

Sclerosi sistemica: una patologia rara che è importante diagnosticare presto

A colloquio con **Manuela Aloise**

Presidente della Lega Italiana Sclerosi Sistemica

Abbiamo chiesto a Manuela Aloise, Presidente della Lega Italiana Sclerosi Sistemica, di fare il punto sulla situazione in Italia dei pazienti affetti da sclerosi sistemica e di spiegarci perché è importante una diagnosi precoce.

Quando e perché è nata la vostra associazione?

La Lega Italiana Sclerosi Sistemica nasce nel 2010 dalla volontà di pazienti e familiari con l'obiettivo di fare emergere una patologia complessa e sconosciuta quale è la sclerosi sistemica. Negli anni è diventata il punto di riferimento sia per la diagnosi precoce sia per l'educazione alla gestione della malattia e accompagna le persone con competenza e professionalità nel lungo percorso diagnostico-terapeutico.

Vuole descriverci le caratteristiche di questa patologia e darci qualche numero sulla sua diffusione?

La sclerosi sistemica progressiva, malattia rara al codice RM0120, è una malattia del tessuto connettivo autoimmune e sistemica che causa l'irrigidimento (sclerosi) della cute, dei vasi sanguigni e degli organi interni. Colpisce prevalentemente (nell'85% circa dei casi) le donne nella fascia di età compresa tra i 30 e i 50 anni, anche se ultimamente è aumentata l'incidenza negli uomini, che spesso presentano complicanze più severe. Non è frequente ma esiste anche la forma giovanile in bambini e adolescenti. Nel 90% dei pazienti questa malattia si caratterizza con il fenomeno di Raynaud, che spesso è il campanello d'allarme per le connettiviti come la sclerosi sistemica. Questo fenomeno comporta il restringimento dei vasi sanguigni capillari di mani e piedi, che diventano freddi, insensibili, pallidi e successivamente violacei. Mani fredde e dita viola, pelle dura, fiato corto, dolori muscolari e stanchezza cronica sono quindi i primi sintomi della sclerosi sistemica.

La Lega Italiana Sclerosi Sistemica negli anni ha finanziato due indagini epidemiologiche per stimare il numero delle persone affette da questa patologia, numero che era stato negli anni molto sotto-stimato. L'indagine epidemiologica realizzata per il periodo 2010-2016 stima, su un campione di ricoveri ospedalieri, che i soggetti interessati e in terapia siano circa 30.000. Rimane imprecisato il numero di coloro che, pur avendo una diagnosi, non sono sottoposti a ricoveri ospedalieri in nessun regime.

Perché è importante diagnosticare precocemente la comparsa della sclerosi sistemica e quali sono gli esami che ne consentono la diagnosi precoce?

La sclerosi sistemica è una patologia caratterizzata da un rilevante, seppur variabile, impatto in termini di riduzione della qualità della vita. È chiaro quindi che la diagnosi precoce diventa un'arma fondamentale e al momento l'unica che abbiamo per poter intervenire in tempo utile, limitando l'impatto della malattia sulla qualità della vita delle persone affette.

È estremamente importante quindi, ai primi sintomi di mani fredde e dita viola, indagare il fenomeno di Raynaud affinché si possa escludere che sia secondario e che indichi la presenza di una sclerosi sistemica, anche se in fase iniziale (early-scleroderma). Intervenendo subito con una presa in carico clinica adeguata possiamo sperare di rallentare il decorso della malattia.

Inoltre, è fondamentale in corso di diagnosi precoce verificare la non compromissione degli organi interni e monitorare il loro stato di salute poiché la sclerosi degli organi e apparati è il principale fattore di rischio, in particolare la compromissione cardio-polmonare. Succede spesso infatti che si arrivi ad una diagnosi di sclerosi sistemica solo in presenza di complicanze cardio-polmonari o gastroesofagee.

Quali progetti ha messo in campo la vostra associazione per offrire assistenza e sostegno alle persone affette da sclerosi sistemica e ai loro caregiver?

Negli anni la Lega Italiana Sclerosi Sistemica ha portato avanti numerose attività a supporto di pazienti e familiari per la gestione della patologia. Sicuramente tra le più importanti dal punto di vista socio-assistenziale ci sono l'attivazione di uno sportello di ascolto e orientamento verso i centri specializzati nella gestione multidisciplinare della malattia, l'attivazione di un servizio di supporto psicologico che accompagni le persone affette da sclerosi sistemica e i loro familiari nel percorso diagnostico-terapeutico per arrivare a una migliore accettazione della condizione clinica, aspetto essenziale per una maggiore aderenza alle terapie, e da ultimo la fornitura di presidi e ausili medici alle persone che ne fanno richiesta in associazione.

Fondamentale è anche l'attività di rappresentanza istituzionale che l'associazione porta avanti presso i tavoli regionali per la tutela del diritto alla cura appropriata. ■ ML