

Come si cura?

Ad oggi non esistono studi che comprovino la sicura efficacia di uno specifico trattamento o la sua superiorità rispetto ad un altro.

I farmaci sono diretti contro:

- ▶ **infiammazione e fibrosi**
- ▶ **alterazioni vascolari**
- ▶ **autoimmunità**

La scelta della terapia si basa su diversi fattori:

- ▶ Attività della malattia
- ▶ Profondità del coinvolgimento (derma, sottocutaneo)
- ▶ Area corporea interessata
- ▶ Decorso

Le terapie locali sono indicate nelle forme limitate ed in associazione alle terapie sistemiche nelle forme diffuse (creme, fototerapia). Il coinvolgimento sottocutaneo, la rapida progressione, l'interessamento di aree sensibili da un punto di vista funzionale/cosmetico o di ampia superficie corporea sono un'indicazione per l'uso di terapie sistemiche (cortisonici, immunosoppressori). E' inoltre fondamentale l'utilizzo di creme emollienti e la fotoprotezione, in quanto è noto che la luce solare può scatenare o peggiorare la malattia.

Per quale ragione bisogna rivolgersi al dermatologo?

Il compito del dermatologo è quello di porre diagnosi di sclerodermia cutanea localizzata. Tale diagnosi è spesso clinica, mentre in alcuni casi, soprattutto nelle forme atipiche o profonde, è necessario eseguire una biopsia cutanea per esame istologico.

Compito del medico è anche escludere una sclerodermia sistemica attraverso la clinica, la storia del paziente e l'esecuzione di opportune indagini diagnostiche. Con una diagnosi ed un trattamento precoce si possono ridurre la gravità e gli esiti delle lesioni.

La malattia può avere dei periodi di quiescenza e di riattivazione ed è pertanto importante effettuare controlli periodici.

Testo a cura della dott.ssa **Simona Muratori**

Dirigente Medico Reparto di Dermatologia Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano



ASSOCIAZIONE ITALIANA
LOTTA ALLA SCLERODERMIA
ONLUS



ASSOCIAZIONE ITALIANA
LOTTA ALLA SCLERODERMIA
ONLUS

Iscritta al Registro Generale
del volontariato della Regione
Lombardia n° 3098 sez. A
Codice Fiscale 93091610423

Sede c/o Azienda Ospedaliera
Gaetano Pini
Via Pini, 9 - 20122 Milano

Telefono: 02.58296675
Fax: 02.36684721
Cellulari:
338.7193491 - 338.6694061
ails@tiscali.it
www.ails.it



AILS, è membro fondatore di FESCA
Federation of European Scleroderma Associations
Inoltre AILS è membro
della Consulta Nazionale delle Malattie Rare
CNdMR, della Federazione Lombarda Malattie Rare
ed è nel Gruppo Rappresentanti
Associazioni e Laici - G.R.A.L - (Partecipasalute)
dell'Istituto di ricerca Mario Negri

QUOTA ASSOCIATIVA ANNUALE: 20,00 EURO

Conto corrente postale: 91981225

- ▶ Banca Prossima – Gruppo IntesaSanPaolo
IBAN IT24 L033 5901 6001 0000 0119 448
- ▶ Banco Posta
IBAN IT89 R076 0101 6000 0009 1981 225

SCLERODERMIA CUTANEA LOCALIZZATA



Come si definisce?

La Morfea o Sclerodermia Cutanea Localizzata è una malattia cutanea infiammatoria/autoimmune, fibrosante con manifestazioni cliniche eterogenee, causata da disordini dell'immunità cellulare, del microcircolo e da un'anomala sintesi di collagene. Questi fattori provocano indurimento (sclerosi) del derma e talvolta coinvolgimento della fascia sottocutanea, del muscolo o dell'osso sottostante. Possono svilupparsi contratture, esiti cosmetici o funzionali, alterazioni dello sviluppo degli arti, associazioni con altre malattie autoimmuni.

Chi colpisce?

- ▶ L'incidenza oscilla tra lo 0,7 e il 2,7 casi ogni 100.000 abitanti/anno.
- ▶ Il sesso femminile è più colpito (3,4:1). E' maggiormente colpita la razza caucasica.
- ▶ La prevalenza è simile nei bambini e negli adulti.
- ▶ Circa il 50% dei pazienti affetti da morfea ha avuto l'esordio nell'infanzia.
- ▶ Sia gli adulti (10%) che i bambini (12-23%) affetti da Morfea hanno un'aumentata prevalenza di malattie autoimmuni in famiglia.
- ▶ 1% dei pazienti ha un parente di I o II grado con Morfea.
- ▶ 2-5% dei bambini hanno una malattia autoimmune associata (tiroidite, vitiligine, diabete, ecc).
- ▶ Nell'adulto la percentuale di malattia autoimmune associata può arrivare al 30%.

