www.printo.it/pediatric-rheumatology/RO/intro

Sclerodermia

Versiunea 2016

1. CE ÎNSEAMNĂ SCLERODERMIA

1.1 Ce este această boală?

Termenul „sclerodermia" provine dintr-un cuvânt grecesc – „scleroderma" – care înseamnă „piele dură". În această boală, pielea devine strălucitoare şi dură (aspră) datorită îngroşării. Există două tipuri diferite de sclerodermie: sclerodermia localizată şi scleroza sistemică. În sclerodermia localizată, boala este limitată la piele şi la ţesuturile localizate sub pielea afectată. Poate afecta și ochii (cauzând uveită), sau articulațiile (determinând apariția artritei). Poate apare sub formă de pete (morphea) sau sub forma unei benzi întărite (sclerodermie liniară).
În scleroza sistemică, procesul este mult mai extins iar boala afectează nu numai pielea, ci şi organele interne ale corpului.

1.2 Cât este de frecventă?

Sclerodermia este o boală rară. Frecvenţa estimată nu depăşeşte 3 cazuri noi în fiecare an la 100.000 de locuitori (în populația generală). Sclerodermia localizată este cea mai frecventă formă a bolii la copii şi afectează mai ales fetiţele. Doar 10% dintre toate cazurile de sclerodermie la copii sunt forme sistemice.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Sclerodermia este o boală inflamatorie, dar cauza inflamaţiei nu a fost încă descoperită. Este, mai probabil, o boală autoimună, ceea ce înseamnă că sistemul imunitar al copilului reacţionează împotriva

propriului corp. Inflamaţia determină tumefierea (umflarea), creşterea temperaturii locale şi producere excesivă de ţesut fibros (cicatricial).

1.4 Este o boală moştenită?

Nu există dovezi, până în prezent, în acest sens pentru sclerodermie, cu toate că s-au raportat câteva cazuri de boală în care aceasta a apărut la doi sau mai mulţi membri ai aceleiaşi familii.

1.5 Boala poate fi prevenită?

Pentru moment nu se cunosc mijloace preventive pentru această boală. Acest lucru înseamnă că nici părinții nici pacientul nu ar fi putut face nimic pentru a preveni apariția bolii.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu. Unele infecţii pot declanşa apariţia bolii, dar boala propriu-zisă nu este infecţioasă, iar copiii afectaţi nu trebuie să fie izolaţi de ceilalţi.

2. TIPURI DIFERITE DE SCLERODERMIE

2.1 Sclerodermia localizată

2.1.1 Cum se diagnostichează sclerodermia localizată?

Diagnosticul este stabilit pe baza aspectului tipic al pielii. Adesea, în stadiile precoce ale bolii, apare o margine roşie sau purpurie în jurul zonei respective. Acest aspect reflectă prezenţa inflamaţiei la nivelul pielii. În stadiile avansate, pielea devine maronie şi apoi albă la populaţia caucaziană. La persoanele non-caucaziene, în stadiile precoce, leziunea poate avea aspect de „vânătaie", devenind ulterior o zonă albă. Diagnosticul se bazează pe aspectul tipic al pielii. Sclerodermia liniară apare ca o linie pe braț, picior sau trunchi. Boala poate afecta şi ţesutul de sub piele, inclusiv muşchiul şi osul. Uneori, sclerodermia liniară poate apărea la nivelul feței și al scalpului. Pacienții cu afectarea pielii la nivelul feței sau scalpului au un risc crescut de apariție a uveitei. Analizele din sânge sunt de obicei normale. Sclerodermia liniară nu este însoţită de afectare importantă a organelor

interne. Adesea este necesară o biopsie a pielii pentru a ajuta la stabilirea diagnosticului.

