

LIBRO
BIANCO
SULLA
SCLERODERMIA

STORIE DI MALATTIE
TRA PRESENTE E FUTURO

**CLAUDIO
BARNINI**

GenTe We Inform

we inForm

© 2024 - We Inform S.r.l.
Via Cornelio Celso, 9 - 00161 Roma
P. iva 14294611000 - Tel. 06 64007432
www.fortuneita.com

Stampato da: Pittini Digital Print - Viale Ippocrate 65-71 - 00161 Roma (RM)

LIBRO BIANCO SULLA SCLERODERMIA

STORIE DI MALATTIE
TRA PRESENTE E FUTURO

**CLAUDIO
BARNINI**

we inform

Indice

LIBRO BIANCO SULLA SCLERODERMIA

Prefazione	p. 9
Ylenja Lucaselli	
Prefazione	p. 11
Luciano Ciocchetti	
Sclerosi Sistemica	p. 13
Definizione	
Associazioni pazienti	p. 19
• AILS	p. 20
• GILS	p. 21
• APMARR	p. 26
Storie Pazienti	p. 31
La sclerodermia vissuta sulla propria... pelle	
• Gabriela, Biancavilla (Catania)	p. 32
• Angela, Pescara	p. 34
• Barbara, Padova	p. 35
• Franca, Napoli	p. 37
• Mina, Squinzano (Lecce)	p. 38
• Lavinia, Modena	p. 39
• Ginevra, Pavullo (Modena)	p. 40
• Sofia, Mirandola (Modena)	p. 41
• Lucrezia, Carpi (Modena)	p. 41
• Erminia, Modena	p. 42
• Antonella, Caltagirone (Catania)	p. 43
• Alessio, Milano	p. 44

La sclerodermia vista dai medici	p. 55
• Come nasce la sua esperienza con la sclerodermia?.....	p. 57
• Ci racconti un po' la storia di questo centro di riferimento per la sclerodermia: come e quando nasce, quanti pazienti cura, come avviene la presa in carico, terapie, ecc.....	p. 64
• Quali sono le problematiche maggiori che riscontrate nella vostra attività verso questa patologia?	p. 73
• Cosa dobbiamo attenderci dalla ricerca ora e nel prossimo futuro?.....	p. 79
• Quanto può essere utile nella lotta alla sclerodermia l'approccio scientifico e formativo? Il confronto con altri Paesi su questo fronte può regalare nuovi strumenti e conoscenze?	p. 83

Hanno partecipato:

Florenzo Iannone, Nicoletta Del Papa, Serena Guiducci,
 Francesco Zulian, Marco Vicenzi, Chiara Bellocchi,
 Mariagrazia Nuara, Marco de Pinto, Filippo Santoro,
 Amelia Spinella, Dilia Giuggioli

Prefazione

Ylenia Lucaselli

Capogruppo FdI in V Commissione Bilancio,
Tesoro e Programmazione

Chi si imbatte in una malattia rara sa che deve fare i conti con un mondo sconosciuto, deve iniziare un percorso attraverso una strada tortuosa e a molti ignota. Ci vuole coraggio, tanto coraggio e consapevolezza che il suo cammino può essere la guida per chi verrà dopo.

La Sclerodermia, o Sclerosi Sistemica, entra a far parte della categoria delle malattie rare solo da gennaio 2012, questo riconoscimento è stato fondamentale per garantire ai pazienti l'accesso a cure specifiche e a supporti adeguati, oltre a promuovere la ricerca e la consapevolezza su questa patologia. Seppur non esiste una cura definitiva, oggi chi è affetto da questa malattia può ricevere diverse opzioni di trattamento che mirano a gestire i sintomi, rallentare la progressione della malattia e migliorare la qualità della vita molto spesso seriamente compromessa anche in termini di funzionalità lavorativa, autonomia quotidiana e benessere psicologico. Ed è l'aspetto psicologico che molte volte è determinante nell'affrontare la quotidianità per chi vive con questa patologia, la gestione di una malattia cronica e progressiva può portare a sentimenti di ansia, depressione e isolamento.

Scrivere di questa malattia non serve esclusivamente per fini sanitari, ma serve per divulgare una speranza, ogni strumento o iniziativa che parli della sclerodermia è un faro in più nel tunnel, un modo per supportare pazienti e familiari, e allo stesso tempo, stimolare gli stakeholder istituzionali nel migliorare la ricerca, la comprensione e la gestione di questa complessa malattia.

Prefazione

Luciano Ciocchetti

VicePresidente XII Commissione
Affari Sociali della Camera dei Deputati

Sulle malattie rare, cui anche la Sclerosi Sistemica (sclerodermia) appartiene, molto è stato fatto, ma ancora molto rimane da fare sia dal punto di vista sanitario che soprattutto assistenziale. L'impegno prioritario delle istituzioni deve essere quello di mettere in campo azioni che non facciano sentire mai soli sia i pazienti che le famiglie che si trovano a dover affrontare situazioni spesso difficili e complesse che limitano fortemente la qualità della vita, collaborando a 360 gradi con il mondo dell'associazionismo e del volontariato ai quali va il ringraziamento per il prezioso lavoro che portano avanti. Senza dimenticare la ricerca, che in questo campo rimane fondamentale sia per conoscere l'origine della malattia sia per individuare il giusto percorso terapeutico. Per quanto riguarda la sclerodermia proprio nell'ultima giornata nazionale della malattia nel corso di un convegno era stato affrontato con associazioni pazienti e società scientifiche il tema della qualità della vita dei pazienti affetti da questa patologia rara. Ci sono infatti oggi a disposizione nuovi trattamenti innovativi, disponibili attraverso la somministrazione delle terapie monoclonali, della terapia antifibrotica e dell'innovativo trattamento con cellule CAR-T.

Alla luce di questo ci si è posti l'obiettivo di identificare le criticità organizzative nella gestione dei pazienti nonché le strategie necessarie da adottare al fine di migliorare la loro qualità di vita, anche attraverso cinque azioni importanti che possono essere intraprese:

- 1) una maggiore sensibilizzazione dei medici di medicina generale, sui segni e sintomi che possono far sospettare la malattia per poter raggiungere al più presto l'identificazione dei pazienti ed inviarli ai centri specializzati quanto prima;

- 2) la creazione di una rete dei centri specializzati sul territorio nazio-

nale, ai quali i pazienti possano essere inviati al fine di formulare una diagnosi precoce che possa bloccare la malattia e mantenere la qualità di vita del paziente abbattendo così i costi della gestione medica che grava sul Servizio Sanitario Nazionale: i centri avranno anche come missione quella di facilitare l'accesso alle terapie sia nei centri ospedalieri sia nei punti di distribuzione sul territorio;

3) il supporto di un Percorso diagnostico terapeutico assistenziale (Pdta) omogeneo sul territorio nazionale; la disponibilità di cure domiciliari da parte di operatori sanitari qualificati, non solo dal punto di vista delle competenze cliniche, ma anche relazionali; la promozione della ricerca di base e la sperimentazione clinica che, in una patologia estremamente complessa come la sclerodermia rappresentano una sfida importante per il futuro. Proprio in questa ottica, la IWSF lancia una sfida per il futuro sostenendo programmi di ricerca sia clinica che di base.

