

DIAGNOSTICA 1

P.L. Bruni

Clinica Dermatologica Terni

La sclerodermia è una malattia complessa, proteiforme, di grande interesse clinico e biologico (1)

La classificazione “storica” di questa malattia si basa su criteri proposti nel 1980 dall’American College of Rheumatology. Il problema è che i vecchi criteri adottati descrivono un stato clinico della sclerodermia, quando gran parte del danno anatomico è già definito. Alla fine del 2013 sono stati prodotti lavori di grande interesse per la clinica che hanno lo scopo di pervenire in tempo ad una diagnosi precoce. La diagnosi di sclerodermia sistemica (SS) è attualmente basata sui tali nuovi criteri stabiliti nel 2013 dall’ “American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism Collaborative Initiative (2-3), criteri che hanno sostituito quelli indicati dall’ American College of Rheumatology del 1980. Fra le novità introdotte nella nuova classificazione, c’è il criterio secondo il quale la presenza di un ispessimento della cute delle dita, esteso dalla punta delle stesse verso la base, e in particolare verso l’articolazione fra prima falange e metacarpo, è dato già sufficiente per fare diagnosi di sclerodermia.

Criteri Diagnostici:

Nonostante siano stati elaborati differenti sets di criteri diagnostici , il più utilizzato tra questi si basa sull’estensione del coinvolgimento cutaneo e degli organi interni e pone le basi per una classificazione che definisce anche i “subsets” di malattia.

SCLERODERMIA DIFFUSA CUTANEA:

1. esordio, entro un anno dalla comparsa del fenomeno di Raynaud, di modificazioni dell’elasticità cutanea
2. coinvolgimento della cute degli arti prossimalmente al gomito e al ginocchio e del tronco
3. presenza di scrosci tendinei, miositi, artriti
4. precoce comparsa di interessamento viscerale: interstiziopatia polmonare, insufficienza renale, diffuso coinvolgimento gastro-intestinale e cardiaco
5. dilatazione e perdita dei capillari periungueali

6. Elevata frequenza di anticorpi antinucleari: Anti topoisomerasi I (presente nel 30% dei pazienti), Anti RNA polimerasi I, II o III (nel 25 % nelle casistiche USA, raro in Europa), anticorpi anti centromero (ACA)

SCLERODERMIA CUTANEA LIMITATA:

1. Fenomeno di Raynaud presente da anni, con coinvolgimento cutaneo delle mani, volto, piedi e avambracci e gambe (distalmente rispetto a gomiti e ginocchia)
2. Comparsa tardiva di ipertensione polmonare isolata, con o senza interstiziopatia (incidenza del 10-15%), calcificazioni sottocutanee, teleangectasie e coinvolgimento gastroenterico
3. Alta incidenza di ACA (70-80%) e anti topoisomerasi-I (10%)
4. Anse capillari dilatate, in genere senza perdita di capillari

SCLERODERMIA SINE SCLERODERMA

1. Fenomeno di Raynaud può essere o non essere presente
2. Assenza di coinvolgimento cutaneo
3. Presentazione con interessamento viscerale: fibrosi polmonare, crisi renale sclerodermica, alterazioni cardiache o gastrointestinali
4. Anticorpi antinucleari con specificità anti-Scl 70, ACA, anti RNA polimerasi I, II, III) possono essere presenti.

PRESCLERODERMIA (CONNETTIVITE INDIFFERENZIATA): fenomeno di Raynaud con alterazioni capillaroscopiche, anticorpi specifici di malattia (anti topoisomerasi-I, ACA o anticorpi antinucleolari) e lesioni digitali su base ischemica; tali pazienti, individuati per la prima volta da LeRoy, tendono a sviluppare una forma Sistemica entro tre anni dall'esordio.

Alla fine del 2013 sono stati prodotti lavori di grande interesse per la clinica che hanno lo scopo di pervenire in tempo ad una diagnosi precoce. La diagnosi di sclerodermia sistemica (SS) è attualmente basata sui tali nuovi criteri stabiliti nel 2013 dall' "American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism Collaborative Initiative (2), criteri che hanno sostituito quelli indicati dall' American College of Rheumatology del 1980. Fra le novità introdotte nella nuova classificazione, c'è il criterio secondo il quale la presenza di un ispessimento della cute delle dita, esteso dalla punta delle stesse verso la base, e in particolare verso

l'articolazione fra prima falange e metacarpo, è dato già sufficiente per fare diagnosi di sclerodermia.

Table 1. The American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism criteria for the classification of systemic sclerosis (SSc)*

Item	Sub-item(s)	Weight/score†
Skin thickening of the fingers of both hands extending proximal to the metacarpophalangeal joints (<i>sufficient criterion</i>)	–	9
Skin thickening of the fingers (<i>only count the higher score</i>)	Puffy fingers	2
	Sclerodactyly of the fingers (distal to the metacarpophalangeal joints but proximal to the proximal interphalangeal joints)	4
Fingertip lesions (<i>only count the higher score</i>)	Digital tip ulcers	2
	Fingertip pitting scars	3
Telangiectasia	–	2
Abnormal nailfold capillaries	–	2
Pulmonary arterial hypertension and/or interstitial lung disease (<i>maximum score is 2</i>)	Pulmonary arterial hypertension	2
	Interstitial lung disease	2
Raynaud's phenomenon	–	3
SSc-related autoantibodies (anticentromere, anti-topoisomerase I [anti-Scl-70], anti-RNA polymerase III) (<i>maximum score is 3</i>)	Anticentromere	3
	Anti-topoisomerase I	
	Anti-RNA polymerase III	

* These criteria are applicable to any patient considered for inclusion in an SSc study. The criteria are not applicable to patients with skin thickening sparing the fingers or to patients who have a scleroderma-like disorder that better explains their manifestations (e.g., nephrogenic sclerosing fibrosis, generalized morphea, eosinophilic fasciitis, scleredema diabeticorum, scleromyxedema, erythromyalgia, porphyria, lichen sclerosis, graft-versus-host disease, diabetic cheiroarthropathy).

† The total score is determined by adding the maximum weight (score) in each category. Patients with a total score of ≥ 9 are classified as having definite SSc.

Bibliografia Essenziale

1) Stern EP, Denton CP. [The Pathogenesis of Systemic Sclerosis.](#) Rheum Dis Clin North Am. 2015 Aug;41(3):367-82. doi: 10.1016/j.rdc.2015.04.002. Epub 2015 May 20.

2)Pope JE, Johnson SR. [New Classification Criteria for Systemic Sclerosis \(Scleroderma\).](#) Rheum Dis Clin North Am. 2015 Aug;41(3):383-98. doi: 10.1016/j.rdc.2015.04.003. Epub 2015 May 27.

3) Van den Hoogen F, Khanna D, Fransen J et al. [Classification criteria for systemic sclerosis: an American College of Rheumatology/European league against rheumatism collaborative initiative.](#), ARTHRITIS & RHEUMATISM Vol. 65, No. 11, November 2013, pp 2737–2747