

GIORGIA MARTINI
FRANCESCO ZULIAN

SCLERODERMIA GIOVANILE

Una piccola guida per genitori e pazienti



ASSOCIAZIONE ITALIANA
LOTTA ALLA SCLERODERMIA



2002 - 2022

Sclerodermia giovanile – una piccola guida per genitori e pazienti è un progetto di AILS – Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia nel ventesimo anno dalla sua fondazione.

Distribuzione gratuita

Opera a cura di Matteo Spedicato

© 2022 Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia – Tutti i diritti riservati

Presentazione

*A cura di Gabriela Verzì
Presidente AILS*

AILS - Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia ODV è nata nel 2002 su iniziativa di un gruppo di malati affetti da Sclerodermia/Sclerosi sistemica ed oggi è presente su tutto il territorio nazionale, grazie alla disponibilità dei propri Referenti regionali.

AILS è impegnata nella raccolta fondi da destinare alla ricerca scientifica, dona borse di studio a medici specialisti e contribuisce al miglioramento dei servizi offerti ai pazienti in campo socio-sanitario, con donazioni di apparecchiature e strumenti scientifici. L'Associazione punta, infatti, ad un contributo che aiuti i pazienti nel quotidiano, cercando di esserci ogni giorno. Svolge attività socio-sanitaria, fornendo indicazioni su Centri specializzati, supporto ai pazienti,

formazione, informazioni su pratiche di invalidità e consulenza legale.

Desidero ringraziare sentitamente gli autori per la loro costante vicinanza all'associazione e per la loro collaborazione a titolo gratuito nella realizzazione del presente volume.

LE SINDROMI SCLERODERMICHE GIOVANILI

Il termine sclerodermia deriva dalla lingua greca e significa "pelle dura". È proprio la trasformazione della pelle che diventa lucida e poco elastica, a volte addirittura dura e non piegabile, è la caratteristica distintiva delle sindromi sclerodermiche giovanili.



La sclerodermia è una malattia di origine autoimmune, cioè causata da una reazione del sistema immunitario contro sé stesso, caratterizzata da una fase di infiammazione associata a calore e sovrapproduzione di tessuto fibroso con eccessiva deposizione di collagene, similmente a quanto avviene nella formazione di una cicatrice. La causa della malattia è ancora sconosciuta, non è

ereditaria nel senso che non esistono prove di un legame genetico preciso, anche se raramente sono riportati casi all'interno di una stessa famiglia.

Ci sono due diversi tipi di sclerodermia giovanile: la forma localizzata e la forma sistemica (sclerosi sistemica).

Nella sclerodermia localizzata, il processo sclerotico interessa delle aree circoscritte, e nella maggior parte



dei casi ben delimitate, del corpo e generalmente è limitato alla pelle e ai tessuti sottocutanei. Nei casi più gravi possono essere interessati gli strati

più profondi come i muscoli e l'osso. Nella sclerosi sistemica non solo il processo di sclerosi ha una

distribuzione cutanea più diffusa ma può anche interessare gli organi interni del corpo.

La diagnosi di sclerodermia, sia localizzata che sistemica, dovrebbe essere fatta prima possibile dopo l'insorgenza dei sintomi. Infatti, le cure sono più efficaci se non ci sono lesioni accertate agli organi interni e/o le lesioni

cutanee non sono ancora molto estese. Per questo è fondamentale, in caso



sospetto, che il bambino venga visitato presso un centro di Reumatologia Pediatrica. Le sindromi

sclerodermiche sono malattie croniche e, quando si manifestano in età pediatrica in cui il processo di maturazione dell'organismo non è completato,

possono influire negativamente sullo stesso processo con ripercussioni importanti sullo sviluppo fisico e psico-emotivo.

SCLERODERMIA LOCALIZZATA

La sclerodermia localizzata è la forma più comune in età pediatrica e colpisce principalmente le femmine. Si tratta di una malattia comunque rara con una incidenza di nuovi casi che oscilla tra 0.34 e 2.7 su 100.000 bambini in un anno.