Queste cinque azioni avanzate dai promotori del convegno sono uno stimolo per la politica e le istituzioni che condividono la necessità di migliorare l'assistenza e la gestione della malattia nella vita quotidiana. La sclerodermia è una patologia rara che incide notevolmente sulla sfera privata della persona e dei suoi familiari e merita l'attenzione necessaria affinché sia destinataria dei Percorsi diagnostici terapeutici adeguati e delle strutture sul territorio, dotate di personale formato ed esperto riguardo alla malattia rara. La sclerodermia, come tutte le malattie rare, ha infatti delle difficoltà nell'essere identificata in maniera immediata e la diagnosi spesso arriva dopo tanto tempo. Oltre al tema della formazione del personale medico poi c'è anche quello legato alle Aziende Sanitarie, dove occorre potenziare il lavoro da loro svolto dal punto di vista locale e per un collegamento ospedale-territorio sempre più vicino e attento al cittadino-paziente affetto da sclerodermia, perché chi soffre di questa malattia vive anche importanti conseguenze e cambiamenti in ambito sociale e non solo sanitario nella normale quotidianità. Ecco perché è stato istituito un tavolo nazionale e c'è soprattutto un finanziamento ripartito per le Regioni per attivare dei piani di intervento, di programmazione, di gestione delle malattie rare, compresa la sclerodermia ovviamente. Perché il fine ultimo non è solo la presa in carico del paziente, essenziale, ma anche quello di non lasciare, e far sentire, soli questi pazienti”.

Cosa è la

SCLEROSI

SISTEMICA

o SCLERODERMIA

Professoressa **Dilia Giuggioli**

Full Professor Rheumatology

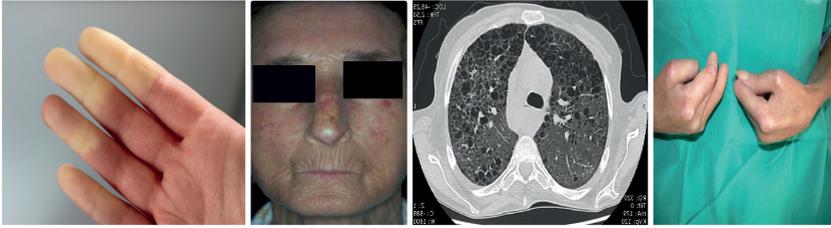
Head of Rheumatology UNIMORE



Morfea a placche

La Sclerosi Sistemica (SSc) è una malattia infiammatoria acquisita del tessuto connettivo caratterizzata da alterazioni vascolari, soprattutto del microcircolo, e da accumulo di collagene e di altri componenti della matrice extracellulare, nella cute e in altri organi interni bersaglio: cuore, polmoni, reni, apparato gastroenterico, muscoli, articolazioni¹. Questa è la definizione comunemente accettata e condivisa per definire una malattia complessa ad andamento progressivo, caratterizzata da estrema eterogeneità dell'esordio e delle manifestazioni cliniche. Esempio nel più ampio campo delle malattie umane caratterizzate da danno endoteliale e aumento della fibrogenesi.

La caratteristica fondamentale della malattia è la fibrosi, per questo è più conosciuta come sclerodermia dai termini greci *ακληρωσις* (*sklerosis*) “duro” e *δερμα* (*derma*) “pelle dura”. L'introduzione del termine sclerodermia viene attribuita al francese Elie Gintrac che lo avrebbe coniato nel 1847, ma era già stato utilizzato da Giambattista Fantonetti nel 1836 sulle Effemeridi Mediche di Milano per un paziente da lui curato a Pavia e ancor prima, nel 1832 da J.W. Betscheler di Breslavia. Questo termine appunto sclerodermia serviva a designare una malattia caratterizzata dall'indurimento più o meno esteso della cute che in quel tempo sembrava di esclusivo interesse dermatologico. Solo nel 1941 il gruppo di Klemperer inserì la sclerodermia nel raggruppamento delle malattie

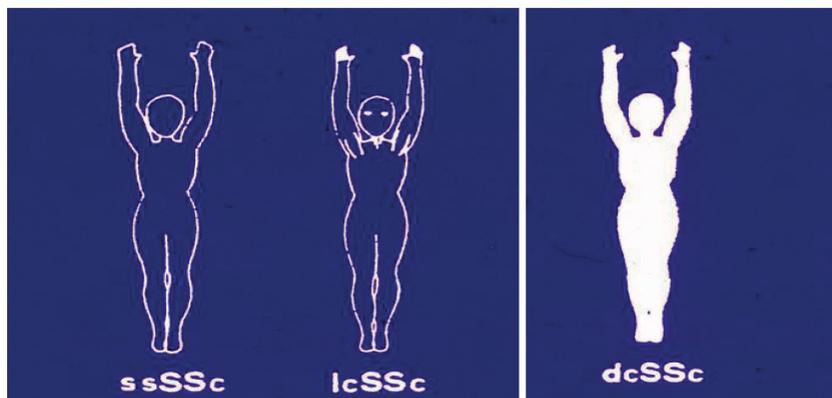


Sclerosi Sistemica:

fenomeno di Raynaud, facies sclerodermica, fibrosi polmonare, impegno delle mani associato alla Sclerosi Sistemica.

sistemiche definite “connettiviti”. Ecco perché, fino a poco tempo fa, la SSc era considerata da medici e pazienti una malattia della pelle e pertanto di pertinenza dermatologica. Nell’ambito del gruppo delle “sindromi sclerodermiche” esistono forme con esclusivo coinvolgimento cutaneo, sclerodermia localizzata, classificata come morfea, morfea generalizzata, sclerodermia lineare, e la Sclerosi Sistemica, nella quale vengono sempre colpiti oltre alla cute, gli organi interni soprattutto l’apparato gastrointestinale, i polmoni, i reni, il cuore.²

La SSc offre al clinico reumatologo una notevole variabilità sul piano della espressività clinica, della evolutività e della prognosi, questi aspetti hanno da tempo indotto a identificare sottogruppi clinico-serologici che presentano alcune differenze nell’impegno clinico degli organi e apparati colpiti. In particolare si distinguono diversi subset correlati all’estensione dell’impegno cutaneo: una forma cutanea limitata (impegno della cute distale mani e volto), forma diffusa (impegno cutaneo anche prossimale, addome e torace) e infine una forma “sine scleroderma”. In base ai dati sierologici, gli autoanticorpi SSc-specifici delineano due gruppi, uno con positività degli anticorpi anti-centromero (ACA) generalmente correlati alla forma cutanea limitata, il secondo con positività degli anticorpi anti topoisomerasi (Scl70) generalmente correlati alla forma cutanea diffusa. Il subset cutaneo limitato di solito è associato ad una più lenta e gradua-



SSc subset cutanei:

sine scleroderma, forma cutanea limitata, forma cutanea diffusa.

le evoluzioni della SSc, mentre la forma diffusa anti Scl70 positiva caratterizzerebbe un andamento rapidamente progressivo e a prognosi più severa.³

Purtroppo la etiopatogenesi della SSc non è conosciuta, ma indubbiamente si ritiene che la sua comparsa sia collegata ad un complesso multistep e multifattoriale, in cui giocano un ruolo la genetica, agenti scatenanti come le infezioni virali, l'ambiente, il sistema immunitario e la disfunzione endoteliale che sarebbe un evento precoce nei meccanismi patogenetici della SSc. La manifestazione d'esordio più comune è infatti rappresentata dal fenomeno di Raynaud, le mani bianche con il freddo, una condizione clinica per cui le estremità, più comunemente mani, piedi, ma anche naso, orecchie e lingua, diventano fredde e cambiano di colore in risposta alla bassa temperatura o ad uno stress emotivo. In corso di fenomeno di Raynaud, tipicamente le mani diventano bianche, poi cianotiche (blu) ed infine rosse.⁴

Fortunatamente nella maggioranza dei casi il fenomeno di Raynaud rappresenta una condizione benigna, frequente nelle giovani donne, ma in alcuni casi può precedere anche di anni lo sviluppo della SSc. Per questo è fondamentale caratterizzare la natura del fenomeno di Raynaud eseguendo semplici esami come il dosaggio degli autoanticorpi e la video-



Fenomeno di Raynaud

capillaroscopia. Nelle fasi precoci della SSc il fenomeno di Raynaud può essere accompagnato dalle cosiddette “puffy finger” ovvero le dita paffute o a salsicciotto, purtroppo gli episodi ischemici possono partecipare alla formazione di ulcere cutanee digitali, difficili da guarire e di difficile gestione che alterano grandemente la qualità di vita dei pazienti con SSc.