2.1.2 Care este tratamentul pentru sclerodermia localizată?

Tratamentul are scopul de a opri inflamaţia cât mai rapid posibil. Tratamentele disponibile la ora actuală au eficienţă redusă asupra ţesutului fibros deja format. Țesutul fibros este stadiul final al inflamației. Scopul tratamentului este de a controla inflamația și, prin urmare, de a reduce cât de mult posibil formarea de țesut fibros. Odată ce inflamaţia a dispărut, corpul este capabil de a resorbi o parte din ţesutul fibros, iar pielea poate redeveni normală, moale.
Medicația variază de la abținerea de la tratament până la utilizarea de corticosteroizi, metotrexat sau alte medicamente imuno-modulatoare. Există studii care demonstrează efectele benefice (eficacitatea), precum și siguranța acestor medicamente în terapia pe termen lung.
Tratamentul trebuie să fie supravegheat și prescris de un reumatolog pediatru și/sau un dermatolog pediatru.
La mulți pacienți, procesul inflamator se oprește de la sine, dar acest lucru poate necesita câțiva ani. La unele persoane, procesul inflamator poate persista timp de mulți ani, iar la altele poate deveni inactiv și apoi să reapară. La pacienții cu evoluție mai severă, poate fi necesar să se administreze un tratament mai agresiv.
Fizioterapia este importantă, în special în cazul sclerodermiei liniare. Când pielea indurată se află deasupra unei articulaţii, este importantă păstrarea mobilităţii articulare prin întindere şi, uneori, prin efectuarea de masaj pentru ţesutul conjunctiv profund. Dacă este afectat un picior, poate apare o inegalitate la membrele inferioare, determinând şchiopătarea, care la rândul ei solicită spatele, şoldurile şi genunchii. Un înălţător plantar (ortopedic) va readuce egalitatea în lungimea funcțională a picioarelor și va evita șchiopătarea la mers, alergat sau stat în picioare. Masajul leziunilor cu creme emoliente ajută la încetinirea indurării pielii.
Camuflajul pielii (produse cosmetice și coloranți) poate fi necesar pentru a ascunde zonele inestetice, mai ales la nivelul feței.

2.1.3 Care este evoluția pe termen lung a sclerodermiei localizate?

Evoluția sclerodermiei localizate este de obicei limitată la câțiva ani. De multe ori, procesul de indurare a pielii se oprește la câțiva ani de la debutul bolii, dar poate fi activ timp de mai mulți ani. Morphea circumscrisă lasă, de obicei, numai semne cosmetice (modificări de pigmentare), iar după un timp pielea indurată se poate înmuia, și poate chiar căpăta un aspect normal. Unele pete pot deveni mai evidente chiar și după terminarea procesului inflamator, datorită schimbărilor de culoare.
Sclerodermia liniară poate provoca probleme la copil din cauza creșterii inegale a părților afectate și neafectate ale corpului, din cauza pierderii masei musculare și a scăderii ritmului de creștere a oaselor. O leziune liniară la nivelul unei articulații poate provoca artrită și, dacă rămâne necontrolată, poate duce la contracturi.

2.2 Scleroza sistemică

2.2.1 Cum se diagnostichează sclerodermia sistemică? Care sunt principalele simptome?

Diagnosticul de sclerodermie este în primul rând un diagnostic clinic - adică, simptomele pacientului și examenul fizic sunt cele mai importante teste. Trebuie menţionat că nu există o analiză specifică pentru sclerodermie. Testele de laborator sunt folosite pentru a elimina alte boli cu manifestări similare, pentru a evalua cât de activă este sclerodermia și pentru a determina dacă sunt implicate și alte organe.
Semnele precoce sunt modificări ale culorii degetelor de la mâini şi de la picioare în urma expunerii la variaţii de temperatură, de la fierbinte la rece (fenomenul Raynaud) şi ulceraţii pe vârful degetelor. Pielea de pe vârful degetelor de la mâini și de la picioare devine adesea dură şi strălucitoare. Acest lucru poate apărea și la pielea de la nivelul nasului. Ulterior, zona de piele indurată se extinde, boala putând afecta practic toată suprafaţa corpului. În fazele inițiale ale bolii pot apărea tumefierea degetelor de la mâini şi dureri ale articulaţiilor.
De-a lungul evoluției bolii, pacienții pot dezvolta și alte modificări ale pielii, cum ar fi dilatații vizibile de vase mici (telangiectazii), pierderea de țesut cutanat și subcutanat (atrofie) și depozite subcutanate de calciu (calcificări). Organele interne pot fi afectate și prognosticul pe termen lung depinde de tipul și severitatea afectării organelor interne. Este important ca toate organele interne (plămâni, intestin, inimă etc.)

să fie evaluate în acest sens, fiind necesare diferite tipuri de analize pentru a monitoriza funcţia fiecărui organ în parte.
Esofagul este afectat la majoritatea copiilor, adesea destul de devreme în cursul bolii. Acest lucru poate provoca arsuri la stomac (din cauza acidului din stomac care reflueză în esofag) și dificultăți la înghițirea anumitor tipuri de alimente. Mai târziu, întregul tract digestiv poate fi afectat, putând apare simptome de genul distensiei abdominale sau digestiei defectuoase a alimentelor. Afectarea plămânilor este frecventă şi are un impact major asupra prognosticului pe termen lung. Afectarea altor organe, precum inima şi rinichii, este de asemenea foarte importantă pentru prognosticul bolii. Totuși, nu există un test de sânge specific pentru sclerodermie. Medicul care are în tratament pacienți cu sclerodermie sistemică va evalua funcția organelor la intervale regulate pentru a vedea dacă sclerodermia s-a extins la organe sau dacă afectarea acestora s-a ameliorat sau s-a agravat.

