

## ► Che cos'è la Sclerosi sistemica/Sclerodermia?

**Etimologicamente Sclerodermia significa “pelle dura”.** Si tratta di una malattia cronica ed evolutiva, a patogenesi autoimmune (cioè in cui il sistema immunitario aggredisce in maniera anomala costituenti stessi dell'organismo). È caratterizzata da un indurimento ed ispessimento della cute. Bersaglio dell'aggressione autoimmune sono considerate le cellule endoteliali, che formano il rivestimento interno dei vasi sanguigni. Questo fenomeno patologico comporta l'alterazione della microcircolazione e quindi della irrorazione sanguigna nella cute e anche in altri organi, con conseguente stimolo alla maggiore produzione di collagene, una proteina costituente il tessuto connettivo. A questa maggiore produzione di collagene consegue la fibrosi degli organi colpiti che è la principale particolarità della malattia.

La **Sclerosi sistemica o Sclerodermia**, in base all'entità dell'interessamento cutaneo, è distinta in due forme principali:

- la **forma limitata** caratterizzata da esordio graduale, con comparsa precoce del fenomeno di Raynaud, interessamento della cute delle dita (sclerodattilia), talora degli avambracci e del viso. Frequente in questa variante un interessamento del microcircolo polmonare, la cui riduzione comporta un aumento della pressione sanguigna nell'arteria polmonare e nei suoi rami (ipertensione arteriosa polmonare). Raro è invece l'interessamento renale e piuttosto lieve, se presente, la compromissione fibrotica polmonare. Un subset di pazienti con la **variante limitata** può presentare Calcinosi, fenomeno di Raynaud, dismotilità e dilatazione Esofagea, Sclerodattilia, Teleangectasie (dilatazione dei piccoli vasi della pelle). Questo insieme di manifestazioni è indicato con l'acronimo CREST;

- la **forma diffusa** invece ha più spesso un esordio acuto o rapidamente progressivo con interessamento cutaneo e trasformazione fibrotica della pelle estesa a tutto il corpo. Precoce, e anche severo, è talora il coinvolgimento e la fibrosi degli

organi interni del polmone, del tubo digerente, del cuore. Nel 15% dei casi è presente un interessamento renale con brusco aumento della pressione sanguigna e rapida perdita della funzione dei reni (crisi renale sclerodermica). Le manifestazioni tipiche della sindrome CREST possono essere presenti anche nella variante diffusa, anche se più raramente.

Dalla Sclerosi sistemica/Sclerodermia sopra descritta va tenuta distinta la **Sclerodermia Localizzata** (morfea e lineare).

La **morfea** è caratterizzata da lesioni cutanee localizzate e dure, spesso di colore biancastro, circondate da un alone rossastro e può determinare grave limitazione della motilità articolare nell'arto coinvolto dalla chiazza sclerodermica e anche problemi estetici.

La **sclerodermia lineare**, invece, si manifesta con lesioni lineari o a stria più frequenti a livello degli arti o della nuca.

**In queste forme localizzate non è mai presente una compromissione degli organi interni.**

**È utile precisare che la sclerodermia localizzata non si trasforma mai nella sclerosi sistemica.**

## ► Come si riconosce la Sclerosi sistemica/Sclerodermia?

I segni più caratteristici sono l'indurimento e l'ispessimento della cute, che sono preceduti, spesso anche da molti anni, dal fenomeno di Raynaud. Questo sintomo si riscontra in circa il 95% dei pazienti. È un disturbo vasospastico scatenato dall'esposizione alle basse temperature e/o dallo stress e si manifesta con pallore a cui segue cianosi (colore violaceo della pelle). Coesistono torpore e formicolii con perdita temporanea della sensibilità. Si localizza alle mani, piedi, naso ed orecchie.

All'inizio l'interessamento cutaneo è più frequente alle mani e alle dita. In seguito, e soprattutto nella forma diffusa, si estende anche in altre aree. Sono frequenti ulcerazioni alle nocche e alla punta dei polpastrelli delle dita. La pelle presenta perdita dei peli nelle zone interessate, aspetto lucente, aderenza ai piani sottostanti, scomparsa graduale delle rughe, alterazione nel colore della pelle che può diventare spesso più scura; raramente vi è perdita della pigmentazione con colore più chiaro.

