

GUIDA PRATICA PER PAZIENTI CON SCLERODERMIA



www.anmar-italia.it



ANMAR

Associazione Nazionale
Malati Reumatici

ONLUS

Numero Verde Anmar
800.910.625

ANMAR ITALIA
Associazione Nazionale Malati Reumatici ONLUS

Guida pratica per pazienti con Sclerodermia

Le guide di ANMAR

Progettazione, coordinamento e divulgazione
su autorizzazione dell'autore:

ANMAR ONLUS

www.anmar-italia.it

info@anmar-italia.it

Gennaio 2022

Stampa: G.B. Graf 041 641273

ANMAR Onlus amplia il progetto editoriale di libretti dedicati alle diverse patologie reumatiche proponendo opuscoli tematici concepiti come vere e proprie guide al corretto uso dei farmaci in campo reumatologico, pensate per accompagnare il paziente anche nella delicata sfera del rapporto con i farmaci.

I presenti opuscoli nascono dunque come naturale completamento dei libretti dedicati alle singole patologie, nell'ottica di promuovere una sempre maggiore informazione e formazione dedicata alla persona affetta da una patologia reumatica.

Questa nuova iniziativa ha lo scopo di rendere più efficace, diretta e "leggibile" la comunicazione di informazioni fondamentali al paziente, rendendo più fruibile il linguaggio tecnico che contraddistingue spesso questa tipologia di pubblicazioni.

Il nostro obiettivo rimane sempre il miglioramento del rapporto medico-paziente attraverso piccoli passi tesi ad accompagnare i malati nel loro percorso umano e di sofferenza e nel loro rapporto con la malattia.

ANMAR Onlus
Associazione Nazionale Malati Reumatici

Perché questo libretto sulla Sclerodermia? Perché questa malattia, per tanti anni negletta, misteriosa e sfuggente è tornata alla ribalta per numerosi e svariati motivi. Primo, non è poi così rara come un tempo si credeva; secondo, anche se presenta ancora numerosi aspetti oscuri, la sua eziopatogenesi incomincia a delinarsi sul piano immunogenetico, biologico molecolare e fisiopatologico; terzo, tecniche d'indagine non invasive, quali la capillaroscopia, la tomografia computerizzata ad alta risoluzione, l'ecoDoppler consentono una valutazione accurata dell'evoluzione della malattia; quarto, la terapia, aspetto che soprattutto interessa il paziente, si è notevolmente arricchita negli ultimissimi anni, consentendo un migliore controllo del decorso e dei tanti disturbi che la Sclerodermia può provocare. Ma la ragione più importante che hanno indotto ANMAR e ALOMAR Associazione Lombarda dei Malati Reumatici, a produrre questo libretto è che gli stessi pazienti ne sentivano l'esigenza. In un tempo in cui le comunicazioni sono facili e le informazioni a volte sono addirittura eccessive, e spesso incontrollate e fuorvianti, può essere di grande utilità per il non addetto ai lavori ricorrere a una fonte di informazione chiara e attendibile, possibilmente non zeppa di termini troppo specialistici. E' con questo intento che la mia allieva, la Dottoressa Francesca Ingegnoli, Ricercatrice Universitaria, ha scritto il presente libretto, perché tutti coloro che sono affetti da Sclerodermia possano chiarire i loro dubbi e siano informati su quello che oggi si sa su questa malattia. Conoscere il proprio nemico aiuta a vincerlo. L'Autrice per far conoscere la malattia ha scelto di rispondere a quelle domande che più di frequente il paziente (o più spesso la paziente, dal momento che questa malattia presenta una netta predilezione per il sesso femminile) rivolge al suo medico in merito alla malattia stessa, ai suoi sintomi e alla sua terapia. Troppo spesso il medico non ha il tempo per rispondere. Questa iniziativa vuole anche sopperire alla fretteosità del medico. In questo libretto scritto in modo comprensibile, aggiornato ed esauriente, il paziente, o la paziente, mi auguro possa trovare la risposta a tutte le domande che l'assillano e, essendo più consapevole, sappia affrontare la sua malattia con sereno ottimismo.

In memoria del

**Prof. Flavio Fantini - Docente di Reumatologia dell'Università di Milano,
Primario Emerito - Istituto Ortopedico Gaetano Pini di Milano**

*A cura di: dott.ssa Francesca Ingegnoli Specialista in Reumatologia Ricercatrice Universitaria
Cattedra di Reumatologia Istituto Ortopedico Gaetano Pini Milano*

Che cos'è la Sclerodermia?

La sclerosi sistemica (o sclerodermia) è una malattia cronica caratterizzata da alterazioni della funzione e della struttura dei piccoli vasi sanguigni (capillari e arteriole) e da modificazioni legate alla deposizione nei tessuti di collagene (= fibrosi).
Il termine sclerodermia infatti significa pelle dura.