Seguendo il motto “l’autoimmunità è femmina”, la SSc non sfugge a questa regola, in tutto il mondo le donne sono più colpite degli uomini in un rapporto 7-8:1, anche se i maschi hanno una forma più severa di malattia. La SSc può manifestarsi in tutte le età, con un picco di insorgenza fra i 30 e 50 anni, anche se può colpire i giovani e i bambini. È diffusa in tutte le aree geografiche, i dati epidemiologici non sono certi (10-15 nuovi casi/anno su milione di abitanti), ma la mancanza di diagnosi precoce e la non omogeneità della diagnosi rendono i dati sottostimati. I dati italiani più recenti indicano che ogni anno si ammalano in Italia circa 1000 persone (circa 30000 i pazienti affetti sul territorio nazionale).⁴

Dovremmo nel futuro analizzare meglio i dati che portano a differenze sia dell’espressione clinica che della prognosi della SSc, correlati al gender e alle diverse aree geografiche.

Nonostante la sua diffusione e severità clinica, nel nostro Paese, la SSc continua ad essere poco conosciuta, è presente ancora oggi un dramma-

tico ritardo diagnostico (circa due anni dalla comparsa del fenomeno di rayanud,) e non più comprensibile ritardo diagnostico di quattro anni per manifestazioni severe come la ipertensione arteriosa polmonare che è correlata ad una prognosi molto severa per i pazienti. Nonostante negli ultimi decenni siano stati compiuti significativi progressi nella comprensione della malattia e nelle possibilità terapeutiche, la SSc rappresenta ancora oggi una sfida, rimanendo una malattia invalidante associata ad un profondo impatto sulla vita delle persone affette sia in termini di benessere complessivo sia di complicanze cliniche della cute, le alterazioni del volto, dell'aspetto fisico, il coinvolgimento articolare e tendineo e soprattutto le ulcere digitali, elementi che incidono in maniera significativa sulla qualità di vita.

Le eventuali complicanze d'organo, soprattutto cardiache, polmonari e gastrointestinali ne condizionano anche la prognosi.

- 1) Medsger TA Jr. Systemic sclerosis (scleroderma): clinical aspects. In: Koopman WJ, editor. Arthritis and allied conditions. A textbook of rheumatology. 13th ed. Baltimore: Williams & Wilkins 1997; 1437-9
- 2) Maricq HR, Valter. A working classification of scleroderma spectrum disorders: a proposal and the results of testing on a sample of patients. Clin exp Rheumatol. 22 S5-1
- 3) LeRoy EC, Black C, Fleischmajer R, Jablonska S, Krieg T, Medsger TA, et al. Scleroderma (systemic sclerosis): classification, subsets and pathogenesis. J Rheumatol. (1988) 15(2):202-5.3361530
- 4) Ferri C, Valentini G, Cozzi F, Sebastiani M, Michelassi C, La Montagna G, et al. Systemic sclerosis: demographic, clinical,

La Sclerodermia,

la voce

delle

ASSOCIAZIONI

PAZIENTI

Nel mondo delle malattie rare il ruolo e l'importanza delle Associazioni Pazienti è ancora più forte se vogliamo di quelle che operano nell'ambito di patologie più conosciute e riconoscibili. La loro attività è molteplice ed è giusto dare risalto a quanto fanno tutti i giorni per i malati di sclerodermia presentando le loro schede. E ovviamente anche contatti e recapiti utili per tutti gli interessati

AILS - Presidente Gabriela Verzi

L'Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia ODV è nata nel 2002 su iniziativa di un gruppo di malati affetti da Sclerodermia/Sclerosi Sistemica ed oggi è presente su tutto il territorio nazionale.

Svolge attività socio-sanitaria offrendo ai malati sostegno, indicazioni dei Centri specializzati, supporto ed informazioni su pratiche di invalidità e consulenza legale.

AILS è a disposizione dei malati telefonicamente ai numeri 371 4583436 – 388 4651660, dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 16.30, ma anche presso la sede di Milano, previo appuntamento. Edita un periodico semestrale, in cui vengono pubblicati articoli socio-sanitari e scientifici e propone una newsletter di notizie ed aggiornamenti online. Ails organizza incontri medici-pazienti e, più spesso oggi, in conseguenza alla situazione pandemica, webinar in diretta streaming, con possibilità di intervento da parte dei partecipanti: una preziosa possibilità di un confronto tra ammalati, familiari e specialisti. Tutti i webinar, dedicati ai vari aspetti e coinvolgimenti della patologia, sono sempre accessibili e gratuiti tramite il canale YouTube e la pagina Facebook di Ails. Ails è impegnata nella raccolta fondi da destinare alla ricerca scientifica e al miglioramento dei servizi offerti ai pazienti in campo socio-sanitario. Partecipa al finanziamento di progetti di ricerca, dona borse di studio a medici specialisti e contribuisce a migliorare i centri di cura con donazioni di apparecchiature scientifiche. Questi ultimi aspetti hanno sempre avuto per AILS un'importanza particolare. L'Associazione, infatti, punta ad un contributo che aiuti i pazienti nel quotidiano, cercando di esserci ogni giorno: la donazione di videocapillaroscopi, di strumenti per la cura delle ulcere

sclerodermiche, di poltrone per infusione, di sedie a rotelle, i progetti legati all'odontoiatria, alla psicologia, alla fisioterapia.

Infine, l'esperienza personale dell'attuale Presidente, costretta ad interfacciarsi con questa patologia già nell'età adolescenziale, ha portato AILS ad approcciarsi alla Sclerodermia giovanile con diversi progetti e con l'intento di essere d'aiuto e di supporto ai giovani pazienti e ai loro genitori, che si trovano a dover affrontare questa diagnosi.

AILS è, inoltre, membro fondatore di FESCA – Federation of European Scleroderma Associations, collaborazione indispensabile per una capillarità anche a livello europeo.

