



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

Sclerodermia

Versione 2016

1. CHE COS'È LA SCLERODERMIA

1.1 Che cos'è?

Il nome sclerodermia deriva dalla lingua greca e può essere tradotto con "pelle dura". La pelle diventa lucida e dura. Ci sono due tipi diversi di sclerodermia: sclerodermia localizzata e sclerosi sistemica.

Nella sclerodermia localizzata, la malattia è limitata alla pelle e ai tessuti sottocutanei. Può interessare gli occhi e causare uveite; può anche interessare le articolazioni e causare artrite. Può presentarsi a chiazze (morfea) o come una striscia stretta (sclerodermia lineare). Nella sclerosi sistemica, il processo è diffuso e interessa non solo la pelle ma anche alcuni organi interni del corpo.

1.2 È diffusa?

La sclerodermia è una malattia rara. Le stime della sua frequenza non superano mai 3 nuovi casi ogni 100.000 persone all'anno. La sclerodermia localizzata è la forma più comune nei bambini e colpisce principalmente le femmine. Solo il 10% circa o meno dei bambini con sclerodermia è colpito da sclerosi sistemica.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La sclerodermia è una malattia infiammatoria ma il motivo dell'infiammazione non è stato ancora scoperto. È probabilmente una malattia autoimmune, il che significa che il sistema immunitario del bambino reagisce contro se stesso. L'infiammazione causa gonfiore, calore e sovrapproduzione di tessuto fibroso (cicatrici).

1.4 È ereditaria?

No. A oggi non esistono prove di un legame genetico per la sclerodermia, nonostante vi siano alcuni casi di malattia all'interno di famiglie.

1.5 Si può prevenire?

Non esistono prevenzioni note per questa condizione. Questo significa che come genitori o pazienti non avreste potuto fare niente per prevenire l'insorgere della malattia.

1.6 È infettiva?

No. Alcune infezioni possono scatenare l'insorgere della malattia ma la condizione non è infettiva e non è necessario isolare i bambini dalle altre persone.

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.

3. VITA QUOTIDIANA

3.1 Quanto dura la malattia?

La progressione della sclerodermia localizzata è di solito limitata a pochi anni. L'indurimento della pelle spesso si arresta dopo pochi anni dall'inizio della malattia. A volte sono necessari fino a 5-6 anni e alcune chiazze possono diventare più visibili dopo la fine del processo infiammatorio a causa di alterazioni della pigmentazione o la malattia può sembrare peggiorata per via di una crescita diseguale tra parti del corpo interessate e non interessate. La sclerosi sistemica è una malattia a lungo termine che può durare per anni. Tuttavia, un trattamento precoce e adeguato può abbreviare il decorso della malattia.

3.2 È possibile guarire completamente?

I bambini con sclerodermia localizzata di solito guariscono. Dopo un po' anche la pelle dura può ammorbidirsi e potrebbero persistere solo le aree iperpigmentate. Guarire dalla sclerosi sistemica è improbabile, ma si possono avere miglioramenti importanti o perlomeno una stabilizzazione della malattia, consentendo una migliore qualità della vita.

3.3 Quali sono le terapie complementari/non convenzionali?

Esistono molte terapie complementari e alternative e ciò potrebbe confondere i pazienti e le loro famiglie. Pensate bene ai rischi e ai vantaggi derivanti da queste terapie poiché i vantaggi dimostrati sono pochi e potrebbero essere costose in termini di tempo, denaro e rischio

per il bambino. Se intendete considerare terapie complementari e alternative, parlate di tali opzioni con il vostro reumatologo pediatrico. Alcune terapie possono interagire con i farmaci convenzionali. La maggior parte dei medici non sarà contraria, a condizione che seguiate i loro consigli. È molto importante non interrompere l'assunzione dei farmaci prescritti. Quando i farmaci sono necessari a mantenere la malattia sotto controllo, può essere molto pericoloso interromperne l'assunzione se la malattia è ancora attiva. Parlate dei vostri dubbi con il medico del vostro bambino.

