



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/IT/intro>

Sclerodermia

Versione 2016

2. DIVERSI TIPI DI SCLERODERMIA

2.1 Sclerodermia localizzata

2.1.1 In che modo è diagnosticata la sclerodermia localizzata?

L'aspetto di pelle dura è indicativo della sclerodermia localizzata. Spesso nelle fasi iniziali il bordo della chiazza è rosso, purpureo o depigmentato e indica infiammazione della pelle. Nelle fasi tardive, la pelle diventa marrone e poi bianca nei caucasici. Nei non caucasici, nelle fasi iniziali può avere l'aspetto di un ematoma prima di diventare bianca. La diagnosi si basa su aspetti tipici della pelle.

La sclerodermia lineare si presenta come una striscia lineare su braccia, gambe o tronco. Il processo può colpire i tessuti sottocutanei compresi i muscoli e le ossa. A volte, la sclerodermia lineare può colpire il viso e il cuoio capelluto. I pazienti con interessamento della pelle del viso o del cuoio capelluto presentano un maggior rischio di uveite. Gli esami del sangue di solito danno risultati normali. Nella sclerodermia localizzata non si verifica un coinvolgimento significativo degli organi interni. Spesso viene eseguita una biopsia cutanea per contribuire a effettuare la diagnosi.

2.1.2 Qual è il trattamento per la sclerodermia localizzata?

Il trattamento mira a fermare l'infiammazione il prima possibile. I trattamenti disponibili hanno pochissimi effetti sul tessuto fibroso dopo che questo si è già formato poiché rappresenta la fase finale dell'infiammazione. L'obiettivo del trattamento è controllare l'infiammazione e ridurre la formazione di tessuto fibroso. Quando

l'infiammazione passa, il corpo riesce a riassorbire parte del tessuto fibroso e la pelle diventa di nuovo morbida.

La cura va da nessun trattamento all'uso di corticosteroidi, metotrexato o altri farmaci immunomodulanti. Alcuni studi dimostrano gli effetti vantaggiosi (efficacia) e la sicurezza di questi farmaci nella terapia a lungo termine. Il trattamento deve essere supervisionato e prescritto da un reumatologo pediatrico e/o da un dermatologo pediatrico.

In molti pazienti, il processo infiammatorio si risolve da solo, ma potrebbe richiedere alcuni anni. In alcune persone, il processo infiammatorio può persistere per molti anni e in alcune può diventare inattivo e poi ripresentarsi. Nei pazienti con coinvolgimento più grave, potrebbe essere necessario un trattamento più aggressivo.

La fisioterapia è importante, soprattutto in caso di sclerodermia lineare. Quando la pelle tesa si trova sopra un'articolazione, è importante mantenere l'articolazione allenata con degli allungamenti e, laddove adeguato, fare un massaggio al tessuto connettivo profondo. Nel caso in cui sia interessata una gamba, la lunghezza delle gambe potrebbe non essere più uguale, comportando un'andatura claudicante e sforzo su schiena, anche e ginocchia. Un plantare da inserire all'interno della scarpa della gamba più corta renderà la lunghezza delle gambe uguale ed eviterà sforzi mentre si cammina, si sta in piedi o si corre. Il massaggio delle zone interessate con creme idratanti aiuta a rallentare l'indurimento della pelle.

Il camouflage della pelle (cosmetici e coloranti) può aiutare a evitare l'aspetto antiestetico (alterazione della pigmentazione della pelle), soprattutto sul viso.

2.1.3 Qual è l'evoluzione a lungo termine della sclerodermia localizzata?

La progressione della sclerodermia localizzata è di solito limitata a pochi anni. L'indurimento della pelle spesso si arresta dopo l'inizio della malattia, ma può essere attivo per diversi anni. Una morfea circoscritta di solito lascia solo difetti cosmetici sulla pelle (alterazioni della pigmentazione) e dopo un po' di tempo la pelle dura si ammorbidisce e sembra normale. Alcune chiazze possono essere più evidenti anche dopo la fine del processo infiammatorio, a causa delle alterazioni di colore.

La sclerodermia lineare può comportare problemi per il bambino colpito

dovuti a una crescita diseguale delle parti del corpo interessate e non interessate, a causa di perdita di tono muscolare e di una riduzione della crescita delle ossa. Una lesione lineare su un'articolazione può causare artrite e, se non controllata, può causare delle contratture.