GILS - Presidente Paola Canziani

GILS ODV ETS Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia, nasce a Milano 31 anni fa, con sede presso il Policlinico della stessa città dove tuttora si trova. L'esordio milanese non ha impedito all'Associazione di identificarsi con tutte le problematiche e dinamiche nazionali e di farsi portavoce delle esigenze e necessità dei malati di Sclerosi Sistemica nelle sedi istituzionali regionali e nazionali. La Sclerosi Sistemica è malattia rara che colpisce prevalentemente il sesso femminile e che comporta, con diversa intensità e tempistica, il coinvolgimento sistemico. Sin dal principio, quando la malattia era ancora poco conosciuta e non inserita nell'elenco delle patologie rare, è apparso subito importante indirizzare l'azione dell'Associazione verso due obiettivi principali: l'informazione e la diagnosi precoce, da un lato, la ricerca dall'altro. Proprio per coniugare questi due profili, è stata istituita la Giornata del ciclamino, fiore simbolo di GILS per la sua capacità di resistere al freddo, uno dei nemici dei malati sclerodermici. Dalla fine di settembre e fino a novembre inoltrato, si organizzano, presso gli ospedali che aderiscono all'iniziativa, visite e capillaroscopie e, contemporaneamente, banchetti gestiti dai volontari che distribuiscono pieghevoli illustrativi e, dietro libera offerta, i ciclamini. È un momento d'incontro particolarmente significativo e, visto l'uso ormai invalso di comunicare tramite i social, costituisce una modalità di rapporto interpersonale estremamente valida per il coinvolgimento di mol-

ti soggetti, volontari, medici, infermieri e, naturalmente, pazienti. I soci attivi hanno una carica di entusiasmo contagiosa e riescono ad allargare ogni anno la cerchia degli amici e conoscenti che si rendono disponibili al fund raising. Condividere è una priorità per noi e un punto di forza. Il nostro giornalino quadrimestrale rende partecipi i 1300 soci degli eventi formativi e istituzionali ai quali partecipiamo, dando nel contempo voce alle esperienze personali che ci vengono inviate. Non mancano le rubriche mediche e i consigli sulla gestione delle più comuni problematiche psicologico-comportamentali. Una nutrizionista suggerisce una ricetta stagionale di facile esecuzione, compatibile con la patologia.

Le Giornate del ciclamino rappresentano, insieme al convegno annuale che si tiene solitamente in primavera, l'espressione della vivacità e vitalità di GILS, che si pone come comunità d'incontro con un ruolo socialmente ben definito, così come richiesto istituzionalmente agli enti del terzo settore. Proprio il convegno identifica e sintetizza le tematiche più sentite dalle persone affette da Sclerosi Sistemica : accanto a relazioni clinico-scientifiche, si tiene una sessione dedicata esclusivamente ai pazienti che, affiancati dai medici, espongono le criticità maggiormente incontrate e si presentano le opzioni terapeutiche più innovative per risolverle o, quanto meno, alleviarle. Questi due momenti, ormai diventati istituzionali, sono molto attesi e registrano sempre una partecipazione numerosa. Affrontando con i clinici i diversi profili della patologia e sostenendo la ricerca, ci siamo accorti della necessità di attivare centri multidisciplinari per la diagnosi e la cura. Sono nate così le Scleroderma Units, presenti in tutta Italia, che costituiscono poli di riferimento multidisciplinari, con professionisti altamente specializzati.

Ci sentiamo onorati di avere contribuito, anche con il supporto economico, alla loro ideazione e attuazione, creando delle vere e proprie eccellenze. Le Scleroderma Units sono ambulatori dedicati con un team multidisciplinare che opera seguendo i criteri del miglioramento dell'assistenza del malato, favorendo i percorsi diagnostico-terapeutici che ottimizzano la diagnosi precoce e il trattamento delle complicanze. Se il paziente necessita di un particolare esame, ad esempio un'ecografia, o di una visita specialistica, sarà indirizzato presso l'unità operativa in grado di erogare il miglior servizio nel più breve tempo possibile. La persona affetta da Sclerosi

Sistemica, infatti, può affrontare nel corso della vita lo sviluppo di diverse problematiche, cutanee, cardiologiche, polmonari, gastrointestinali, che saranno tutte gestite con un approccio multidisciplinare. La presa in carico del paziente nella valutazione diagnostica e nel seguire l'evoluzione della malattia è di pertinenza del personale della Scleroderma Unit, che svolge così un ruolo di coordinamento. Non ultimo deve considerarsi il profilo di economia sanitaria: trattandosi di patologia cronica con multipli accessi alle strutture sanitarie e con richiesta costante di terapie, il trattamento adeguato, mirato in via prioritaria alla cura della persona, risulta efficace anche nell'abbattimento dei costi, proprio per l'alta specializzazione del personale sanitario e per l'esistenza di percorsi condivisi.

Non solo: coniugare ricerca e clinica, con un percorso traslazionale, rappresenta una possibilità per i ricercatori e per i pazienti di raggiungere in tempi più rapidi risultati significativi. Proprio in questo senso, aiutare a comprendere l'importanza della partecipazione ai trials clinici e spiegare i benefici che comporta un interesse attivo e consapevole, costituisce uno degli obiettivi di GILS. Parlando di Scleroderma Units, quindici in tutta Italia, merita un particolare accenno la rete operante nell'area metropolitana milanese, ScleroNet, che riunisce cinque strutture sanitarie (Policlinico di Milano, Ospedale san Raffaele, Humanitas, Ospedale Niguarda, Ospedale di Legnano – ASST Ovest milanese). Questa realtà lombarda, o più strettamente milanese, copre un territorio di circa 5 milioni di abitanti ed ha in cura ad oggi 2500 pazienti affetti da Sclerosi Sistemica (se comprese le diagnosi precoci) provenienti anche da altre regioni italiane.

ScleroNet si propone di:

- Effettuare una diagnosi precoce atta ad impedire la progressione rapida della malattia, garantendo al paziente una tempestiva terapia con conseguente guadagno sulla sua qualità di vita e sui costi sanitari indiretti di cura.
- Introdurre il telemonitoraggio che rappresenta una modalità di cura a distanza in grado di raggiungere il paziente sul territorio e risparmiando costi temporali ed economici al paziente ed al servizio sanitario.
- Garantire una selezione accurata dei pazienti a livello territoriale efficientando gli accessi ai centri maggiori di riferimento.

- Creare agende specialistiche dedicate con corsia preferenziale per la patologia rara, così da minimizzare i tempi di attesa sia per le diagnosi che per il follow-up clinico-diagnostico.

ScleroNet ha inoltre sviluppato finalità di ricerca istituendo un registro di patologia recentemente approvato dai comitati etici cui afferiscono le 5 aziende ospedaliere milanesi coinvolte: Registro OsservaMI.

Il registro si propone di:

- Raccogliere i dati demografici e clinici permettendo in tempo reale il controllo dei pazienti afferenti alla rete da qualsiasi Azienda della Città di Milano.
- Monitorare le attività di ScleroNet sia cliniche che di ricerca con pubblicazioni e conseguente aumento del prestigio della rete a livello nazionale e internazionale.
- Permettere la collaborazione scientifica e lo scambio di idee in modo trasversale tra gli specialisti coinvolti, consentendo così un costante aggiornamento del personale coinvolto nella cura della patologia.

Abbiamo finanziato moltissimi progetti di ricerca che hanno ottenuto la pubblicazione su riviste scientifiche internazionali e abbiamo contribuito, con borse di studio, a formare molti giovani ricercatori, alcuni dei quali sono diventati professori universitari che continuano a lavorare con impegno e dedizione accanto a GILS. La ricerca clinica, nella sua più moderna accezione, coinvolge sempre di più i pazienti e le associazioni che li rappresentano, proprio per comprendere al meglio i loro bisogni e per calibrare la ricerca stessa sulle loro esigenze. Attraverso la somministrazione di questionari sullo stile di vita o partecipando ai comitati che raccolgono i diversi stakeholders, la nostra Associazione è aderente ai progetti internazionali e alle politiche europee, le cui linee d'indirizzo sono condivise da organismi quali FESCA (Federation of European Scleroderma Association), EURORDIS (Rare Disease Europe), EUSTAR (The European Scleroderma Trials and Research), EULAR (European Alliance of Associations for Rheumatology). La vita associativa è però fatta di molte attività che ci portano a conoscere da vicino le persone e le loro difficoltà. Ogni mercoledì è possibile contattare le Scleroderma Units per espor-

re i propri problemi e, parlando direttamente con il medico, individuare quali possano essere i successivi passaggi da intraprendere.