2.2.2 Care este tratamentul pentru scleroza sistemică la copii?

Alegerea celui mai potrivit tratament trebuie să aparțină unui reumatolog pediatru cu experiență în sclerodermie, alături de alți specialiști care să se ocupe de manifestările sistemice specifice ale diferitelor organe, cum ar fi inima și rinichii. Medicamentele utilizate sunt: corticosteroizii, metotrexatul sau micofenolatul. Pentru afectarea pulmonară sau renală, este utilizată de obicei, ciclofosfamida. Pentru fenomenul Raynaud, se impune protejarea circulaţiei, prin menţinerea căldurii şi evitarea frigului; este foarte important să se evite lezarea pielii, iar uneori sunt necesare medicamente care să favorizeze dilatarea vaselor de sânge. În scleroza sistemică nici o terapie nu şi-a dovedit în mod clar eficienţa. Pentru fiecare individ în parte trebuie identificat programul de tratament cel mai eficient prin utilizarea de medicamente care au fost eficiente pentru alți copii cu sclerozăsistemică pentru a vedea dacă aceste medicamente au efect și asupra pacientului. La ora actuală sunt testate noi medicamente şi se speră în identificarea unor terapii mai eficiente în următorii ani. În cazuri foarte severe, se poate lua în considerare transplantul autolog de măduvă osoasă.
Fizioterapia şi îngrijirea pielii indurate sunt necesare în timpul bolii, pentru a menţine mobilitatea articulaţiilor şi a cutiei toracice.

2.2.3 Care este evoluția pe termen lung a sclerodermiei sistemice?

Scleroza sistemică este o boală care poate pune viaţa în pericol. Gradul de afectare a organelor interne (sistemul cardiac, renal și pulmonar) variază de la un pacient la altul şi este principalul factor care determină prognosticul pe termen lung. La unii pacienţi boala se poate stabiliza pe perioade îndelungate de timp.

3. VIAȚA DE ZI CU ZI

3.1 Cât timp va dura boala?

Evoluția sclerodermiei localizate este de obicei limitată la câțiva ani. Adesea, indurarea pielii se opreşte la câțiva ani de la debutul bolii. Uneori procesul poate dura 5 – 6 ani, iar unele pete pot fi observate chiar după oprirea procesului inflamator, din cauza modificărilor de culoare. Boala se poate manifesta şi mai grav datorită creşterii inegale a părţilor afectate faţă de cele neafectate ale corpului. Scleroza sistemică este o boală care evoluează pe termen lung și poate dura ani de zile. Totuși, tratamentul precoce și adecvat poate scurta durata bolii.

3.2 Este posibilă vindecarea completă?

Copiii cu sclerodermie localizată, de obicei, îşi revin. După un timp, chiar şi pielea indurată poate reveni la aspectul normal, persistând numai zonele cu pigmentare accentuată. Vindecarea în cazul sclerozei sistemice este mai puţin probabilă, dar ameliorări semnificative, sau cel puţin stabilizarea bolii, pot fi obţinute, permițându-se astfel o bună calitate a vieții.

3.3 Care sunt terapiile neconvenționale/complementare?

Există multe terapii complementare și alternative disponibile, iar acest lucru poate crea confuzie în rândul pacienților și familiilor. Meditați cu atenție la riscurile și avantajele acestor terapii, deoarece există puține beneficii dovedite și tratamentele pot fi costisitoare atât în termeni de timp și bani, cât și ca dificultate pentru copil. Dacă doriți să explorați terapii complementare și alternative, vă rugăm să discutați aceste

opțiuni cu un specialist reumatolog pediatru. Unele terapii pot interacționa cu medicamentele convenționale. Majoritatea medicilor nu se vor opune terapiilor alternative, cu condiția să urmați sfatul medical. Este foarte important să nu opriți administrarea medicamentelor prescrise. Atunci când este necesară administrarea de medicamente pentru a menține boala sub control, poate fi foarte periculos să întrerupeți administrarea lor în cazul în care boala este încă activă. Vă rugăm să discutați preocupările dumneavoastră privind administrarea medicamentelor cu medicul copilului dumneavoastră.