Quali sono le cause?

La causa della morfea è ancora sconosciuta. Lo sviluppo della malattia è **multifattoriale**, richiedendo una predisposizione soggettiva unita a fattori ambientali.

L'evento cruciale è il danno vascolare. Il danno vascolare provoca una serie di eventi che attraverso cellule del sistema immunitario, mediatori chimici dell'infiammazione ecc., porta ad un'alterazione tra produzione e distruzione del collagene con rimaneggiamento del sistema vascolare che conduce alla fibrosi.

I danni cutanei descritti sono uguali a quelli presenti nella cute dei pazienti affetti da Sclerodermia Sistemica.

Fattori soggettivi: autoimmunità o storia familiare di malattie autoimmuni.

Fattori ambientali: è stato dato rilievo, come fattori scatenanti il danno vascolare, ad eventi come infezioni virali (herpes zoster), ippossia, trauma locale (contusivi, procedure chirurgiche), radioterapia, farmaci.

Recenti studi hanno evidenziato che nei pazienti affetti da sclerodermia cutanea c'è un difetto intrinseco nell'attivazione di segnali atti a bloccare l'attivazione dei fibroblasti.

Importanza di fattori genetici soprattutto nelle forme lineari (mosaicismo genetico).

Le lesioni cutanee sono più frequenti nelle aree soggette a frizione (pieghe ascellari, inguinali, sottomammarie) e nelle aree traumatizzate (area mammaria molto frequente nel sesso femminile).

Come si manifesta?

Nella Morfea abbiamo 3 diverse fasi che caratterizzano la malattia:

- ▶ Fase di attività (edematosa)
- ▶ Fase di inattività (sclerosi o fibrosi)
- ▶ Fase atrofica (con assottigliamento della cute e scomparsa delle ghiandole)

Esistono diverse **forme cliniche:** localizzata, generalizzata, lineare, profonda.

La **morfea localizzata** si manifesta inizialmente con chiazze o placche eritemato-violacee, edematose (stadio infiammatorio), la cui area centrale diviene nel tempo biancastra e sclerotica. Spesso sono circondate da un alone violaceo (lilac ring). Nel tempo le placche divengono dure, prive di annessi piliferi e ghiandolari (cute secca), con ipo o iperpigmentazione post-infiammatoria.

La variante in **placca superficiale** colpisce epidermide e derma (localizzata soprattutto al tronco), mentre nella variante **profonda** si può avere un coinvolgimento della fascia sottocutanea e del muscolo, senza interessamento della cute sovrastante.

La **morfea generalizzata** si presenta con 4 o più placche che coinvolgono più di 3 siti anatomici.



Fig.1. Una chiazza di morfea



Fig.2. Sclerodermia lineare localizzata ad un braccio

La **morfea lineare** si manifesta con lesioni sclerodermiformi a distribuzione lineare in banda. La sclerosi interessa il derma e il tessuto sottocutaneo, potendo anche interessare il muscolo e l'osso. Colpisce il tronco e gli arti. Quando colpisce gli arti provoca atrofia muscolare, alterazione della lunghezza dell'arto coinvolto e, talora, contratture articolari. La **variante a colpo di sciabola**

è caratterizzata dalla sclerosi del derma del volto e del cuoio capelluto (può anche colpire il muscolo, l'osso e il sistema nervoso centrale). L'**emiatrofia facciale di Parry Romberg** determina sclerosi del derma, del tessuto sottocutaneo, del muscolo e dell'osso di un emivolto.

La **morfea profonda**, in particolar modo la forma **pansclerotica** è debilitante interessando sempre la cute, tessuto sottocutaneo, muscolo e, spesso, l'osso. Si verificano atrofia muscolare, contratture articolari e ulcerazioni cutanee croniche.

Manifestazioni extracutanee (più frequenti nella Morfea generalizzata): dolori articolari, muscolari, stanchezza, fenomeno di Raynaud (5%), coinvolgimento oculare e del sistema nervoso centrale (sclerodermia a colpo di sciabola, Emiatrofia di Parry-Romberg), complicanze ortopediche.

Come si fa la diagnosi?

- ▶ Aspetto clinico.
- ▶ Caratteristiche istologiche (fase precoce infiammatoria e fase fibrotica tardiva).
- ▶ Pur non esistendo esami di laboratorio specifici come marker di malattia, si può avere una positività di alcuni esami (ANA +, anticorpi anti-istone, ipergammaglobulinemia, eosinofilia, presenza di fattore reumatoide, antitopoisomerasi II alfa, anti U3 RNP, anti matrix metalloproteinase).
- ▶ Esami radiologici (Ecografia, Risonanza Magnetica, Tac, RX).
- ▶ Scale cliniche di valutazione.