Siamo convinti che l'aspetto psicologico sia determinante, soprattutto in una patologia cronica e altamente invalidante come la sclerodermia. Anche in questo caso ci siamo fatti promotori d'incontri con psicologi sia di gruppo sia individuali, particolarmente apprezzati. Si tratta di counseling psicologico che si declina in varie modalità che comprendono tecniche di rilassamento e di gestione dell'ansia. In epoca pre-covid le sedute avevano luogo presso le singole Scleroderma Units, mentre ora sono tenute in modalità zoom, riuscendo, così, a raggiungere un maggior numero di persone.

Il corso di fisioterapia, anch'esso online, è considerato utilissimo dai soci che vi partecipano ed è sempre molto richiesto.

“Da circa due anni sono presidente di GILS – afferma Paola Canziani – un compito impegnativo ma estremamente gratificante da un punto di vista personale. Ogni giorno si presentano nuove sfide, e anche nuovi problemi, ma sono convinta che l'apporto del volontariato sia fondamentale nella nostra società. Non lo considero sussidiario alle mancanze della sanità pubblica perché ritengo che abbia una sua funzione autonoma e che debba svolgere un suo compito ben specifico, o meglio, molti compiti specifici: dall'ascolto, all'accoglienza, alla realizzazione dei progetti, tutto tenendo a mente che, pur con una competenza che ora è sempre più professionale, l'empatia e la relazione umana devono sempre essere al centro. Nel nostro futuro, vedo sempre più formazione e informazione con un coinvolgimento ampio di tutta la classe medica, soprattutto i medici di medicina generale, e anche un'ampliamento dei servizi rivolti agli associati. Vorrei ripetere un progetto che lo scorso anno abbiamo lanciato online, 'La bellezza che resiste', che ha visto alcune nostre socie come protagoniste. La malattia, la Sclerosi Sistemica, cambia l'aspetto fisico e riuscire ad accettare la nuova immagine di sé è, a volte, molto difficile. Identificarsi nel cambiamento e riuscire a indirizzarlo in una nuova positività, è, secondo me, una sfida che possiamo accogliere tutte insieme e con il coraggio che ci contraddistingue. Non da ultimo, un'attenzione particolare alla famiglia e alle sue dinamiche. Spesso la richiesta di ascolto proviene proprio dai familiari, che siano o meno care givers, ma che ve-

dono modificate le loro relazioni e le modalità d'interagire. Mi sono resa conto della necessità di raccontarsi e di confrontarsi per sentirsi meno soli e per continuare ad essere vitali e propositivi. Un ultimo progetto molto più lieve ma altrettanto coinvolgente: brevi lezioni di cucina, coordinate da una nutrizionista.

Coniugheremo così salute, convivialità e il piacere di farsi del bene.”

APMARR, ASSOCIAZIONE NAZIONALE PERSONE CON MALATTIE REUMATOLOGICHE E RARE APS ETS

Presidente Antonella Celano

APMARR Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare nasce nel 1984 a tutela delle persone affette da tali patologie. La sua mission è migliorare la qualità dell'assistenza per migliorare la qualità della vita. L'obiettivo primario di APMARR è adoperarsi affinché le patologie reumatologiche e rare trovino la giusta dignità ed attenzione presso l'opinione pubblica e il decisore politico. È infatti importante adottare politiche sociosanitarie a livello nazionale e diffondere l'informazione riguardo tali patologie croniche invalidanti che modificano inevitabilmente la vita personale, sociale, familiare e professionale della persona, agendo anche a livello psicologico.

Nonostante i numeri importanti di queste patologie croniche – si stima che in Italia più di 5 milioni di persone ne siano colpite- purtroppo quelle reumatologiche sono ancora oggi poco conosciute e soprattutto non riconosciute a livello sociale. APMARR è un'associazione nazionale in continua evoluzione, predisposta ad accogliere tutti coloro che vogliono adoperarsi in favore delle persone che tutti i giorni lottano contro le difficoltà di una malattia reumatologica e rara. Chi entra nella grande famiglia di APMARR, donando il proprio tempo e la propria professionalità, diventa una preziosa risorsa. Infatti, ogni giorno i nostri volontari compiono una serie di attività utili a perseguire la sua mission. Già da tempo APMARR ha esteso la propria attività alle patologie reumatologiche in età pediatrica e alle patologie reumatologiche rare. Ogni anno organizza degli eventi considerati ormai appuntamenti fissi, come stand infor-

mativi ed esami gratuiti per la diagnosi precoce, convegni e conferenze stampa, workshop e incontri, campagne informative e di sensibilizzazione sulle patologie reumatologiche, in occasione di importanti ricorrenze, come: il Rare Diseases Day (28 febbraio), il WORD Day World yOung Rheumatic Diseases Day per le patologie reumatologiche degli adolescenti (18 Marzo), la Giornata Mondiale della Spondilite Anchilosante (maggio), la Giornata Mondiale della Fibromialgia (12 maggio), la Giornata Mondiale della Sclerodermia (29 Giugno), la Giornata Mondiale delle Malattie Reumatologiche (12 Ottobre). APMARR fornisce il Supporto Psicologico gratuito alle persone affette da patologie reumatologiche e rare e sostiene il Progetto Reumatologia Pediatrica. Inoltre, fornisce informazioni attraverso il numero verde 800 984 712, il proprio sito internet www.apmarr.it costantemente aggiornato, il proprio canale Youtube, e i Social Network Facebook, Twitter, LinkedIn, Instagram. Infine, si ricorda che APMARR è tra i soci fondatori di FESCA Federation of European Scleroderma Association, partecipa annualmente alle attività di EULAR European League Against Rheumatism e ne è Scientific Affiliate; aderisce ad organismi internazionali quali ad esempio AGORA Platform of Organisations of People with Rheumatic Diseases in Southern Europe, EURORDIS European Rare Diseases Organization, ENCA European Network for Children with Arthritis, ASIF Ankilosing Spondylitis International Federation, OAFI Osteoarthritis Foundation International, COVID-19 GRA Global Rheumatology Alliance, IHLA The International Health Literacy Association, WPA World Patients Alliance, e ad organismi nazionali, come il CNMR Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, il Gruppo di lavoro CRC per la Convenzione sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza, AMR Alleanza Malattie Rare tavolo tecnico permanente coordinato da OMAR Osservatorio Malattie Rare.

Inoltre APMARR, attraverso i suoi rappresentanti, è presente in diversi board e ha attivato numerose collaborazioni, tra cui il Comitato Scientifico del Progetto RIAP Registro Italiano di Artroprotesi dell'ISS Istituto Superiore di Sanità, il Gruppo di Ricerca "Malattie Rare" del DREAM dell'Università del Salento, il Progetto "Una misura di performance dei SSR" di C.R.E.A. Sanità dell'Università Tor Vergata,

ADR Assistance Aeroporti di Roma per migliorare il servizio offerto ai passeggeri con ridotta mobilità (PRM), la Consulta Permanente delle Associazioni dei Pazienti e dei Cittadini attivata da FNOPI Federazione Nazionale Ordini Professioni Infermieristiche, e altri ancora.