Chi viene colpito dalla Sclerodermia?

La sclerodermia è più frequente nelle donne; la malattia in genere inizia tra i 30 ed i 50 anni, ma può evidenziarsi a qualsiasi età; è rara nei bambini.
Ci sono alcuni fattori che possono predisporre allo sviluppo della malattia come la familiarità per le malattie autoimmuni, anche se non si può parlare di ereditarietà in senso stretto.
Probabilmente svolgono un ruolo importante alcuni fattori ambientali, come l'esposizione a sostanze (solventi organici, silice, cloruro di vinile, bleomicina e triptofano).

Quali sono le cause di questa malattia?

Le cause della sclerodermia sono ancora sconosciute, tuttavia si può affermare che si tratta di una malattia acquisita e non contagiosa.

I numerosi studi condotti sulle alterazioni che subisce l'organismo in corso di sclerodermia hanno focalizzato la loro attenzione su tre fattori principali: le alterazioni vascolari, quelle immunologiche e la fibrosi.

Alterazioni vascolari: nella sclerodermia le arterie di medio e piccolo calibro hanno un lume ridotto, che impedisce il normale flusso sanguigno.

I vasi sanguigni perdono la loro normale capacità di rilassamento, diventando più sensibili a fenomeni di vasospasmo.

Queste alterazioni vascolari portano ad una diminuzione del flusso di sangue ai tessuti dell'organismo, che possono quindi subire un danno. In quasi tutti i pazienti con sclerodermia ci sono condizioni che portano ad un cambiamento di colore delle dita (= fenomeno di Raynaud).

Questo tipo di modificazione dei vasi però non è limitata alle dita, ma può essere presente anche negli altri organi colpiti dalla malattia (polmoni, cuore, rene ed apparato gastrointestinale).

Alterazioni del sistema immunitario: nei pazienti affetti da sclerodermia è presente una disregolazione del sistema immunitario con un'attivazione della risposta infiammatoria e pro-fibrotica mediata da cellule responsabili della difesa immunitaria dell'organismo. Inoltre, la produzione di anticorpi (es. anticorpi anti-centromero o anti-Sc170), spesso presenti nel sangue dei pazienti con sclerodermia, è un'ulteriore conferma dell'attivazione delle risposte immunitarie.

Alterazioni Fibrotiche: il collagene, normalmente presente nella nostra cute, è una proteina prodotta da cellule chiamate "fibroblasti".

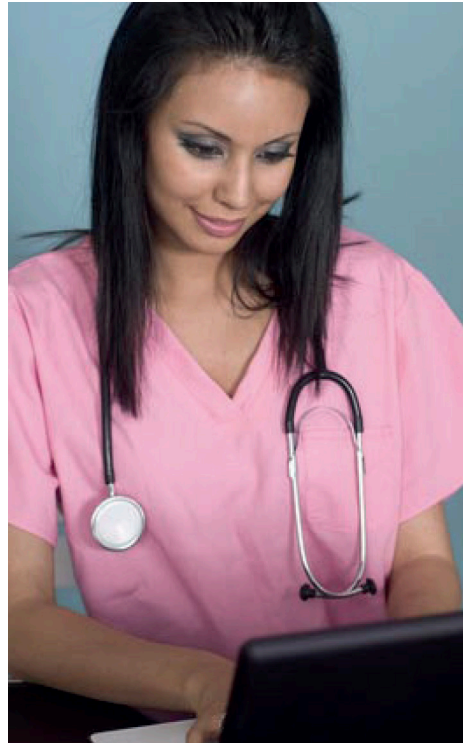
Vari studi hanno dimostrato che in corso di sclerodermia queste cellule vengono attivate e producono una eccessiva quantità di collagene, che riduce l'elasticità dei tessuti e ne compromette la funzionalità, causandone un danno, chiamato fibrosi, ossia una eccessiva deposizione di collagene nei tessuti interessati dalla malattia.

Come si manifesta la malattia?

Il sintomo più comune all'esordio della malattia è il fenomeno di Raynaud (alterazione della circolazione all'estremità).

Questo sintomo può precedere di settimane o anni la comparsa di quelli più specifici per la diagnosi, cioè l'ispessimento della cute e la tumefazione delle dita della mano.

In uno stadio successivo la malattia può coinvolgere oltre alla cute anche organi interni: cuore, polmoni, intestino, ecc...



Qual è la prognosi della Sclerodermia?

La prognosi della sclerodermia dipende dal grado di interessamento dei vari organi colpiti.

In questi ultimi anni, l'uso precoce dei mezzi diagnostici e la disponibilità di nuove terapie, sebbene in parte ancora sperimentali, hanno considerevolmente migliorato la prognosi.

FORME CLINICHE DI SCLERODERMIA

Quali sono i tipi di Sclerodermia?