3.4 Cum poate afecta boala viața de zi cu zi a copilului și a familiei, și care sunt controalele periodice necesare?

Ca orice boală cronică, sclerodermia afectează viața de zi cu zi a copilului și a familiei. În cazul în care boala este ușoară, fără o implicație majoră de organe, în general, copilul și familia pot duce o viață normală. Cu toate acestea, este important să ne amintim cum copiii cu sclerodermie se pot simți adesea obosiți sau sunt mai puțin rezistenți la eforturi și ar putea avea nevoie să își schimbe frecvent poziția din cauza circulației inadecvate. Sunt necesare controale periodice pentru a evalua progresia bolii și necesitatea de modificare a tratamentului. Deoarece organele interne importante (plămânii, tractul gastro-intestinal, rinichii, inima) pot fi implicate în diferite momente pe parcursul sclerozei sistemice, este necesară evaluarea periodică a funcției organelor pentru detectarea precoce a eventualelor complicații. Atunci când se utilizează anumite medicamente, efectele lor adverse posibile ar trebui să fie, de asemenea, monitorizate prin controale periodice.

3.5 Va afecta boala participarea copilului la activitățile școlare?

Este esențial ca acei copii care suferă de boli cronice să își continue studiile. Există câțiva factori care pot cauza probleme privind frecventarea școlii și, de aceea, este important să se explice profesorilor nevoile speciale ale copilului. Pacienţii ar trebui să ia parte la lecţii de gimnastică ori de câte ori este posibil, dar în acest caz, trebuie luate în calcul consideraţiile discutate în capitolul referitor la practicarea sporturilor. După ce boala este bine controlată, așa cum se

întâmplă de regulă folosind medicamente disponibile în prezent, copilul nu ar trebui să aibă probleme în a participa la toate activitățile ca și colegii săi sănătoși. Pentru copii, școala este echivalentă cu locul de muncă pentru adulți: un loc unde învață cum să devină persoane independente și productive. Părinții și profesorii trebuie să facă tot posibilul pentru a permite copilului să participe la activitățile școlare într-un mod normal, și acest lucru nu numai pentru a permite copilului să obțină rezultate școlare bune, dar și pentru a fi acceptat și apreciat atât de colegi cât și adulți.

3.6 Va afecta boala participarea copilului la activitățile sportive?

Practicarea sporturilor este un aspect esenţial al vieţii de zi cu zi a unui copil sănătos. Unul dintre principalele obiective ale tratamentului este de a permite copiilor să desfăşoare o viaţă normală şi să nu se considere diferiţi de colegii lor. Prin urmare, recomandarea generală este de a permite pacienților să participe la activitățile sportive pe care le aleg și să se oprească dacă există limitări datorate durerii sau disconfortului. Această alegere este parte a unei atitudini mai generale, care tinde să încurajeze copilul din punct de vedere psihologic să fie autonom şi capabil să facă faţă limitelor impuse de boală.

3.7 Copilul va trebui să urmeze un regim alimentar special?

Nu există nici o dovadă care să demostreze că dieta poate influenţa boala. În general, copilul trebuie să respecte un regim alimentar echilibrat, normal pentru vârsta acestuia. Pentru un copil în creștere se recomandă o dietă sănătoasă, bine echilibrată cu proteine, calciu și vitamine suficiente. Supraalimentarea trebuie evitată la pacienții care iau corticosteroizi, deoarece aceste medicamente pot crește pofta de mâncare, care poate duce la creșterea excesivă în greutate.

3.8 Condițiile climatice pot influența evoluția bolii?

Nu există dovezi care să susțină că schimbările climatice pot afecta boala.

3.9 Sunt permise vaccinările?

Pacienții cu sclerodermie trebuie să consulte întotdeauna medicul înainte de a face o vaccinare de orice fel. Medicul va decide care sunt vaccinurile pe care copilul le poate efectua, luând în considerare fiecare caz în parte. În general, vaccinarea nu pare a crește activitatea bolii și nu provoacă reacții adverse severe la pacienții cu sclerodermie.

3.10 Care sunt consecințele pentru viața sexuală, sarcină, contracepție?

Nu există restricții privind activitatea sexuală sau sarcina din cauza bolii. Cu toate acestea, pacientele care iau medicamente trebuie să fie întotdeauna foarte atente cu privire la posibilele efecte ale acestor medicamente asupra fătului. Pacientele sunt sfătuite să consulte medicul cu privire la controlul nașterilor și la sarcină.