“La sclerodermia rimane ancora oggi una patologia con un importante impatto sulla durata e sulla qualità della vita, ma effettuare una diagnosi precoce e affidarsi a un centro esperto nel trattamento della malattia e delle sue complicanze rappresentano l’arma fondamentale in grado di prevenirla e contrastarla. La gestione della sclerodermia richiede un approccio completo che coinvolge una serie di specialisti medici, tra cui reumatologi, dermatologi, pneumologi e altri, a seconda degli organi colpiti. È infatti fondamentale un monitoraggio costante e regolare per valutare la progressione della malattia e adeguare il trattamento di conseguenza. Le cure di supporto e le modifiche dello stile di vita possono notevolmente migliorare la qualità della vita delle persone affette da sclerodermia. In quest’ottica un ruolo decisivo spetta anche al sistema sanitario che dovrà essere in grado di creare e sviluppare una rete sinergica e multidisciplinare che garantisca alle persone colpite dalla sclerodermia un’offerta più completa e di qualità sul territorio, puntando su strutture sempre più all’avanguardia. Per questo come associazione abbiamo deciso di dare il nostro contributo concreto, mettendo a disposizione alcune testimonianze delle nostre associate, per la realizzazione del Libro Bianco sulla Sclerodermia, uno strumento che ci auguriamo possa essere una guida utile per aiutare pazienti, familiari e stakeholder istituzionali nel contrastare questa patologia”

dichiara

Antonella Celano

presidente

**APMARR – Associazione Nazionale Persone
con Malattie Reumatologiche e Rare APS ETS**

I contatti di APMARR:

Sito: www.apmarr.it;

Pagina Fb: <https://www.facebook.com/apmarr.italia/>

Twitter: https://twitter.com/apmarr_italia

Instagram: https://www.instagram.com/apmarr_/?hl=it

YouTube: <https://www.youtube.com/user/APMARVIDEO>

LinkedIn: <https://it.linkedin.com> > apmarritalia

Mail: info@apmarr.it; numero verde 800984712

La sclerodermia

vissuta sulla

propria... pelle

STORIE

PAZIENTI

Mi piace aprire il capitolo delle testimonianze dirette sulla malattia con la storia di Gabriela Verzì, oggi presidente Ails. Una donna e mamma coraggioso che oggi è soprattutto punto di riferimento, e anche di speranza, per tanti malati di sclerodermia.

La sua storia è bellissima, se non fosse che parla di una patologia per tanti versi devastanti e angoscianti. La sua forza è anche nel non perdersi nulla della vita, di andare avanti, contro tutto e tutti. E di vincere la battaglia contro i pregiudizi e le diagnosi a volte nefaste. Ma ce ne sono tante di storie, molte donne ma anche un uomo. Tutte all'insegna di forza e speranza. E dove il lavoro del giornalista inizia e finisce con l'ascolto e il racconto, non serve commentare. Le emozioni scaturiscono da sole.

Gabriela, Biancavilla (Catania)

“donna e mamma coraggioso”

“Sono ammalata di Sclerosi Sistemica (Sclerodermia) sin dalla tenera età - racconta oggi Gabriela -. Avvertii i primi sintomi (le mani bluastre) già a 13 anni ed a soli 15 anni ricevetti la diagnosi; io pensavo fossero i geloni, invece... Ricordo, ancora adesso, quanto rimasi attonita nell'apprendere quella notizia, faticavo ad accettare il responso. Ero troppo piccola per sopportare questo peso ed avevo tanta paura”.

Era un'adolescente Gabriela e la vita le aveva davvero fatto una brutta sorpresa. Ovviamente la famiglia le è stata vicina (“I miei genitori erano psicologicamente molto coinvolti, oltre che disorientati, ed inevitabilmente cercavano di alleviare il dolore, loro e mio, con ogni forma di accortezza”) ma c'è stato anche chi ha pagato un prezzo diciamo “collaterale” alla malattia di Gabriela, e cioè sua sorella (“La mia patologia ha senza dubbio impattato pesantemente su di lei, è stata colei che ha sofferto più di tutti perché si sentiva trascurata in quanto tutte le attenzioni erano rivolte a me”). La sclerodermia ti sconvolge l'esistenza, cambiano le priorità, le aspettative. “Vivere con la sclerodermia ovviamente comporta un cambiamento delle tue abitudini quotidiane - afferma infatti Gabriela - ma soprattutto vedi cambiare la tua prospettiva di vita ed il tuo mondo

interiore. Inevitabilmente ti senti diversa e ti chiedi se mai sarai accettata, nella tua trasformazione, in una società dove l'esteriorità prevarica su qualsiasi altro tipo di considerazione da parte dell'altro. Per questo mi sento di affermare che i principali cambiamenti sono quelli relazionali: diventa difficile far capire il tuo stato d'animo, spiegare i dolori del tuo corpo e della tua anima, rapportarti con coetanei che faticano a comprendere che tu non riesci a fare tutto ciò che facevi prima”.

Anche per questa patologia diventa importante la diagnosi e la presa in carico. Da questo punto di vista la sua storia è tutto sommato positiva. “Ai tempi io vivevo in Inghilterra, ero seguita dal medico di medicina generale che individuò i sintomi e mi fece eseguire gli esami specifici per poter dare un nome al mio malessere. Venni, poi seguita in un centro dedicato e mi trovai bene. Dopo sette anni rientrai in Italia e dovetti, prima di essere presa in carico a Milano, fare diverse visite in più ospedali”.

Gabriela non ha mai lavorato e per questo si sente di affermare di non essersi mai sentita “discriminata” e “probabilmente sono stata fortunata a non subire certe pressioni a cui altre persone disabili hanno dovuto sottostare”.

Ma Gabriela è soprattutto una donna che, come detto, ha scoperto di essere malata di sclerodermia proprio nel bel mezzo del suo passaggio alla piena femminilità. “Prima di rimanere incinta non avevo particolari problemi nel vivere la mia sessualità - dice -, ho concepito in modo naturale, le problematiche sono sopraggiunte dopo il primo parto. Per un lungo periodo soffrì di secchezza vaginale che con molta difficoltà riuscivo a tenere a bada, nonostante mi vennero prescritti medicinali specifici (Nella seconda gravidanza la secchezza è stata presente per tutto il periodo)”.

Nonostante tutto non si è certo demoralizzata ed ha voluto diventare mamma a tutti i costi, non senza difficoltà e preoccupazioni. Ed ha avuto due figli. “Ho partorito tramite taglio cesareo - racconta -, con la prima gravidanza alle 32ma settimana mentre con la seconda gravidanza alla 37ma settimana. Entrambe le gravidanze erano considerate a rischio sia per me che per i nascituri. Ma io non ho sentito ragioni.

È importante affidarsi ad un team di specialisti che lavorino in squadra, in modo da garantire la massima presa in carico sotto tutti i punti di vista. Sinceramente ho comunque vissuto questi due periodi, della mia vita, con

timore ma non ho mai perso la speranza che, alla fine, tutto potesse essere solo una grande gioia”. E così è stato. Tanto che oggi Gabriela se guarda al futuro oltre ad augurarsi “che la ricerca riesca a trovare farmaci innovativi che possano garantire una qualità di vita con meno complicità” spera tanto di poter continuare ad essere in forze sia per poter vedere crescere i miei figli che per seguire da vicino AILS”. E che abbia grinta per fare tutto ciò lo ha già dimostrato da anni.