- La sclerodermia è classificata in sottogruppi in base ad alcune caratteristiche cliniche:
 - 1) sclerodermia localizzata;
 - 2) sclerosi sistemica;
 - 3) sindromi da sovrapposizione (overlap);
 - 4) forme simil sclerodermiche causate da agenti tossici o da farmaci.

Che cosa si intende per sclerodermia localizzata?

- La sclerodermia localizzata consiste in un ispessimento ed indurimento ben delimitato di alcune aree cutanee, causato da una eccessiva deposizione di collagene. In questa malattia l'interessamento è limitato alla cute e non coinvolge gli organi interni. In questa variante la malattia può essere invalidante per l'aspetto della cute e delle contratture muscolari, ma raramente porta a deformità. Colpisce più frequentemente i bambini e le giovani donne. In molti casi la diagnosi può essere sospettata dal medico fin dall'ispezione della cute. Generalmente viene fatto un piccolo prelievo (=biopsia) del tessuto cutaneo, sia per confermare la diagnosi, sia per distinguere la sclerodermia localizzata dalla sclerosi sistemica. Questa procedura viene eseguita in ambulatorio con anestesia locale. Non esistono terapie standardizzate, attualmente sono in corso studi sperimentali.

Quali sono le varianti della Sclerosi sistemica?

- La sclerosi sistemica può manifestarsi in forma cutanea limitata (sindrome C.R.E.S.T.), cutanea diffusa, o con sindromi da associazione con altre connettiviti.

Come si fa la diagnosi?

- È necessaria una valutazione complessiva dei sintomi e dei segni associata al risultato di esami del sangue e strumentali per giungere alla diagnosi di sclerosi sistemica e questo può richiedere tempo.

Determinante nelle prime fasi della malattia è la visita del Reumatologo che, dopo aver raccolto la storia clinica del paziente, procede alla visita.

Uno dei criteri importanti per la diagnosi è la presenza del fenomeno di Raynaud e l'ispessimento della cute, particolarmente a livello delle dita delle mani, presente in circa il 90-95% delle persone con sclerodermia. Per capire se possono essere interessati anche altri organi è opportuno approfondire lo studio del paziente con esami di laboratorio e con indagini strumentali.

Quali sono gli esami più utili nella diagnosi?

Gli esami del sangue più utili alla diagnosi di sclerodermia sono rappresentati:

- 1) dalla ricerca degli anticorpi, in particolare quelli anti-centromero caratteristici della sclerosi sistemica cutanea limitata e quelli anti-topoisomerasi I (=Scl-70), tipici della sclerosi sistemica cutanea diffusa;
- 2) dalla valutazione degli indici di infiammazione come la velocità di eritrosedimentazione (VES) e la proteina C reattiva (PCR).

Le indagini strumentali per valutare il grado di estensione della malattia sono: la capillaroscopia, la radiografia dell'esofago con il mezzo di contrasto e la radiografia del torace le prove di funzionalità respiratoria, l'elettrocardiogramma, l'ecocardiocolordoppler e la TC torace ad alta risoluzione.

Il tipo di esame viene scelto in base al problema del paziente, in modo da ottenere il maggior numero di informazioni, recando il minor disagio per la persona.

Che cos'è la sindrome C.R.E.S.T.?

Il termine C.R.E.S.T. è un acronimo (calcinosi, Raynaud, esofagopatia, sclerodattilia, teleangectasie) utilizzato anche quando i cinque segni non sono presenti contemporaneamente.

Infatti, possono essere presenti isolatamente. La presenza contemporanea di tutti i segni è tipica dei pazienti con una lunga durata di malattia.

Cosa sono le calcificazioni?

- Sono dei depositi di sali di calcio nei tessuti molli e possono essere presenti in vari distretti corporei (dita, avambraccio, gomiti, ecc); generalmente si riscontrano nei pazienti affetti da sclerodermia da molti anni. Dopo 10 anni di malattia i depositi di calcio nei tessuti molli possono essere evidenziati in circa il 40% delle persone. Le calcificazioni possono essere rilevate anche in persone con infiammazione dei muscoli (=miositi) e nei dializzati.

Che cosa si intende per Sclerodattilia?

- La sclerodattilia è l'ispessimento e indurimento della cute delle dita. Questa manifestazione clinica è presente nel 90-95% delle persone affette da sclerodermia, anche se non è un segno specifico di questa malattia.

Che cosa sono le Teleangectasie?

- Le teleangectasie sono delle dilatazioni dei vasi cutanei che possono essere presenti nella sclerodermia cutanea limitata, sulla cute danneggiata dall'esposizione al sole o in malattie ereditarie. In particolare, in corso di sclerosi sistemica le teleangectasie possono essere evidenti nel 50% dei soggetti entro i primi 2-3 anni di malattia, ma la percentuale aumenta fino all'80-90% dopo più di 10 anni.