Il meccanismo che porta alla malattia è una reazione autoimmune il che significa che il sistema immunitario del bambino reagisce contro sé stesso. La causa è invece sostanzialmente sconosciuta anche se, in rari casi, le lesioni insorgono a breve distanza da un trauma, mentre in altri casi comunque rari è stata trovata un'associazione con una malattia infettiva chiamata borreliosi che viene trasmessa dal morso delle zecche.

Il termine localizzata si riferisce al fatto che il processo sclerotico interessa prevalentemente la pelle e i tessuti sottostanti come il tessuto adiposo, le fasce, i muscoli e nei casi più gravi anche le ossa. Tuttavia, nella sclerodermia localizzata possono essere interessate anche le articolazioni e i muscoli che divengono infiammati dando origine a processi chiamati artrite e miosite, rispettivamente. Inoltre,



soprattutto nelle forme che interessano il volto, possono essere coinvolti gli occhi con un'inflammazione chiamata uveite, con alterazioni delle palpebre e/o delle ciglia e anomalie nella crescita dei denti.

Come si presenta?

Può presentarsi a chiazze (morfea) o come una striscia (sclerodermia lineare) e può colpire qualsiasi

parte del corpo. Spesso nelle fasi iniziali il bordo della chiazza è di colore violaceo che indica l'infiammazione della pelle che precede il processo di fibrosi e l'aumento di dimensioni della lesione, mentre la zona centrale è più spesso biancastra e lucida. Anche gli annessi cutanei come peli, capelli, ma anche ciglia e sopracciglia possono essere interessati e diventano più sottili fino a scomparire in alcuni casi. Successivamente la lesione cambia



aspetto diventando più pigmentata, di colore marrone in varie intensità.

La sclerodermia lineare si presenta come una lesione nastriforme che si può

manifestare su braccia, gambe, tronco ma anche volto e cuoio capelluto. In questa forma i fenomeni di infiammazione e sclerosi possono colpire anche i

tessuti più profondi inclusi fasce, muscoli, articolazioni e ossa. Questo processo, quando particolarmente esteso, può portare ad un arresto di crescita della parte del corpo colpita ed è responsabile dello sviluppo di importanti asimmetrie sia a livello degli arti che a livello del volto.

*Come si esegue la diagnosi
e il monitoraggio della malattia?*

Nella sclerodermia localizzata gli esami del sangue non sono utili per la diagnosi perché di solito sono normali.

La diagnosi si basa soprattutto sul caratteristico aspetto della pelle e talvolta è

necessario eseguire un prelievo di cute (biopsia cutanea) per confermare la diagnosi nei casi dubbi.

Generalmente in questa forma di sclerodermia non si



verifica un coinvolgimento significativo degli organi interni. Il monitoraggio della malattia comporta la valutazione di alcuni aspetti: se sono comparse nuove lesioni e se le lesioni preesistenti sono attive. Questo avviene attraverso la valutazione clinica con l'applicazione di score specifici a cui si associa spesso l'esecuzione di fotografie e, in centri specializzati, la valutazione termografica con telecamera a infrarossi che permette di evidenziare la presenza di infiammazione che significa attività ed estensione della malattia.

Come si cura?

Il trattamento si basa sull'utilizzo di cortisone e farmaci immunomodulanti e, a seconda dell'entità e del tipo di lesione, può variare dalla applicazione locale di creme a



terapie sistemiche per un lungo periodo di tempo.

L'obiettivo della terapia è quello di bloccare la fase di infiammazione per evitare la progressione e

l'estensione del processo fibroso, infatti al momento non esistono trattamenti che agiscano sulla fibrosi

quando si è già sviluppata. In alcuni pazienti il

processo infiammatorio si risolve spontaneamente,

ma questo processo può richiedere anche alcuni anni



con conseguente

peggioramento

della fibrosi. In

altri bambini

invece il

processo infiammatorio può persistere a fasi alterne

per molti anni e in alcuni casi può anche ripresentarsi

dopo un periodo variabile di inattività

Il farmaco immunomodulante più utilizzato e su cui ci

sono maggiori evidenze scientifiche di efficacia è il

metotrexate, nei casi più severi o non responsivi sono stati utilizzati anche altri farmaci. La prescrizione della terapia immunomodulante sistemica, il monitoraggio della stessa e dell'efficacia nel controllare la malattia è di pertinenza del reumatologo pediatra.