Altri sintomi sono

- teleangectasie
- dolori articolari fino a vera artrite
- debolezza muscolare;
- difficoltà a inghiottire cibo;
- rallentata motilità gastrointestinale con difficoltà digestive;
- secchezza di occhi e bocca;
- interessamento polmonare con difficoltà respiratorie
- interessamento del cuore con alterazione del ritmo cardiaco;
- interessamento renale.

Spesso gli esami di laboratorio generali non sono molto indicativi, mentre sono presenti autoanticorpi (anticorpi antinucleo ed in particolare anti-centromero nella forma limitata, e anti-Scl70 nella forma diffusa).

## ► Chi si ammala?

La sclerosi sistemica ha una prevalenza (cioè una frequenza nella popolazione generale) compresa fra 10-20 casi per 100000 persone e un'incidenza (comparsa di nuovi casi) di 1-2 casi per 100000 abitanti per anno. Colpisce per lo più il sesso femminile con un rapporto femmine/maschi di 10:1. L'esordio della malattia avviene fra i 15 ed i 44 anni.

## ► Perché ci si ammala?

La causa è ancora ignota. In alcuni pazienti, sindromi analoghe sono state osservate dopo esposizione ad alcune sostanze tossiche o a farmaci.

## ► Come si cura?

Non esiste una cura risolutiva, ma esistono terapie utili a bloccare o rallentare l'evoluzione della malattia nel suo insieme o a controllare alcuni degli aspetti più specifici inerenti la compromissione dei vari organi di volta in volta colpiti. In particolare terapie specifiche sono utilizzabili per le manifestazioni articolari, l'interessamento dell'esofago e dello stomaco, il fenomeno di Raynaud, l'interessamento dei polmoni, del cuore, dei reni. Alcune terapie

fisiche possono essere utili per mantenere e sostenere il tono muscolare e la funzionalità articolare.

È stata dimostrata l'utilità della somministrazione endovenosa di analoghi delle prostaciline sia per il fenomeno di Raynaud, che per la sclerosi cutanea, e per i disturbi trofici della pelle (ulcere). Più recentemente nuovi farmaci sono stati sperimentati e poi ufficialmente approvati per il trattamento delle complicanze più gravi della malattia, in particolare il bosentan, sitaxentan, ambrisentan (inibitori recettoriali dell'endotelina) nel trattamento dell'ipertensione polmonare. Il Bosentan si è anche dimostrato efficace per la prevenzione delle nuove ulcere nei pazienti sclerodermici. Anche il Sildenafil è stato introdotto nel trattamento dell'ipertensione polmonare mentre un suo analogo il Tadalafil è ancora in fase di studio.

Gli Ace-inibitori, che sono i farmaci antiipertensivi, sono impiegati da anni per il trattamento della crisi renale sclerodermica. Nella fibrosi polmonare ha dimostrato una certa efficacia un farmaco citostatico, la ciclofosfamide, ed è in fase di studio l'imatinib mesilato, un inibitore delle tirosinasi che potrebbe anche essere efficace per la terapia della fibrosi cutanea e polmonare. Indispensabile, a questo proposito, sarà l'esito degli studi in corso. In alcuni casi selezionati, è stato tentato il trapianto di midollo autologo con cellule staminali periferiche.

## ► Che ruolo ha la prevenzione?

In realtà, non essendo nota la causa della malattia sclerodermica, è difficile se non impossibile parlare di prevenzione. Senza dubbio l'approccio più importante è rappresentato dalla diagnosi precoce e quindi, trattandosi di una malattia rara, dal **riconoscimento tempestivo dei primi sintomi**.

In presenza di un **fenomeno di Raynaud** è consigliabile rivolgersi a medici specialisti reumatologi o immunologi. Bastano pochi esami diagnostici per escludere o confermare la Sclerosi sistemica/Sclerodermia.

