



www.pediatric-rheumatology.printo.it

SCLERODERMIA

Che cos'è?

In greco la parola sclerodermia significa “pelle dura”. La pelle diventa traslucida e dura. Vi sono molte malattie caratterizzate dall'indurimento della pelle. Esistono due tipi differenti di sclerodermia: localizzata e sistemica.

La **sclerodermia localizzata** è limitata alla pelle e ai tessuti sottostanti, può apparire a chiazze (morfea) o in strisce lineari (sclerodermia lineare).

La **sclerodermia sistemica (o sclerosi sistemica)** è un processo più ampio che coinvolge oltre alla cute anche gli organi interni. Per questo motivo esistono sintomi diversi come bruciore di stomaco, difficoltà respiratorie, ed ipertensione.

Quanto è comune?

La sclerodermia è una malattia rara. Circa 3 nuovi casi su 100 000 all'anno. La forma localizzata è la più comune in età pediatrica e colpisce più frequentemente le bambine. I casi di sclerodermia sistemica rappresentano solo il 10% .

Quali sono le cause della malattia?

La sclerodermia è una malattia infiammatoria, ma la causa dell'inflammazione non è stata ancora scoperta. Si tratta probabilmente di una malattia autoimmune, ciò significa che il sistema immunitario dei bambini malati reagisce contro se stesso. L'inflammazione causa tumefazione (gonfiore), calore, e una eccessiva produzione di tessuto fibroso.

E' ereditaria?

Al momento non vi sono prove che la sclerodermia sia una malattia genetica, sebbene siano stati riportati alcuni casi all'interno di una stessa famiglia.

Può essere prevenuta?

No, non esiste alcun tipo di prevenzione.

E' contagiosa?

No. Alcune infezioni potrebbero scatenarne l'esordio ma la malattia in sé non è infettiva ed i bambini colpiti non devono essere isolati dagli altri.

A) Sclerodermia localizzata

1) Come viene diagnosticata la sclerodermia localizzata?

Un indizio di sclerodermia localizzata è la comparsa di aree cutanee indurite. Spesso nelle prime fasi queste aree presentano un contorno rosso o violaceo, segno di un'inflammazione cutanea.

Nelle fasi successive la cute diventa marrone e dopo bianca. Questo vale per i bambini di origine caucasica. Nella popolazione non caucasica invece, nelle prime , le chiazze

sembrano un livido che diventerà successivamente bianco. La diagnosi viene fatta sulla base del caratteristico aspetto della cute. La sclerodermia lineare appare come una striscia lineare sul braccio o sulla gamba. La malattia può attaccare il tessuto sottostante fino a colpire il muscolo e l'osso. A volte può colpire il viso e il cranio.

Gli esami del sangue sono solitamente normali. Nella sclerodermia localizzata solitamente non vi è un grave coinvolgimento degli organi interni.

2) Come si cura la sclerodermia localizzata?

La terapia è rivolta a fermare l'infiammazione il più presto possibile. Tale terapia ha scarsi effetti sul tessuto fibroso che si è costituito. Una volta che l'infiammazione diminuisce il corpo è in grado di riassorbire parzialmente il tessuto fibroso e la cute ritorna morbida. Per la forma di sclerodermia localizzata spesso non è necessaria alcuna terapia, mentre a volte è necessario ricorrere all'utilizzo di steroidi e methotrexate. Non esistono studi che abbiano dimostrato chiaramente l'efficacia di una terapia. I farmaci devono essere somministrati sotto osservazione medica e prescritti da un reumatologo e/o dermatologo pediatra.

La malattia solitamente si risolve da sola ma potrebbe durare anni e potrebbe riapparire. La sclerodermia lineare richiede una terapia più aggressiva. In questa forma anche la fisioterapia è importante. Quando la cute colpita è localizzata sopra ad una articolazione è necessario fare stretching ed dove indicato massaggiare il tessuto connettivo profondo. Nei casi in cui sia colpita una gamba questa può risultare di lunghezza diversa rispetto all'altra e causare zoppia, incrementando lo sforzo per la schiena, le anche e le ginocchia. Ciò può essere evitato utilizzando un rialzo alle scarpe. Il massaggio delle lesioni con creme idratanti aiuta a limitare l'indurimento della cute. Se il viso presenta lesioni antiestetiche queste possono essere corrette. In pazienti di origine caucasica la cute dovrebbe essere protetta dai raggi solari con creme in modo che la morfea (che non si abbronzano) non sia troppo evidente.