COME SI DIFFERENZIA LA SCLEROSI SISTEMICA CUTANEA LIMITATA DA QUELLA DIFFUSA?

Queste due varianti di sclerosi sistemica si differenziano in base all'estensione dell'interessamento cutaneo.

La forma limitata è localizzata alle mani e raramente si può estendere all'avambraccio.

Talvolta, può essere colpita anche la cute del viso e del collo. La sclerosi sistemica diffusa riguarda: il viso, gli arti superiori, inferiori ed il tronco.

Oltre alla cute possono essere colpiti anche: polmoni, cuore, muscoli, articolazioni, rene, sistema nervoso e tratto gastroenterico.

CHE COSA SONO LE SINDROMI DA ASSOCIAZIONE O SOVRAPPOSIZIONE?

Il termine sindrome da sovrapposizione viene utilizzato quando il soggetto presenta le caratteristiche cliniche di più malattie del connettivo (Lupus Eritematoso Sistemico, Artrite Reumatoide, Polimiosite, Sclerodermia e Sindrome di Sjögren).

MANIFESTAZIONI CLINICHE

Che cos'è il fenomeno di Raynaud?

Il fenomeno di Raynaud è caratterizzato dal cambiamento di colore delle estremità delle dita, dovuto ad una diminuzione del flusso sanguigno ai tessuti; può manifestarsi dopo un'esposizione al freddo o in conseguenza ad una tensione emotiva. Le zone colpite diventano prima gelide e bianche, come se fossero senza sangue, poi blu ed infine con il riscaldamento, rosse. La durata di ogni attacco può variare da pochi secondi fino a ore, e gli attacchi possono causare una sensazione di intorpidimento e/o dolore più o meno intenso. Le sedi più comunemente interessate sono le dita delle mani e dei piedi, ma occasionalmente possono essere colpiti anche i lobi degli orecchi, la lingua e il naso. Il fenomeno di Raynaud è una manifestazione comune nelle donne giovani fra i 20 e i 30 anni, ma solo in pochi casi può essere il sintomo d'esordio di una malattia sistemica. Per questo motivo il fenomeno di Raynaud viene distinto in una forma primaria e una secondaria.

In che cosa si differenziano

il fenomeno di Raynaud primario e secondario?

Il fenomeno di Raynaud primario è l'unico sintomo riferito dal paziente e non è associato ad altre malattie. La forma secondaria invece, può rappresentare il primo campanello d'allarme di una malattia non ancora evidenziata o essere una delle manifestazioni di una malattia già nota. Il fenomeno di Raynaud è presente quasi costantemente nella sclerodermia e nel 90% dei casi rappresenta il sintomo di esordio. Inoltre, può essere scatenato o aggravato da alcune condizioni ambientali (vibrazioni, agenti chimici, traumi, ecc.) o dall'assunzione di alcuni farmaci come i betabloccanti (utilizzati nel trattamento dell'ipertensione arteriosa), e l'ergotamina (usata nel trattamento dell'emicrania).

Quali sono le varianti della Sclerosi sistemica?

La sclerosi sistemica può manifestarsi in forma limitata (sindrome C.R.E.S.T.), diffusa, o con sindromi da associazione con altre connettiviti.

Come si fa diagnosi di fenomeno di Raynaud?

- Fondamentali per un corretto inquadramento diagnostico del fenomeno di Raynaud sono: la visita specialistica, l'esecuzione della capillaroscopia periungueale e di alcuni esami del sangue con la determinazione degli anticorpi anti-nucleo. La capillaroscopia periungueale è un esame semplice e non invasivo, che consente di studiare la forma, il numero e le caratteristiche dei piccoli vasi sanguigni (capillari) a livello della plica ungueale delle dita delle mani.

Come si cura il fenomeno di Raynaud?

- Una volta accertato il fenomeno di Raynaud, la terapia prevede un approccio non farmacologico ed uno farmacologico. Il primo trattamento consiste nel seguire semplici norme igieniche e comportamentali, come non fumare, tenere le estremità al caldo, fare uso di cappello e guanti nei mesi freddi, evitare l'esposizione al freddo e gli sbalzi di temperatura. La terapia farmacologica risulta particolarmente utile nella stagione fredda, i farmaci comunemente prescritti sono: la nifedipina, che può essere usata in modo continuativo o a cicli; la pentoxifillina, che agisce migliorando il flusso sanguigno; l'applicazione locale della nitroglicerina o altri vasodilatatori in crema e le prostacicline (es. iloprost) somministrate dopo diluizione, per infusione venosa. In particolare, questo farmaco migliora la dilatazione dei piccoli vasi (capillari) ed il flusso sanguigno. Viene utilizzato per il trattamento del fenomeno di Raynaud secondario a sclerodermia ed in altre situazioni in cui è presente una sofferenza dei tessuti su base vascolare (es. tromboangioite obliterante ed ischemia arteriosa cronica agli arti inferiori). Il dosaggio del farmaco viene calcolato in base al peso e viene poi adattato al paziente sulla base della tollerabilità individuale. La durata di queste infusioni è di circa sei ore. La cadenza delle infusioni viene valutata in base alle necessità del paziente.