Testo: **dott.ssa Nicoletta Del Papa**

Dirigente Medico U.O.C. Day Hospital Reumatologia  
Azienda Ospedaliera Istituto Gaetano Pini - Milano



L'Associazione è impegnata nella raccolta fondi da destinare alla ricerca scientifica e al miglioramento dei servizi offerti ai pazienti in campo socio-sanitario.

Dal 2002 al 2012 AILS ha partecipato al finanziamento di otto progetti di ricerca e donato 20 borse di studio a medici specialisti. Ha, inoltre, contribuito a migliorare i centri di cura con la donazione di apparecchiature scientifiche.

Ha organizzato numerosi incontri medici-pazienti, aggiornamenti per medici, fisioterapisti e infermieri con accrediti ECM a Milano, Ancona, Verona, Roma, Catania e Agrigento.

A febbraio 2012 ha concluso un'importante campagna informativa per la diagnosi precoce rivolta ai 27.250 medici di Medicina Generale presenti in Italia. Ha chiesto loro una collaborazione ed un'attenzione particolare per quei pazienti affetti dal "Fenomeno di Raynaud", che statisticamente (95%) è uno dei primi sintomi della malattia. Una diagnosi precoce è, infatti, possibile con due semplici esami: la capillaroscopia alle mani e l'esame del sangue, anticorpi antinucleo (ANA), che potranno confermare o escludere la patologia.



ASSOCIAZIONE ITALIANA  
LOTTA ALLA SCLERODERMIA  
ONLUS

Iscritta al Registro Generale del volontariato  
della Regione Lombardia n° 3098 sez. A

Sede c/o Azienda Ospedaliera Gaetano Pini  
Via Pini, 9 - 20122 Milano

Telefono: 02 58296675/74 - Fax 02 36684721  
Cellulari: 338.7193491 - 338.6694061  
ails@tiscali.it  
[www.ails.it](http://www.ails.it)

AILS, è membro fondatore di FESCA  
Federation of European Scleroderma Associations  
Inoltre AILS è membro  
della Consulta Nazionale delle Malattie Rare  
CNdMR, della Federazione Lombarda Malattie Rare  
ed è nel Gruppo Rappresentanti  
Associazioni e Laici - G.R.A.L. - (Partecipasalute)  
dell'Istituto di ricerca Mario Negri

QUOTA ASSOCIATIVA ANNUALE: 20,00 euro

Conto corrente postale: 91981225

- Banca IntesaSanPaolo  
IBAN IT19 P030 6909 4541 0000 0000 046
- Banco Posta  
IBAN IT89 R076 0101 6000 0009 1981 225

# Sclerosi sistemica SCLERODERMIA



ASSOCIAZIONE ITALIANA  
LOTTA ALLA SCLERODERMIA  
ONLUS

## L'impegno dell'Associazione

L'AILS - Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia Onlus è nata nel 2002 su iniziativa di un gruppo di malati affetti da Sclerosi sistemica (Sclerodermia) e, con i propri Referenti regionali, è presente su tutto il territorio nazionale.

L'AILS, con i suoi volontari, svolge attività socio-sanitaria offrendo ai malati servizi tra cui: sostegno, orientamento, supporto psicologico, pratiche di invalidità e consulenza legale.

L'AILS è a disposizione dei malati dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 15 presso la sede di via Pini, 9 a Milano ed è sempre reperibile telefonicamente. Sul proprio sito [www.ails.it](http://www.ails.it) è presente con la rubrica "l'esperto risponde" a cura di un medico specialista. Il mercoledì dalle 17 alle 19 è possibile parlare con un reumatologo chiamando il numero 334.2804047.

Edita un periodico quadrimestrale dal titolo "Sclerodermia - ricerca per una vita migliore" con articoli socio-sanitari e scientifici. Diffonde con campagne informative gli opuscoli:

- ▶ Sclerodermia/Sclerosi sistemica
- ▶ Il fenomeno di Raynaud
- ▶ Prevenzione orale e gestione del trattamento odontoiatrico nel paziente sclerodermico
- ▶ Problematiche oculari nella Sclerosi sistemica (Sclerodermia)
- ▶ Sclerodermia localizzata - Morfea