

Sindrome CREST

Riassunto

La sindrome CREST è una forma di sclerosi sistemica cutanea limitata (si veda questo termine). CREST è un acronimo inglese formato dalle iniziali dei principali segni clinici: Calcinosi, fenomeno di Raynaud, alterazioni della motilità Esofagea, Sclerodattilia e Telangectasia. La prevalenza è stimata in circa 1/12.500 adulti. Le femmine sono maggiormente predisposte alla malattia (4F:1M), che esordisce di solito tra i 40 e i 50 anni. I pazienti presentano almeno tre dei cinque segni cardinali. Il fenomeno di Raynaud è il segno più comune e spesso il primo. Gli altri segni insorgono qualche anno dopo. La cute è interessata solo a livello delle dita e del viso. La calcinosi interessa soprattutto gli arti e le aree intorno alle articolazioni. La sclerodattilia in genere inizia dalle estremità distali delle dita e il rischio principale è che compaiano ulcere digitali. Le telangectasie sono soprattutto presenti sulle mani, sul viso e sulle labbra. Le alterazioni della motilità gastroesofagea possono causare il reflusso e la disfagia. In circa il 30-40% dei pazienti la TAC del torace rivela fibrosi polmonare e in circa il 10% dei casi è presente ipertensione arteriosa polmonare. La causa esatta della sindrome CREST non è nota. La malattia è dovuta a una reazione autoimmune che provoca un'iperproduzione di collagene. In alcuni casi, la malattia è secondaria all'esposizione ad agenti chimici (silice, solventi, idrocarburi...). La diagnosi si basa sui segni clinici caratteristici e sull'individuazione della microangiopatia con capillari ingranditi alla capillaroscopia. Gli esami del sangue evidenziano caratteristici autoanticorpi diretti contro i centromeri (ACA). Quando necessario, la gravità della malattia viene stabilita con la TAC, l'elettrocardiogramma, l'ecocardiografia, le radiografie delle mani e la fibroscopia esofagea e gastrica. Le diagnosi differenziali si pongono con la sindrome di Sharp, il lupus eritematoso sistemico, la sindrome da antifosfolipidi e la poliartrite nodosa (si vedano questi termini). La presa in carico è soprattutto sintomatica. Il fenomeno di Raynaud può essere trattato con inibitori dei canali del calcio e il reflusso gastrico con inibitori della pompa protonica. Può essere necessaria la resezione chirurgica della calcinosi, se è grave. È necessario un follow-up regolare dei pazienti effettuando anche indagini funzionali del polmone e l'ecocardiografia. Sono necessarie basse dosi di corticosteroidi associate agli immunosoppressori, nel caso di fibrosi polmonare progressiva. L'ipertensione arteriosa polmonare viene trattata con vasodilatatori polmonari. La prognosi della sindrome CREST è relativamente buona, con una lunga durata della malattia (>10 anni). Tuttavia, l'ipertensione arteriosa polmonare può creare delle complicazioni e peggiorare la prognosi. In alcuni pazienti può insorgere una fibrosi polmonare grave.