CUTE

Come si manifesta a livello cutaneo la Sclerosi sistemica?

- L'aumento della consistenza della cute, tesa e aderente ai piani sottostanti costituisce l'aspetto clinicamente più evidente della malattia; infatti, nelle regioni articolari colpite (es. le mani), questo causa contratture in flessione, mentre a livello della bocca, le labbra appaiono assottigliate (= microcheilia) e l'apertura della bocca è ridotta (= microstomia).

In alcuni pazienti la cute può presentare alterazioni della pigmentazione o possono essere presenti teleangectasie. Si consiglia pertanto di evitare l'esposizione ai raggi solari, che possono causare alterazioni a livello cutaneo.

In corso di sclerodermia inoltre possono comparire delle ulcerazioni cutanee sulle dita delle mani e dei piedi, generalmente queste ulcerazioni sono molto dolorose.

Queste ulcerazioni compaiono perché le arterie sono parzialmente ostruite per alterazioni strutturali dovute alla malattia e quindi ad ogni minimo stimolo vasocostrittore si produce una significativa riduzione del flusso di sangue ai tessuti.

Come si curano le ulcere cutanee?

- Il trattamento delle ulcere cutanee prevede quattro tipi di trattamenti: alcune misure generali, una terapia locale, una terapia medica ed una chirurgica.

Misure generali: la prima terapia, non farmacologica, da adottare prevede l'applicazione di alcune semplici norme igieniche e comportamentali come: evitare l'esposizione ad ambienti freddi e gli sbalzi di temperatura, non immergere le mani in acqua a temperatura uguale a quella dell'ambiente (dovrebbe essere sempre più calda) ed asciugarle subito, abolire il fumo, eliminare gli stress, evitare le lesioni traumatiche della cute, mantenere la cute ben idratata, evitare di lavarsi utilizzando detergenti irritanti per la cute.

Terapia locale: è importante medicare le lesioni quotidianamente rimuovendone le escare, il materiale necrotico e la fibrina.

Dovrebbero essere fatti impacchi con amuchina o con soluzione fisiologica, e successivamente utilizzate pomate ad attività proteolitica, antisettici locali non lesivi per la cute, idrocolloidi locali e bendaggi compressivi.

Terapia medica: la terapia farmacologica delle ulcere si propone tre scopi principali:

- a) vasodilatare, utilizzando farmaci specifici come i calcio-antagonisti (nifedipina), e le infusioni di prostaciline (iloprost) utilizzate come descritto nel paragrafo sulla terapia del fenomeno di Raynaud, ma con una frequenza di infusioni variabile a seconda dei casi;
- b) controllare il dolore, e a tal fine vengono utilizzati farmaci con azione antidolorifica in rapporto alla sua entità come: i narcotici orali (tramadolo, codeina, buprenorfina, morfina, meperidina), i cateteri epidurali o i blocchi dei plessi nervosi;
- c) detergere, utilizzando la terapia antibiotica quando le ulcere sono infette.

In questo caso, dopo aver eseguito un tampone della ferita per identificare con precisione la causa dell'infezione e poter impostare una terapia antibiotica mirata (esame colturale e antibiogramma).

Terapia chirurgica: prevede la pulizia delle lesioni (= toilette chirurgica) con la cruentazione dei bordi della lesione che si effettua in anestesia.

In alcuni casi, è possibile applicare la chirurgia plastica ricostruttiva, con innesti cutanei per facilitare la chiusura delle lesioni.

APPARATO GASTROENTERICO

Perchè viene interessato l'apparato digerente?

- In corso di sclerodermia possono essere presenti alterazioni, sia fibrotiche sia della vascolarizzazione dell'apparato digerente. Questo si traduce in un'alterata motilità intestinale dovuta ad una diminuzione del tono muscolare e della capacità di contrazione, con conseguente difficoltà nel far progredire il cibo. Il tratto dell'apparato digerente più frequentemente interessato è l'esofago. I sintomi caratteristici sono quelli legati al reflusso gastro-esofageo, cioè rigurgito, bruciore retrosternale, spesso associato a disfagia (= difficoltà alla deglutizione). Lo stomaco invece è colpito in circa il 10% dei casi e le manifestazioni cliniche possono variare da un senso di sazietà precoce, a dolori addominali, nausea e vomito. In ultimo in circa il 40% dei casi può essere presente un coinvolgimento intestinale, che si evidenzia con nausea, vomito, dolori addominali, diarrea o stipsi e malassorbimento. Le conseguenze di questi sintomi possono essere perdita di peso e malnutrizione. La radiografia dell'esofago eseguita con pasto baritato (mezzo di contrasto), la manometria esofagea, che serve per misurare la forza di contrazione della muscolatura dell'esofago e l'endoscopia, in cui un piccolo tubo ispeziona esofago e stomaco, sono le tecniche utilizzate qualora si sospetti il coinvolgimento di alcuni tratti dell'apparato digerente.

