

Progetti innovativi per le malattie rare

Percorso integrato per la diagnosi e la terapia della Sclerosi sistemica

Alessandra Della Rossa¹, Marco Di Battista¹, Mattia Da Rio¹, Valentina Venturini¹, Carla Puccini¹, Aurora Bombardieri¹, Alessandra Rossi¹, Michele Emdin², Carolina Bauleo³, Edoardo Airò³, Laura Tavanti⁴, Chiara Romei⁵, Cristina Mazzoni⁶, Valentina Dini⁷, Massimo Bellini⁸, Emanuele Cigna⁹, Marta Mosca¹

1 UO Reumatologia, Azienda Ospedaliera Pisana

2 UOC Cardiologia e Malattie cardiovascolari, Fondazione Toscana G Monasterio, CNR regione Toscana

3 UO Pneumologia, Fondazione Toscana G. Monasterio, CNR Regione Toscana

4 UO Pneumologia, Ospedale di Cisanello, Azienda Ospedaliera Pisana

5 UO Radiodiagnostica 2, Ospedale di Cisanello, Azienda Ospedaliera Pisana

6 UO Chirurgia della Mano, Azienda Ospedaliera Pisana

7 UO Dermatologia, Azienda Ospedaliera Pisana

8 UO Gastroenterologia, Azienda Ospedaliera Pisana

9 UO Chirurgia Plastica, Azienda Ospedaliera Pisana

Abstract

La Sclerosi sistemica è una patologia rara e invalidante, caratterizzata da tre cardini patogenetici: la vasculopatia obliterativa, l'alterazione del sistema immunitario e la fibrosi della cute e degli organi interni.

Queste alterazioni sono variamente combinate in uno spettro di manifestazioni cutanee e sistemiche molto ampio ed eterogeneo, con un accumulo di danno nel corso della malattia che compromette in modo significativo la qualità di vita e la funzione del paziente. La sclerosi cutanea può determinare quadri di interessamento limitato o diffuso, con calcinosi sottocutanea e ulcere digitali o in altri distretti corporei, che richiedono la somministrazione di terapie con vasodilatatori e medicazioni locali. Gli organi interni interessati più frequentemente sono il polmone, il cuore, il rene e l'apparato gastro-intestinale, in alcuni pazienti con gravi quadri di malassorbimento. Il ritardo della diagnosi è ancora oggi un problema significativo, anche se sappiamo che la diagnosi tempestiva e l'individuazione precoce dell'impegno d'organo sono cruciali per la prognosi a lungo termine. È pertanto di fondamentale importanza l'accesso precoce alle cure e l'approccio multidisciplinare integrato per la cura del paziente, con la disponibilità di specialisti di vari ambiti, sia medico che tecnico professionale, che offrano al malato una prospettiva di cura di ampio respiro (non solo la terapia medica, ma anche il supporto infermieristico, nutrizionale e occupazionale e la disponibilità di un team multispecialistico).

L'UO di Reumatologia di Pisa dispone di un percorso ambulatoriale integrato e di un reparto di degenza che consentono la collaborazione di numerose figure professionali (infermiere esperte in wound care, terapeuta occupazionale, nutrizionista, cardiologi, pneumologi, gastroenterologi, chirurghi plastici, radiologi esperti in patologia polmonare), che spesso lavorano in tandem per consentire di apprezzare tutti i molteplici aspetti di questa malattia da differenti punti di vista e coordinare così le diverse esperienze offrendo un percorso di diagnosi e cura in grado di far fronte alla complessità della malattia.