Angela, Pescara

“sopravvivere al futuro”

“Arrivare alla diagnosi di sclerodermia non è stato né semplice né immediato. Accusavo stanchezza e lievi difficoltà di movimento ma ero giovane e il medico mi diceva di non preoccuparmi.

Il tempo passava, i sintomi non miglioravano, anzi, se ne aggiungevano altri: gonfiori alle mani e ai piedi che si accentuavano con il freddo. Intanto non ero più tanto giovane e la mia difficoltà ad affrontare anche i piccoli impegni quotidiani veniva classificata come depressione e pigrizia. Ad un certo momento, non ricordo quando, la situazione è precipitata. Rash cutanei, le mani che cambiavano colore, dal bianco al rosso al blu. Sono andata da un dermatologo, pensando che si trattasse di allergia e che tutto si sarebbe risolto, magari con il cortisone.

Sin dal primo incontro con il medico, ho capito che non era così e che, forse, c’era qualche motivo di preoccupazione. Una serie infinita di esami e poi la diagnosi. All’inizio non avevo compreso molto bene, mi sono spaventata ma senza realmente realizzare.

Sono stata inviata da un reumatologo esperto della malattia e da lì in poi tutto è cambiato, in meglio e in peggio. Le cure mi hanno certamente aiutato ma la consapevolezza di dover convivere con una malattia cronica, aspettando sempre il peggio, mi ha devastato. Allora sì che sono diventata depressa, sul serio. A distanza di vent’anni sono ancora in cura, sia per il fisico sia per la mente.

Fortunatamente ho continuato a lavorare e devo dire che ho trovato

sempre molta comprensione. Questo mi ha aiutato. Faccio tutto molto lentamente, con calma, sto attenta a quello che mangio perché ho problemi gastrointestinali, reflusso, soprattutto. Cerco di tenermi in movimento, camminate, ginnastica posturale.

La mia vita familiare e relazionale non è cambiata, anche se, a volte, comprendo che il mio modo di rapportarmi alle persone è diverso rispetto al passato, sono molto più sensibile e timida. Incontrando altre pazienti, mi sono resa conto di essere fortunata, in un certo senso, perché altre ammalate, conosco solo donne con la patologia, hanno dovuto affrontare separazioni e incomprensioni.

Come ho detto prima, la diagnosi è arrivata dopo molto tempo, però parlo di circa vent'anni fa, adesso mi sembra che sia tutto più rapido. Per quanto riguarda la cure, sono passata attraverso molti 'tentativi' prima di trovare il farmaco e il dosaggio giusto. Per ora mi curo a casa e faccio i controlli e gli esami tre volte all'anno. Nel complesso mi sento seguita, però, da quel che sento, non dappertutto è così.

Non credo di essere stata mai discriminata per la malattia. Adesso i segni fisici sono diventati, con l'età, molto più evidenti e percepisco in alcune persone un certo disagio, ma magari lo immagino io. Come ho detto, sono particolarmente sensibile e anche un piccolo cenno al mio aspetto, tipo 'come sei dimagrita', 'che cosa sono quelle macchie rosse', genera sconforto.

Non ho avuto figli, non me la sono sentita, non mi pareva che fosse il caso. Va bene così, non ne sento la mancanza e credo che anche per mio marito sia lo stesso. Che cosa mi aspetto dal futuro? Sopravvivere alla malattia, niente di più”.

Barbara, Padova

“dal tumore alla sclerodermia”

“Ero in cura per un tumore al seno, apparentemente in regressione, però c'era sempre qualche valore nelle analisi del sangue che non andava bene. Non mi sentivo un granché, ma collegavo il malessere al tumore, anche se non c'erano evidenze di questo, era una mia idea. Ho incontrato una dot-

toressa molto perspicace e attenta che non si accontentava di spiegazioni superficiali che altri suoi colleghi, con i quali si confrontava, le davano. Un giorno mi telefona e mi dice: “Penso che debba fare una visita reumatologica”. Le chiedo perché. Il mio pensiero costante era il cancro non l’artrosi!

Dopo qualche ripensamento, decido di seguire il suo consiglio. Sintomi generici, stanchezza, dolori articolari, secchezza agli occhi, niente di ché, diventano oggetto di un attento esame: non sono tanto i sintomi a preoccupare ma alcuni valori nelle analisi del sangue.

La diagnosi arriva come un ulteriore colpo: Sclerosi Sistemica, si può morire, non si guarisce, se va bene convivi con questa sgradevole signora per tutta la vita. Peggio del tumore. È stato uno dei momenti più difficili della mia vita. Mi sono sentita sola, molto sola. Ho reagito con rabbia. Mi hanno poi detto che è una delle fasi dell’elaborazione del lutto. Sarà così, non discuto però sono stata molto male, e sola molto sola. Dopo questo picco di sofferenza, le cose sono un pochino migliorate e adesso, a distanza di quasi quattro anni, posso dire che sono assestata in una tranquilla normalità. Assumo molti farmaci, tanti per me che non ho mai preso nemmeno un’aspirina.

Ho avuto qualche problema dove lavoro. Prima le assenze per il tumore, poi per la sclerodermia. Ero vista come una persona malata, non affidabile, instabile. Ho cercato un altro posto e devo dire che ho fatto fatica a trovarlo. Anche questo ha contribuito ad accrescere la mia rabbia. Perché è capitato a me? Che cosa ho fatto di male?

Finalmente, dopo tanto buio è arrivato uno spiraglio di sole. Lavoro in una fondazione che si occupa di persone fragili, direi che è il posto giusto per me! Sono circondata da persone che comprendono la difficoltà di vivere e sono rispettose.

Non ho famiglia. Avevo un compagno che si è prontamente defilato quando ho cominciato ad avere bisogno di lui. Delusione su delusione e rabbia su rabbia. La mia famiglia, invece, mia sorella e i miei nipoti sono sempre stati affettuosi e di grande sostegno. Non mi sento nelle condizioni d’iniziare una nuova relazione sentimentale, mi sento troppo fragile e dipendente, ho paura. Ho però tre gatti. Anche questa è una forma di affetto.

Per quanto riguarda la diagnosi, non posso che ringraziare la dottoressa che ha insistito e il reumatologo che ha capito non sottovalutando i sin-

tomi. Non ho difficoltà a fissare gli appuntamenti e per ora non devo fare molti accessi in ospedale. Spero di mantenere sempre questa situazione, i medici mi confortano e mi dicono di sperare per il bene.

Non so che cosa aspettarmi dal futuro. Galleggio in una dimensione senza tempo. Mi sembra di non avere un passato e forse nemmeno un futuro. È questa l'accettazione della malattia?"

Franca, Napoli

“sognare dei nipotini”

“La malattia mi è stata diagnosticata molto tardi e questo ha comportato il suo peggioramento e l’interessamento degli organi interni, i polmoni, soprattutto. Faccio fatica a respirare e a volte mi serve l’ossigeno. È stato un calvario, in giro per tutta Italia. Alla fine la diagnosi l’ho avuta a casa mia, a Napoli. Ci avessi pensato prima, mi sarei risparmiata fatica e soldi. Quando si è spaventati e non si sa a chi rivolgersi, si seguono i consigli degli amici che, in buona fede, pensano di aiutarti .

Non lavoro, non posso proprio. Faccio fatica a muovermi, certi giorni resto a letto e non ho voglia di fare niente, sono priva di energie. Non respiro bene. Mi dicono di fare attività fisica ma non ci riesco proprio. A volte ho l’impressione che i medici non si rendano conto di come si sentono le persone. Capisco che lo fanno per il mio bene, ma non ce la faccio .