Che terapie ci sono a disposizione?

- La terapia prevede un approccio non farmacologico ed uno farmacologico. Il primo trattamento consiste nel seguire semplici norme igieniche e comportamentali, come dormire con la testata del letto sollevata di 20-25 cm, non portare abiti troppo stretti in vita perché la compressione dello stomaco può favorire il reflusso, evitare la sedentarietà prolungata a favore di una moderata attività fisica. I pasti devono essere piccoli e frequenti, consumati da seduti, masticando adagio. Non coricarsi nelle due o tre ore immediatamente successive al pasto; abolire il fumo e le bevande contenenti caffeina, il cioccolato,

la liquirizia e la menta, che sono in grado di rilasciare lo sfintere esofageo aumentando il reflusso, cibi ricchi di grassi (fritti, salse con panna, burro e olio), formaggi stagionati (parmigiano, grana, pecorino...), dolci particolarmente ricchi di creme; si consiglia inoltre di limitare l'assunzione delle bibite gassate e di alcool, di cibi che possono aumentare l'acidità come agrumi, di brodo di carne o di dado, di pomodori (come contorno o salsa) e di cibi ricchi di istamina come i crostacei; non essere in sovrappeso.

La terapia farmacologica può essere utilizzata per stimolare la contrattilità del tubo digerente con farmaci detti "pro-cinetici", come la levosulpiride o il domperidone.

Possono essere utilizzati anche farmaci che agiscono inibendo la secrezione acida dello stomaco, come gli inibitori della pompa protonica o che inibiscono il reflusso, come il sodio alginato.

POLMONI

Quali sono i tipi di interessamento polmonare più frequenti?

L'interessamento polmonare in corso di sclerodermia può essere di due tipi: ipertensione polmonare e la fibrosi polmonare, che possono o meno coesistere.

Che cos'è l'ipertensione arteriosa polmonare?

È la presenza di un'alta pressione del sangue nelle arterie che portano il sangue dalla parte destra del cuore ai polmoni. Quando la pressione nella circolazione polmonare è alta, la parte destra del cuore, il ventricolo deve pompare il sangue con maggiore forza per portarlo ai polmoni e riossigenarlo.

L'ipertensione polmonare presente nella sclerodermia può associarsi alla fibrosi del tessuto polmonare. I pazienti con sclerodermia limitata sono più predisposti ad avere ipertensione polmonare senza fibrosi del polmone.

Al contrario, i pazienti con sclerosi sistemica diffusa sono più predisposti ad avere l'ipertensione polmonare secondaria alla fibrosi polmonare.

Qual'è la terapia dell'ipertensione arteriosa polmonare?

- Prima di tutto il medico valuta il grado dell'ipertensione polmonare. Nei pazienti con ipertensione polmonare non correlata a fibrosi, le terapie possibili sono l'ossigeno terapia, quando i livelli di ossigeno nel sangue si abbassano con l'esercizio fisico. In questi casi a volte sono utilizzati farmaci che bloccano i canali del calcio, per diminuire la pressione polmonare, i diuretici o vasodilatatori. Infine, un'altra categoria di farmaci utilizzati è quella degli inibitori del recettore dell'endotelina (come bosentan, macitentan o ambrisentan) o gli inibitori della fosfodiesterasi quinta (come tadalafil o sildenafil).

Che cos'è la fibrosi polmonare?

- La fibrosi a carico del tessuto polmonare rappresenta la manifestazione polmonare più frequente della sclerosi sistemica. Nelle forme più gravi i sintomi costanti sono la dispnea e la tosse stizzosa. Per la diagnosi di fibrosi polmonare si possono utilizzare vari test tra cui le prove di funzionalità respiratoria, la radiografia e la TC del torace ad alta risoluzione.



Qual'è la terapia della fibrosi polmonare?

- La terapia prevede un approccio farmacologico con immunosoppressori come la ciclofosfamide il Nintedanib o farmaci biotecnologici (come rituximab o tocilizumab) e i cortisonici, sotto stretto controllo medico. Inoltre, è utile la ginnastica respiratoria al fine di potenziare le capacità di determinati distretti polmonari e l'escursione del diaframma. È sicuramente indicata la periodica vaccinazione antivirus influenzale.

CUORE

Come può essere colpito il cuore in corso di Sclerodermia?