Oltre alla terapia medica è fondamentale che il bambino con sclerodermia localizzata, soprattutto nella forma lineare, segua un programma di



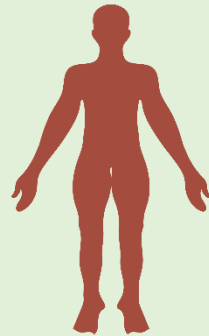
fisioterapia che permetta di ottenere un buon sviluppo della parte del corpo colpita. La valutazione fisiatrica è particolarmente importante quando vi sia il coinvolgimento di un arto che può portare ad una differenza di lunghezza rispetto al controlaterale; in tali casi è necessario utilizzare un plantare per ridurre

tale differenza e bilanciare il bacino, la schiena e la postura.

Inoltre, quando la lesione passa al di sopra di un'articolazione, è necessario fare costantemente esercizio per mantenere la normale mobilità dell'articolazione ed evitare lo svilupparsi di contratture.

SCLEROSI SISTEMICA

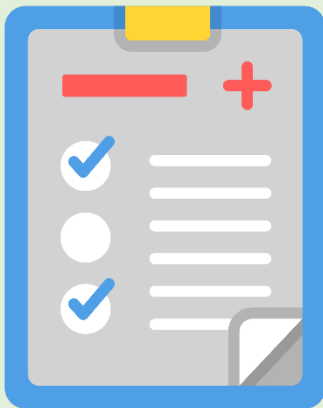
La sclerosi sistemica giovanile è una malattia molto rara, si stima infatti che colpisca 0.3 bambini/1.000.000 ogni anno e si calcola che solo il 10% circa o meno dei bambini con sindromi sclerodermiche giovanili sia colpito dalla forma sistemica. Nella sclerosi sistemica, il processo fibrotico è diffuso e può interessare non solo la pelle ma anche organi interni come cuore, polmoni, apparato gastrointestinale e rene. Si tratta di una malattia grave e potenzialmente mortale. Questo dipende dal grado di coinvolgimento degli organi interni che varia da paziente a paziente ed è il principale determinante dell'evoluzione a lungo termine. Una diagnosi precoce è fondamentale così come l'inizio tempestivo



di una terapia immunomodulante che può portare ad una stabilizzazione della malattia.

Come si presenta?

Nella maggior parte dei casi il primo sintomo della



malattia è il fenomeno di Raynaud che consiste in episodi di cambiamento di colore (pallido – bluastro) a carico delle dita delle mani e/o dei piedi in seguito all'esposizione al freddo o a

eventi stressanti, e che si può associare allo sviluppo di piccole ulcere sulla punta delle dita. Il fenomeno di Raynaud può precedere anche di parecchi mesi la comparsa delle alterazioni a carico della pelle e quindi è un sintomo che non va sottovalutato. Nelle fasi iniziali si può notare un gonfiore diffuso delle dita

con aspetto “a salsicciotto” e successivamente la pelle diventa dura, lucida e ispessita e questo processo si può estendere anche alle braccia, alle gambe, al tronco e al volto. Altre manifestazioni cutanee sono le teleangectasie (piccole macchie rosse con capillari visibili) e le calcificazioni (noduli duri di calcio a livello sottocutaneo) che



generalmente si manifestano più tardivamente.

In circa il 60% dei casi possono essere presenti anche

sintomi muscolo-scheletrici come dolore e gonfiore articolare e/o dolore e infiammazione muscolare.

Nella sclerosi sistemica possono essere colpiti anche gli organi interni come polmoni, cuore, esofago, intestino ecc. e quindi è necessario eseguire

periodicamente indagini specifiche per evidenziare un eventuale coinvolgimento.

