



Ritaglio Stampa

Testata: Agenda della Salute
Città: Italia
Diffusione: n.d. Lettori: n.d.
Data: Maggio 2012
Soggetto: Sclerodermia



Un test per riconoscerla e valutarne la severità



Una malattia invalidante, che se scoperta in tempo può essere contrastata con efficacia

a cura di Serena De Angeli

William Osler, studioso di fine '800, la definì *«la malattia più terribile dell'essere umano»*, poiché i pazienti subiscono un progressivo danno estetico che colpisce la cute del volto e delle estremità con sofferenza psicologica notevole che deriva soprattutto dalle scarse e spesso assenti prospettive di guarigione. La Sclerosi Sistemica (SSc), meglio conosciuta come sclerodermia, è una malattia rara, altamente invalidante, la cui causa è ancora

sconosciuta, anche se non si esclude che le motivazioni siano da rintracciare nella presenza di un virus (CVM), responsabile di scatenare la risposta immunitaria verso i tessuti dell'ospite. Solo in Italia colpisce circa 30.000 persone, 1.000 nuovi casi ogni anno (l'incidenza annuale è stimata in circa 20 nuovi casi ogni milione di abitanti), senza differenza di razze ed età, anche se maggiormente frequente tra i 30 e i 50 anni. Le donne sono più colpite



Il ritardo

Purtroppo capita ancora troppo spesso che la diagnosi arrivi in ritardo di anni, rispetto alla comparsa dei primi sintomi, il cosiddetto fenomeno di Raynaud secondario. Questa mancanza di tempestività nell'individuare correttamente la patologia, e quindi la prognosi, favorisce la progressione incontrollata della malattia, che da fibrosi diviene sclerosi, cioè distruzione lenta e progressiva di tessuti o organi che, diventati rigidi, perdono la loro funzionalità. Tale sclerosi colpisce tessuti, vasi del circolo periferico, organi e apparati (da qui il nome sistemica).

degli uomini. Si manifesta con il progressivo ispessimento e fibrosi della cute e degli organi interni, in particolare cuore, polmoni, tratto gastrointestinale, reni, e con il diffuso danneggiamento e la distruzione dei capillari. È una malattia cronica autoimmune ed evolutiva, che dal 2008 è stata inserita tra le malattie rare; grazie a questo riconoscimento, chi ne è affetto può far valere l'esenzione totale dal ticket. La caratteristica clinica più evidente è l'indurimento e l'ispessimento della cute in zone più o meno estese della superficie corporea. Per via di una reazione immunitaria diretta contro i tessuti dell'organismo, si verifica la fibrosi della cute che può nel tempo estendersi anche agli organi interni. La fibrosi consiste dall'aumento del tessuto connettivo che circonda i tessuti stessi, a scapito di questi ultimi, che conseguentemente si riducono. Le aree maggiormente interessate sono quelle degli organi coinvolti nell'apparato gastrointestinale, i polmoni, i reni e il cuore. Alla fibrosi, inoltre, si associano caratteristiche alterazioni dei vasi sanguigni, soprattutto localizzate a livello delle piccole arterie periferiche e dei capillari.

Il primo sintomo è la cosiddetta **mano fredda**, il fenomeno di Raynaud, che si



manifesta con un tipico pallore delle dita delle mani e dei piedi, talmente gelati da diventare quasi blu. Il colorito spento è dovuto alla diminuzione dell'afflusso di sangue alle dita e si accompagna, generalmente, ad una diminuzione della temperatura cutanea, a dolore e ad alterata sensibilità. «È una condizione che determina invalidità», oltre che rappresentare un doloroso fardello per il paziente, coinvolge tutta

la famiglia e incide sui costi del Sistema Sanitario Nazionale - osserva **Matucci-Cerinic**, mentre descrive la patologia - Il futuro è verosimilmente rappresentato dalla capacità che la nostra comunità medica avrà di formulare una diagnosi molto precoce di sclerodermia e di identificare i test che permetteranno di portare a galla più facilmente tale diagnosi. In questo momento la ricerca in campo reumatolo-



gico, che in Italia raggiunge livelli di eccellenza riconosciuti a livello mondiale, procede in questa direzione, come dimostrato dagli studi sul PDGF della scuola anconetana e dai risultati di alcuni studi sui biomarkers, un'opportunità per facilitare la diagnosi, monitorare l'attività della malattia o la sua risposta alla terapia ed ottimizzare i costi a carico del Sistema Sanitario Nazionale». Un esempio dell'avanzamento della ricerca è rappresentato dal Test ELF (Enhanced Liver Fibrosis), un algoritmo approvato come predittore di severità nelle malattie epatiche croniche che, in uno studio realizzato da ricercatori italiani in collaborazione con i colleghi britannici, si è dimostrato efficace per valutare l'attività e il livello della sclerodermia. Questo strumento è stato recentemente

presentato in occasione del Congresso della Società Italiana di Reumatologia. Un esame non invasivo può svelare la malattia, che si presenta principalmente in due forme: localizzata e sistemica. Al primo tipo appartengono due sottocategorie: morphea (piacche di indurimento cutaneo) e lineare (lesioni simili a cicatrici). Al secondo quattro, c.r.e.s.t. (sindrome caratterizzata da calcinosi), limitata (ispessimento della cute delle estremità), diffusa (con possibile coinvolgimento degli organi interni), overlap (sovrapposizione di malattie del tessuto connettivo). «La Ricerca riveste un ruolo fondamentale nella possibilità di personalizzare la terapia sul singolo paziente sclerodermico e i risultati che stiamo ottenendo possono portare ricadute tangibili sulla qualità di vita del ma-



Il test

Il cosiddetto Elf-test (Enhanced liver fibrosis), è stato inizialmente messo a punto come predittore di gravità nelle malattie epatiche croniche. In seguito si è rilevato d'aiuto anche nella sclerodermia. Il test prevede la misurazione nel sangue di tre marcatori (acido ialuronico, TIMP-1, peptide aminoterminale del procollagene di tipo III). I dati di uno studio del professor Del Galdo dell'Università di Leeds in collaborazione con la Seconda Università di Napoli, mostrano che questo esame, di facile esecuzione, può fornire informazioni importanti sul livello di fibrosi. Grazie al test è possibile una valutazione precisa, prima di partire con le terapie mirate.

lato - afferma il Presidente della Società Italiana di Reumatologia, il professor **Giovanni Minisola**, direttore della Divisione di reumatologia dell'Ospedale San Camillo di Roma-. *Nel nostro Paese non mancano ricercatori che, nonostante le grosse difficoltà dovute alle scarse risorse disponibili, portano avanti la ricerca sulla sclerodermia a livelli di eccellenza internazionale e con risultati molto apprezzati.*