3.4 In che modo la malattia può influire sulla vita di tutti i giorni del bambino e della famiglia e che tipo di controlli periodici è necessario svolgere?

Come tutte le malattie croniche, la sclerodermia influisce sulla vita di tutti i giorni del bambino e della famiglia. Se la malattia è leggera, senza coinvolgimento dei principali organi, il bambino e la famiglia solitamente conducono una vita normale. Tuttavia, è importante ricordare che il bambino con sclerodermia può sentirsi spesso stanco o avere meno resistenza alla fatica e potrebbe avere bisogno di cambiare spesso posizione a causa della scarsa circolazione. Sono necessari check-up periodici per valutare la progressione della malattia e la necessità di modificare il trattamento. Poiché organi interni importanti (polmoni, tratto gastrointestinale, reni, cuore) possono essere interessati in momenti diversi durante il decorso della sclerosi sistemica, è necessaria una valutazione regolare della funzionalità degli organi per il rilevamento precoce di possibili danni. Quando si utilizzano determinati farmaci, i loro possibili effetti collaterali devono essere monitorati con controlli periodici.

3.5 Si può andare a scuola?

È fondamentale che i bambini con malattie croniche continuino il loro percorso scolastico. Alcuni fattori potrebbero causare problemi per la frequenza della scuola ed è quindi importante spiegare agli insegnanti le eventuali necessità del bambino. Quando possibile, i pazienti devono partecipare a lezioni di ginnastica; in questo caso, bisogna tenere conto delle stesse considerazioni discusse di seguito. Quando la malattia è ben controllata, come in genere avviene quando si utilizzano i farmaci

attualmente disponibili, il bambino non dovrebbe avere alcun problema nello svolgere le stesse attività dei suoi coetanei sani. La scuola per i bambini è come il lavoro per gli adulti: un luogo dove imparano ad essere individui indipendenti e produttivi. I genitori e gli insegnanti devono fare tutto il possibile per consentire ai bambini di partecipare regolarmente alle attività scolastiche, non solo affinché il bambino abbia risultati scolastici positivi, ma anche in modo che venga apprezzato sia dai suoi coetanei, sia dagli adulti.

3.6 Si può fare sport?

Fare sport è un aspetto essenziale della vita quotidiana di un bambino. Uno degli obiettivi della terapia è consentire ai bambini di condurre una vita quanto più normale possibile e di considerarsi uguali ai loro coetanei. Quindi la raccomandazione generale è permettere ai pazienti di partecipare alle attività sportive scelte e confidare che si fermino in caso di dolore o malessere. Questa scelta fa parte di un atteggiamento più generale che tende a incoraggiare psicologicamente il bambino a essere autonomo e in grado di affrontare da solo i limiti imposti dalla sua malattia.

3.7 Che dieta bisogna seguire?

Non esistono prove che la dieta influisca sulla malattia. In generale, il bambino deve osservare una normale dieta equilibrata adatta alla sua età. Per un bambino in crescita si raccomanda una dieta sana e ben equilibrata con proteine, calcio e vitamine sufficienti. I pazienti che assumono corticosteroidi devono evitare di mangiare troppo perché questi farmaci possono aumentare l'appetito.

3.8 Il clima può influenzare il decorso della malattia?

Non esistono prove che il clima influisca sulle manifestazioni della malattia.

3.9 Il bambino può essere vaccinato?

I pazienti affetti da sclerodermia devono consultare sempre i loro medici prima di sottoporsi a qualsiasi tipo di vaccinazione. Il medico

deciderà quali vaccini possono essere eseguiti sul bambino valutando caso per caso. Nel complesso, sembra che le vaccinazioni non aumentino l'attività della malattia e non causino eventi avversi gravi nei pazienti con sclerodermia.

3.10 In che modo la malattia influisce su vita sessuale, gravidanza e contraccezione?

Non esistono restrizioni all'attività sessuale o alle gravidanze dovute alla malattia. Ciò nonostante, i pazienti che assumono farmaci devono essere sempre molto attenti sui possibili effetti di tali farmaci sul feto. Si consiglia ai pazienti di consultare il proprio medico in merito a contraccezione e gravidanza.