Il cuore può essere interessato dalla fibrosi, sia a carico del pericardio, sia del tessuto muscolare. Può manifestarsi come pericardite acuta o cronica, o può provocare delle alterazioni del ritmo cardiaco.

Quali sono i sintomi del coinvolgimento cardiaco?

Le alterazioni possono essere asintomatiche o manifestarsi con sensazioni di cardiopalmo o dolori al torace. Sono pertanto necessari esami strumentali come: l'elettrocardiogramma o l'ecocardiocolore-Doppler e regolari controlli nel tempo per valutare l'interessamento cardiaco. Per rilevare eventuali aritmie nel corso della giornata, si ricorre spesso alla registrazione dell'elettrocardiogramma per 24 ore (ECG secondo Holter).

Ulteriori accertamenti andranno individuati caso per caso.

Qual'è la terapia dell'interessamento cardiaco?

La terapia in questi casi è sovrapponibile a quella delle patologie cardiache che provocano sintomi analoghi.

RENE

Come possono essere interessati i reni in corso di Sclerodermia?

Il 50% dei pazienti sclerodermici presenta una compromissione renale clinicamente evidente, mentre solo una minima percentuale dei pazienti con sclerodermia cutanea limitata sviluppa una crisi renale. L'80% delle crisi renali compare entro i primi 4 anni di malattia, specialmente in pazienti che sono portatori della variante diffusa.

Come si fa la diagnosi e qual è la terapia?

È importante una diagnosi tempestiva e precoce. L'esame chimico-fisico e microscopico delle urine è utile per valutare l'interessamento del rene. Inoltre è importante il controllo farmacologico dell'ipertensione arteriosa (es. ACE inibitori, antagonisti dell'angiotensina II, o altri anti-ipertensivi). Sono controindicati i farmaci beta bloccanti perché peggiorano il fenomeno di Raynaud. Poiché il rene potrebbe essere danneggiato anche da infezioni o da terapie eseguite per altre malattie, in alcuni casi può rendersi necessaria una biopsia renale.

APPARATO MUSCOLO-SCHELETRICO

Come può essere interessato l'apparato scheletrico?

- La frequenza delle manifestazioni articolari nei pazienti con sclerodermia è altissima, circa il 90%. I sintomi possono variare da semplici dolori articolari ad una vera e propria artrite. I tendini presentano generalmente un aumento di consistenza e a livello delle guaine ci può essere la deposizione di fibrina. Questo fenomeno è responsabile degli sfregamenti, apprezzabili alla palpazione dell'articolazione in movimento.

Come possono essere interessati i Muscoli?

- Esistono tre tipi di coinvolgimento muscolare in corso di sclerosi sistemica: miopatia da disuso, miosite sclerodermica primaria e polimiosite da sindrome overlap. In molti pazienti è presente una lieve astenia muscolare diffusa, mentre in altri casi si realizza una vera e propria miopatia con astenia muscolare prossimale ed aumento nel sangue degli enzimi che rispecchiano la funzionalità muscolare (CK, aldolasi e LDH).

Qual è la terapia?

- È importante impostare un corretto programma fisioterapico per il mantenimento della normale attività fisica. La chinesiterapia attiva, passiva o assistita e i massaggi possono essere utili nel contrastare l'insorgenza di contratture in flessione e di atrofia muscolare. Generalmente la terapia è farmacologica e prevede l'utilizzo di anti-infiammatori non steroidei (FANS), analgesici o steroidi a basse dosi fino ad arrivare all'uso di immunosoppressori, in base alla sintomatologia riferita dal paziente.

SISTEMA NERVOSO PERIFERICO

Come può essere interessato il sistema nervoso periferico?

- Le manifestazioni cliniche più frequenti possono essere: la sindrome del tunnel carpale, caratterizzata da formicolii e parestesie alle dita delle mani, e la neuropatia del trigemino.

Qual'è la terapia della sindrome del Tunnel Carpale?

- Il primo approccio consiste nell'uso di un tutore, ovvero di una polsiera che arriva fino alla base delle dita e si ancora al pollice, che va indossato solo di notte. Se questo non è risolutivo sulla sintomatologia dolorosa si può ricorrere all'uso di farmaci antiinfiammatori, alla ionoforesi ed in ultimo alla chirurgia.

CAVO ORALE

Come può essere interessato il cavo orale nella Sclerodermia?

- Le manifestazioni più frequenti, presenti in circa il 40% dei pazienti con sclerodermia, che coinvolgono il cavo orale sono la xerostomia (= secchezza della bocca), la microstomia (= graduale diminuzione dell'apertura della bocca) e le teleangectasie sulle mucose e sulla lingua.

Quali sono le conseguenze della Xerostomia?

