

Giornata mondiale Sclerosi Sistemica: cos'è, sintomi, diagnosi, terapie disponibili (e sperimentali)

In 9 casi su 10 esordisce col fenomeno di Raynaud (mani fredde e dita pallide, poi blu, infine rosse). Si stima che in Italia siano 30mila le persone, in prevalenza donne, con questa malattia rara autoimmune che può «attaccare» anche organi vitali. I pazienti chiedono più tutele (Fonte: <https://www.corriere.it/> 28 giugno 2025)



In nove casi su dieci la [Sclerosi Sistemica](#) esordisce col [fenomeno di Raynaud](#), cioè le dita delle mani diventano prima di colore bianco, poi blu e infine rosso: un segnale da non sottovalutare, poiché può essere il **segno premonitore** della malattia.

A oggi **non esiste una cura risolutiva** per questa malattia reumatologica rara, autoimmune e sistemica, che può «attaccare» anche **organi vitali**; però, è possibile cercare di **prevenire** le sue **conseguenze gravi e invalidanti**. Per questo, è fondamentale la **diagnosi precoce** che passa, come sempre, attraverso una **corretta informazione**. Da qui lo slogan «Accendiamo le luci sulla Sclerosi Sistemica», scelto dalla [Lega Italiana Sclerosi Sistemica aps](#) per la campagna di sensibilizzazione in occasione della giornata mondiale, che ricorre il 29 giugno.

La malattia e i sintomi

Si stima che in Italia siano circa **30mila le persone con diagnosi di Sclerosi Sistemica**, prevalentemente donne, ma potrebbero essere di più.

Questa malattia rara autoimmune può interessare, oltre alla cute, il sistema vascolare e anche organi interni. In base all'estensione del coinvolgimento cutaneo si distinguono tre varianti:

cutanea diffusa, limitata e «sine scleroderma». Ciascuno di questi fenotipi è generalmente associato a diversi autoanticorpi positivi e interessamenti d'organo.

Rispetto al passato, sono diminuiti i tempi per la diagnosi. In ogni caso, il **tempo medio** che intercorre tra i primi sintomi e la diagnosi è di circa **un anno, ma può variare molto**, soprattutto quando il **fenomeno di Raynaud** precede, di molto, altri segni clinici.

Altri **sintomi iniziali** meno frequenti includono dolore e/o rigidità articolare, ispessimento della cute delle estremità, teleangectasie, ulcere digitali, sintomi gastrointestinali e, più raramente, manifestazioni polmonari o cardiache.

La presenza di *puffy fingers* (**dita gonfie, a salsicciotto**) è particolarmente rilevante per la diagnosi precoce.

Diagnosi

«La diagnosi di Sclerosi Sistemica si basa su una **combinazione di criteri clinici, laboratoristici e strumentali** - spiega il dottor Lorenzo Bianchessi, reumatologo ricercatore presso l'Unità di Reumatologia della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia -. I criteri includono molte delle manifestazioni cliniche tipiche (citate sopra *ndr*), ma anche alterazioni specifiche della [capillaroscopia](#) e **positività di autoanticorpi specifici** (anti-centromero, anti-Scl70/topoisomerasi I, anti-RNA polimerasi III)».

Al momento della diagnosi, poi, vanno eseguiti alcuni **esami strumentali** per stabilire lo stadio della malattia, tra cui TAC del torace ad alta risoluzione per valutare l'eventuale presenza di fibrosi polmonare, ecocardiografia per la valutazione della funzione cardiaca e lo screening di ipertensione polmonare, prove di funzionalità respiratoria.

Terapie disponibili e sperimentali

A oggi **non esiste una cura risolutiva** per la Sclerosi Sistemica, ma terapie raccomandate per tenere sotto controllo la malattia e, soprattutto, le sue gravi e invalidanti complicanze.

«Le più recenti **raccomandazioni** dell'*European League Against Rheumatism* (EULAR) per la terapia della Sclerosi Sistemica prevedono un approccio mirato in base al coinvolgimento d'organo - riferisce il dottor Bianchessi -. **Per il fenomeno di Raynaud e le ulcere digitali**, i calcio-antagonisti diidropiridinici costituiscono la terapia di prima linea; in caso di risposta insufficiente, è possibile aggiungere inibitori della fosfodiesterasi-5 o prostanoidi per via endovenosa. Un antagonista recettoriale dell'endotelina, bosentan, ha dimostrato efficacia nella prevenzione della comparsa di nuove ulcere digitali. L'**ipertensione arteriosa polmonare** (PAH) è inizialmente trattata con inibitori della fosfodiesterasi-5, antagonisti recettoriali dell'endotelina e, talvolta, prostanoidi. Per il **coinvolgimento renale** (crisi renale sclerodermica), gli ACE-inibitori rappresentano la terapia di prima linea. Per la **fibrosi cutanea** sono impiegati micofenolato mofetile o metotressato, ma anche rituximab o tocilizumab in casi selezionati. Micofenolato mofetile, rituximab e tocilizumab sono

farmaci impiegati anche in caso di **interstiziopatia polmonare**, così come ciclofosfamide e/o nintedanib. In tutti i casi **l'approccio terapeutico e la gestione del paziente** con Sclerosi Sistemica è **multidisciplinare** e necessità di regolari controlli clinici e laboratoristici - sottolinea il reumatologo -. Le **terapie sperimentali** attualmente in studio per la malattia includono approcci cellulari e immunoterapici innovativi. Tra questi, la **terapia con cellule CAR-T** (Chimeric Antigen Receptor T-cell) rappresenta una strategia promettente, soprattutto nei casi refrattari alle terapie convenzionali» (si veda [qui](#)).

Quali tutele per i pazienti?

«Riconoscere i primi sintomi è fondamentale per arrivare a una **diagnosi precoce**, che rimane il **primo passo per un adeguato inquadramento terapeutico non solo farmacologico ma anche riabilitativo e psicosociale**; da qui la necessità urgente di **accendere le luci su questa patologia**» dice Manuela Aloise, presidente della Lega Italiana Sclerosi Sistemica, che aggiunge: «La malattia non ha ancora un riconoscimento sociale, non beneficia di tutele lavorative e di nessun sostegno economico. Per esempio, l'**invalidità civile** è in genere riconosciuta con una percentuale intorno al 50%, quindi inferiore al 75%, per cui **non si ha diritto a una serie di benefici e agevolazioni**, sia di natura economica che di sostegno sociale e lavorativo. Inoltre, la **Legge «104»** (che dà diritto, per esempio, a permessi lavorativi retribuiti, congedi straordinari, IVA agevolata per l'acquisto di veicoli *ndr*) **non è mai riconosciuta** tranne che per gravi complicanze di organi. Il grado di invalidità è valutato dalla Commissione medico-legale in base alla capacità lavorativa residua, che i medici legali ipotizzano a loro discrezione».

Ancora, ricorda Aloise: «Per la Sclerosi Sistemica quasi sempre è necessario aggiungere, alle terapie farmacologiche in esenzione, una serie di **farmaci in fascia C a carico del paziente**».