B) Sclerosi sistemica

1) Come viene diagnosticata? Quali sono i sintomi principali?

Segni precoci di malattia sono cambiamenti del colore delle dita delle mani e dei piedi passando dal caldo al freddo (fenomeno di Raynaud), la presenza di geloni ed ulcere sulla punta delle dita. La cute delle dita di mani e piedi spesso si ispessisce velocemente e diventa traslucida, così come quella del naso. L'indurimento cutaneo può arrivare a coprire tutto il corpo. All'inizio della malattia si possono anche avere dita tumefatte e articolazioni dolenti.

Durante il decorso della malattia possono essere colpiti anche gli organi interni e la gravità di questo coinvolgimento determina una prognosi peggiore. È importante fare un controllo di tutti gli organi interni sia per quanto riguarda il buon funzionamento dell'organismo sia per riscontrare segni della malattia. Non esistono esami del sangue specifici per la diagnosi di sclerodermia. Nella maggior parte dei bambini spesso nelle prime fasi della malattia è coinvolto l'esofago, causando bruciore dovuto al passaggio di succhi gastrici dallo stomaco all'esofago. In seguito tutto il tratto gastro-intestinale può essere colpito causando distensione addominale ed una cattiva digestione.

Frequente è il coinvolgimento polmonare che rappresenta un fattore prognostico determinante a lungo termine. Il coinvolgimento di altri organi quali cuore e reni rappresenta un ulteriore fattore prognostico.

2) Qual è la terapia della sclerosi sistemica nei bambini?

La scelta della terapia deve essere fatta da un reumatologo pediatra esperto in sclerodermia con la collaborazione di altri specialisti, come il cardiologo e il nefrologo. Il trattamento prevede sia l'utilizzo di steroidi che di farmaci come il methotrexate o la D-penicillamina. In caso di coinvolgimento polmonare o renale è spesso utilizzata la ciclofosfamide.

In caso di fenomeno di Raynaud è opportuno favorire la circolazione tramite calore, allo scopo di prevenire ulcere cutanee; a volte sono necessari farmaci vasodilatatori.

Nessuna terapia si è dimostrata chiaramente efficace nella sclerosi sistemica. Sono attualmente allo studio altre terapie e c'è una concreta speranza di trovarne una più efficace nei prossimi anni.

La fisioterapia è impiegata durante la malattia per mantenere la capacità funzionale delle articolazioni e della gabbia toracica. Inoltre risulta molto importante il trattamento cutaneo.

Quali esami periodici sono necessari?

Esami periodici sono necessari per controllare la progressione della malattia e per modificare la terapia.

Siccome nella sclerodermia possono essere coinvolti importanti organi interni (polmoni, tratto gastro-intestinale, cuore, reni) è fondamentale effettuare periodici controlli per riscontrare precocemente eventuali anomalie. Allo stesso modo periodici controlli sono necessari per evidenziare eventuali effetti collaterali legati alla terapia.

Quanto dura la malattia?

La durata della malattia è solitamente limitata a qualche anno. Spesso l'indurimento della cute cessa dopo due anni dall'inizio della malattia. A volte per guarire sono necessari anche 5-6 anni. Alcune chiazze possono diventare più evidenti anche dopo la fine del processo infiammatorio oppure la malattia può determinare un accrescimento disomogeneo tra le parti del corpo coinvolte e quelle sane.

La sclerosi sistemica è una malattia a lungo termine che può durare anche tutta la vita.

Qual è l'evoluzione a lungo termine della malattia?

Solitamente la morfea lascia solo difetti estetici sulla cute. La sclerodermia lineare può invece causare al paziente gravi problemi dovuti ad atrofia muscolare, all'alterazione della crescita ossea e a deformità articolari. La sclerosi sistemica è potenzialmente una malattia mortale. Il grado del coinvolgimento degli organi interni varia da paziente a paziente ed rappresenta il fattore prognostico più importante. In alcuni pazienti la malattia si può stabilizzare per lunghi periodi di tempo.

E' possibile guarire completamente?

I bambini affetti da sclerodermia localizzata guariscono. Dopo qualche tempo anche la cute indurita può ammorbidirsi e tornare normale. La guarigione da una sclerosi sistemica

è invece molto meno probabile, ma si possono raggiungere miglioramenti significativi o almeno la sua stabilizzazione.