- La secchezza della bocca è causata da una diminuzione della produzione di saliva. Questo può rendere difficile la deglutizione, perché la saliva mescolandosi al cibo masticato lo rende facilmente deglutibile. La saliva inoltre ha un'azione protettiva, aiuta a prevenire la formazione di carie dentarie, periodontiti (= infiammazione delle gengive) e stomatiti.
Per questo, le persone che soffrono di xerostomia sono più suscettibili alle carie, alle periodontiti, alle infezioni batteriche o fungine. I sintomi possono variare da una lieve sensazione di bocca secca, alla sensazione di bruciore, con possibili alterazioni della mucosa che può apparire: disidratata, infiammata, pallida o translucida.

Quali sono gli accorgimenti comportamentali da seguire?

- La terapia non farmacologica della xerostomia consiste nel seguire alcune semplici norme comportamentali come:
 - 1) mantenere una corretta igiene orale dopo ogni pasto;
 - 2) bere spesso acqua durante i pasti per aiutare la masticazione, la deglutizione e la rimozione dei detriti di cibo;
 - 3) masticare il cibo lentamente;
 - 4) evitare alcune sostanze come: il tabacco, l'alcool, i cibi secchi e piccanti, che possono avere un effetto irritante sulla mucosa;
 - 5) ridurre l'introito di zuccheri e cibo secco.
 La terapia farmacologica ha lo scopo di aumentare la salivazione usando stimolanti della salivazione come la pilocarpina o utilizzando gel artificiali, che sostituiscono la saliva nella lubrificazione della mucosa orale.

GRAVIDANZA

Come deve essere affrontata la gravidanza in corso di Sclerodermia?

- La gravidanza si configura come “a rischio” (soprattutto per le complicanze ipertensive e renali) e pertanto necessita un accurato monitoraggio materno-fetale. La programmazione del parto deve tenere conto di alcune problematiche come l’ispessimento cutaneo e mucoso che può causare stenosi vaginale e rigidità della cute a livello addominale.

In alcuni casi, può essere consigliata l’anestesia peridurale perché provoca un’adeguata vasodilatazione periferica e migliora la perfusione delle estremità.

Come influisce la gravidanza sul decorso della malattia?

- In generale, la gravidanza non interferisce con il decorso della sclerodermia, ma, talvolta, alcuni disturbi (es. reflusso gastroesofageo, dispnea) possono accentuarsi.

È importante pianificare la gravidanza quando la malattia è ben controllata, sottoponendosi ad un attento monitoraggio ostetrico e reumatologico per aumentare la probabilità di esito favorevole sia per la madre, sia per il feto.

Come deve essere gestita la terapia?

- Alcuni farmaci generalmente utilizzati nella terapia della sclerodermia (es. ciclofosfamide) devono essere sospesi prima e durante la gravidanza. È importante che nel periodo post-partum le terapie sospese vengano prontamente reintrodotte.

ASPETTI PSICOLOGICI: COME PUÒ ESSERE MEGLIO AFFRONTATA LA MALATTIA?

È importante giungere ad una diagnosi certa, già nelle fasi iniziali della malattia, anche se questo può non essere facile. La sclerodermia all'esordio infatti può presentarsi in varie forme con sintomi differenti; questo significa che il paziente si dovrà sottoporre a più esami ematici e strumentali per arrivare alla diagnosi corretta e questa attesa può risultare fonte di ansia. Una volta accertata la sclerodermia, il paziente dovrebbe riorganizzare il proprio stile di vita, tenendo conto dei limiti che impone la malattia. È importante considerare che pur essendo la sclerodermia una malattia cronica, il suo decorso è variabile e può essere ben controllato con un costante monitoraggio clinico al fine di evitare le complicanze che potrebbero condizionarne il decorso. In questa fase un aiuto prezioso può essere offerto dalle persone che sono affette dalla stessa patologia ed hanno imparato a gestirla ed a convivervi.

Per questo motivo risulta importante partecipare alle attività delle Associazioni di pazienti, che sono operative su tutto il territorio italiano con sedi regionali. È impensabile affrontare tutto da soli, non si riuscirebbe neppure ad essere obiettivi e sarebbe facile abbandonarsi ad un atteggiamento rinunciatario e pessimistico. Attualmente, grazie ad una conoscenza più approfondita della malattia e alla scoperta di nuovi farmaci che agiscono attivamente nella prevenzione e sul trattamento di alcune delle complicanze più gravi, è molto migliorata la qualità di vita dei pazienti con sclerodermia che possono affrontare la malattia in modo più ottimistico. È fondamentale chiarire qualunque dubbio parlandone con il proprio medico e con lo specialista: essere ben informati sulle caratteristiche della malattia è indispensabile per saper gestire al meglio il proprio futuro.

Nella tua Regione rivolgiti a:

Proprietà riservata. Senza l'autorizzazione di ANMAR è vietata la riproduzione anche parziale del testo nonché l'uso di esso sotto qualsiasi forma rappresentativa, divulgativa, commerciale, lucrativa.