2.2 Sclerosi sistemica

2.2.1 In che modo viene diagnosticata la sclerosi sistemica? Quali sono i sintomi principali?

La diagnosi di sclerodermia è principalmente una diagnosi clinica - ovvero, i sintomi del paziente e l'esame obiettivo sono i test più importanti. Nessun test di laboratorio può diagnosticare la sclerodermia. I test di laboratorio vengono usati per eliminare altre malattie simili, per valutare il livello di attività della sclerodermia e per stabilire se siano coinvolti organi diversi dalla pelle. I primi segni sono modifiche nel colore delle dita delle mani e dei piedi con alterazioni di temperatura da caldo a freddo (fenomeno di Raynaud) e ulcere sulla punta delle dita. La pelle della punta delle dita delle mani e dei piedi spesso si indurisce rapidamente e diventa lucida. Questa condizione si può verificare anche alla pelle del naso. Dopodiché, la pelle dura si diffonde e nei casi gravi può colpire l'intero corpo. Nelle prime fasi della malattia si può verificare gonfiore alle dita e dolore alle articolazioni.

Durante il decorso della malattia, i pazienti possono sviluppare altre alterazioni della pelle, come dilatazioni visibili dei piccoli vasi sanguigni (teleangectasia), atrofizzazione della pelle e del tessuto sottocutaneo (atrofia) e depositi sottocutanei di calcio (calcificazioni). Possono essere colpiti gli organi interni e la diagnosi a lungo termine dipende dal tipo e dalla gravità del coinvolgimento di tali organi. È importante che vengano valutati tutti gli organi interni (polmoni, intestino, cuore, ecc.) per rilevare la presenza della malattia e che vengano svolti altri tipi di esami per valutare la funzionalità di ogni organo.

L'esofago è coinvolto nella maggior parte dei bambini, spesso abbastanza precocemente nel corso della malattia. Ciò potrebbe causare bruciore di stomaco, per via degli acidi dello stomaco che entrano nell'esofago e difficoltà nell'ingerire alcuni tipi di cibo. Successivamente, potrebbe essere interessato l'intero tratto intestinale con distensione addominale (pancia gonfia) e difficoltà digestive. Il coinvolgimento dei polmoni è frequente ed è un importante

determinante della prognosi a lungo termine. Anche il coinvolgimento degli organi, come cuore e reni, è molto importante per la prognosi. Tuttavia, non esiste un esame del sangue specifico per la sclerodermia. I medici che trattano i pazienti con sclerodermia sistemica valuteranno la funzionalità degli organi a intervalli regolari per vedere se la sclerodermia si è diffusa agli organi o se il coinvolgimento è peggiorato o migliorato.

2.2.2 Qual è il trattamento per la sclerosi sistemica nei bambini?

La scelta del trattamento più adeguato viene fatta dal reumatologo pediatrico con esperienza in sclerodermia, insieme ad altri specialisti che si occupano di sistemi specifici come il cuore e i reni. Vengono usati i corticosteroidi così come il metotrexato o il micofenolato. In caso di coinvolgimento di polmoni e reni, può essere usato il ciclofosfamide. Per il fenomeno di Raynaud, è fondamentale curare la circolazione stando sempre al caldo per prevenire tagli o ulcerazione della pelle, e a volte sono necessari anche farmaci per dilatare i vasi sanguigni. Nessuna terapia ha dimostrato di essere chiaramente efficace su tutte le persone con sclerosi sistemica. Il programma di trattamento più efficace per ogni persona deve essere stabilito mediante l'uso di farmaci che sono risultati efficaci su altre persone affette da sclerosi sistemica per vedere se funzionano per tale paziente. Altri trattamenti sono attualmente in fase di studio e vi è una speranza concreta che in futuro si trovino terapie più efficaci. In casi molto gravi, potrebbe essere considerato il trapianto di midollo osseo autologo.

Durante la malattia è necessario che il paziente segua la fisioterapia e che curi la pelle dura per mantenere le articolazioni e la parete toracica allenata.

2.2.3 Qual è l'evoluzione a lungo termine della sclerodermia sistemica?

La sclerosi sistemica è potenzialmente una malattia mortale. Il grado di coinvolgimento degli organi interni (sistemi cardiaco, renale e polmonare) varia da paziente a paziente ed è il principale determinante dell'evoluzione a lungo termine. In alcuni pazienti la malattia potrebbe stabilizzarsi per lunghi periodi di tempo.