*Come si esegue la diagnosi e
il monitoraggio della malattia?*

La diagnosi è prevalentemente clinica e va sospettata in presenza di fenomeno di Raynaud e indurimento



della pelle. Gli esami di laboratorio sono generalmente negativi, ma a volte possono dimostrare infiammazione muscolare e articolare. La quasi totalità dei pazienti con sclerosi

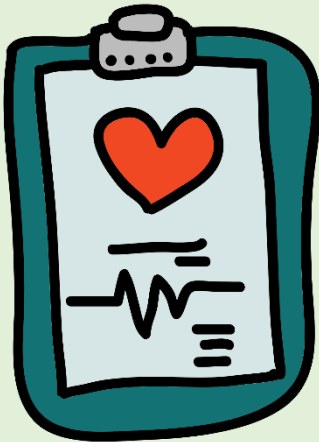
sistemica presenta una positività degli anticorpi antinucleo (ANA) e molti di essi hanno anche positività di autoanticorpi cosiddetti specifici (nucleo-estraibili o ENA). Un esame molto utile per

confermare la diagnosi è la capillaroscopia che consiste nell'osservazione con un particolare microscopio dei capillari a livello del letto ungueale. Si tratta di un esame non invasivo che può essere eseguito anche sui bambini e permette di evidenziare delle alterazioni caratteristiche suggestive per sclerosi sistemica. Per identificare e monitorare un eventuale interessamento di organi interni sono necessari alcuni accertamenti strumentali che vanno ripetuti periodicamente: la spirometria, la TAC polmonare, l'ecocardiogramma, la Risonanza Magnetica ecc.



Come si cura?

Per il fenomeno di Raynaud è fondamentale migliorare la circolazione sanguigna e questo può essere ottenuto innanzitutto indossando indumenti che mantengano il calore su tutto il corpo, non solo su mani e piedi, e con l'utilizzo di farmaci che aiutano



a dilatare i vasi sanguigni. Si utilizzano anche dei farmaci immuno-modulanti come il cortisone e il metotrexate. Il reumatologo pediatra provvederà a personalizzare la cura in base alle

manifestazioni cliniche del soggetto e alla loro gravità. Ad esempio, in caso di coinvolgimento dei polmoni oppure del cuore si utilizzano farmaci immunosoppressori come il micofenolato mofetile e la ciclofosfamide. La ricerca di nuovi farmaci che

possano essere efficaci nel contrastare questa malattia sta continuando soprattutto con l'utilizzo dei farmaci cosiddetti biotecnologici che vengono usati con successo in altre malattie autoimmuni, come l'artrite reumatoide e il Lupus Eritematoso Sistemico. Oltre alla terapia medica è fondamentale che il bambino con sclerodermia sistemica, soprattutto quando presenta limitazioni articolari, segua un programma di fisioterapia che permetta di migliorare la capacità di movimento.

CONTATTI

Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia – OdV

Telefono 338 4651660 - 3714583436

Sito web www.ails.it

Mail segreteria@ails.it

Facebook [Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia - AILS](#)

Instagram [ails.official](#)

YouTube [You AILS](#)

Prof. Francesco Zulian - Dott.ssa Giorgia Martini

Azienda Ospedale-Università di Padova

UOSD Reumatologia Pediatrica

Dipartimento della Salute della Donna e del bambino

Tel. 049 8213583 - CUP 800316850

segreteria.reumatologiapediatrica@aopd.veneto.it

La mia esperienza personale mi ha costretta ad interfacciarmi con questa malattia nell'età adolescenziale ed accettare tutto ciò è stato molto difficile. Per questo motivo, oggi, in qualità di Presidente, ho voluto fortemente avvicinarmi a questo ramo della patologia con l'intento di essere d'aiuto e di supporto ai giovani pazienti e ai loro genitori, che si trovano a dover affrontare questa diagnosi.

Gabriela Verzì