Ho una famiglia comprensiva, un marito e una figlia ormai grande. Nel periodo in cui non si capiva che cosa avessi, erano preoccupati e mi pare di avere rovinato la vita anche a loro. Mi sentivo in colpa. Ora va meglio, mi sento più tranquilla, mi disturba solo chiedere di essere accompagnata per le infusioni, le visite, le analisi.

È sempre difficile avere a che fare con gli ospedali, i tempi sono lunghi, si aspetta sempre. I medici sono bravi e anche gli infermieri fanno del loro meglio. Combatto con le ulcere, sono un problema difficile da risolvere, molto dolorose, ci vuole competenza e pazienza.

Non mi sento discriminata però di fatto lo sono. La malattia, di per sé, discrimina, ti rende diverso, bisognoso di tutto. Che cosa mi aspetto dal

futuro? Dei nipotini, so che non potrò curarli e seguirli come vorrei ma sarei così felice che mi dimenticherei della malattia”.

Mina, Squinzano (Lecce)

“facciamo conoscere di più questa malattia”

La sua storia inizia una quindicina di anni fa e come molte altre pazienti tutto ha inizio dalle mani. “Da tempo avvertivo un dolore alle mani e ho deciso di rivolgermi ad una reumatologa perché pensavo si trattasse del ‘tunnel carpale’. In realtà, e per fortuna, il medico intuì subito di che cosa invece si potesse trattare e mi fece delle domande specifiche sui sintomi per andare a fondo al problema. Alla fine mi comunicò in maniera chiara la diagnosi, ma pur spiegandomi che si trattava di una patologia importante non mi spiegò bene in cosa consistesse. E questo mi provocò da subito un grande sconforto”.

Da allora è cominciata un'altra vita, perché c'è un prima e un dopo l'arrivo della sclerodermia per un paziente. “L'impatto più evidente nella mia vita quotidiana è quello dato dall'impegno di recarmi tre giorni al mese in day-hospital per poter usufruire della terapia. Questo chiaramente invalida e appesantisce la mia quotidianità non solo nei tre giorni specifici (perché la terapia mi costringe a mantenere una cannula per accesso venoso tutto il giorno per tre giorni e mi provoca una sintomatologia costante nelle 24 ore) ma mi provoca un senso di angoscia che mi pervade per tutto il mese, nell'attesa dell'arrivo di quei tre giorni da ‘dedicare’ in ospedale. Certo, c'è poi il cambiamento dovuto ai segni della malattia, quali le malformazioni alle mani e i lividi causati dalle terapie e dai farmaci. Oltre l'aspetto fisico si aggiunge poi quello psicologico dato dall'incapacità e la sofferenza nello svolgere alcune attività a causa della malattia, attività che altrimenti si potrebbero svolgere senza alcun problema”.

La malattia si sa non colpisce solo una persona ma spesso anzi quasi sempre tutto un nucleo familiare. “La mia famiglia ha accolto la notizia dandomi sostegno e mai cercando di fare apparire ai miei occhi questa malattia come una tragedia. Tuttavia a causa degli impegni lavorativi, nessuno

realmente è riuscito a supportarmi come caregiver, soprattutto perché le terapie endovena cui sono costretta a sottostare si svolgono presso un centro ospedaliero dove sono costretta a recarmi da sola in automobile ed è a distanza di chilometri da casa, lo stesso per tutti i controlli ed esami clinici che svolgo periodicamente in diverse strutture. Purtroppo nonostante le varie richieste fatte non è mai stata accolta la domanda che conceda i benefici della legge 104 per i miei familiari, che così potrebbero supportare meglio come vorrebbero. I miei familiari hanno in qualche modo cercato di prendere dei permessi al lavoro e di essere comunque presenti, ma la legge non ci ha mai aiutato in questo e ciò ha provocato anche ai miei figli un senso di colpa e di frustrazione, oltre a mettermi costantemente a rischio soprattutto nel tragitto che mi porta dall'ospedale a casa dopo le infusioni in day-hospital”.

A proposito di attività lavorativa Mina precisa di non aver mai “sentito discriminazione da parte di chi fosse a conoscenza della mia patologia anzi ho sempre ricevuto supporto e condivisione”.

Ovviamente la speranza nella ricerca resta immutata. “Spero che la ricerca riguardo questa malattia vada avanti e che si possa trovare una terapia più risolutiva per il paziente. E magari che le istituzioni possano agevolare sempre più i pazienti che sono colpiti da una malattia rara. Inoltre spero che possa essere un tema di cui si parli molto di più: paradossalmente infatti in ambito medico e sanitario la sclerodermia è una patologia poco conosciuta. Soprattutto non ne viene riconosciuta la gravità”.

Infine l'impatto della malattia sulla donna. “Ho scoperto la mia patologia a circa cinquant'anni, quindi per fortuna l'impatto nella sfera femminile è stato di poca portata. Immagino però quanto possa essere impegnativo e duro da affrontare per una donna più giovane”.

Lavinia, Modena

“una malattia scoperta per caso”

Ci sono cose che capitano all'improvviso nella vita di tutti noi, senza particolari avvisaglie. Così a Lavinia è arrivata la diagnosi di sclerodermia.

“L’anno scorso mi ero ricoverata per una forma di ipertensione polmonare ma dopo una analisi attenta da parte del professor Palazzini è arrivata la sentenza: sclerodermia”. E da lì una serie di cambiamenti inevitabili.

“All’inizio facevo fatica ad accettare l’idea di farmi aiutare dagli altri sia in casa che al lavoro, per tutte quelle mansioni che prima ero in grado di fare da sola ma ahimè ora non più. Poi alla fine ho capito che dovevo chiedere aiuto per farle e ora mi sono abituata al sostegno degli altri. L’impatto della sclerodermia? Inizialmente è stato devastante, perché non capivo bene cosa significasse questa malattia, ora spero ovviamente che le cure migliorino la mia condizione”. Nessun problema al lavoro comunque (“Siamo una piccola cooperativa e ci aiutiamo da sempre l’una con l’altra”) ma è evidente che dal futuro Lavinia si aspetti buone notizie, soprattutto “per stare sempre meglio attraverso le cure”.

Ginevra, Pavullo (Modena)

“la svolta grazie al Meyer di Firenze”

Le mani che diventano nere. Questo l’indice di un qualcosa che non va che a 12 anni porterà Ginevra a scoprire sulla sua pelle l’insorgere della sclerodermia. “Dopo varie peregrinazioni e inutili visite in Calabria la decisione di andare a Firenze, all’ospedale Meyer, è stata risolutiva grazie all’intervento della dottoressa Falcini che mi ha fatto subito iniziare le cure”. I cambiamenti arrivano presto e condizionano la vita oltre il necessario. “Ci si sente limitati nel fare le cose a causa della calcinosi dei polpastrelli delle dita. Devo fare tutto con lentezza e soprattutto accortezza perché ogni contatto provoca dolore.

E poi c’è il pudore a mostrarsi agli altri, gli sguardi spesso insistenti della gente mi impediscono di vestirmi con abiti che non coprano bene i cambiamenti fisici del mio corpo”. Ha imparato a gestire la sofferenza (“Col passare del tempo si tende a normalizzare il dolore che si prova e quindi preferisco in genere a tenerlo per me”) anche se resistono tante problematiche ancora (“L’inizio della malattia non è semplice e anche una volta individuata non c’è una terapia vera e propria per le calcinosi, pur se per la

restante parte dei disturbi sono ben gestiti. La cosa più fastidiosa è sentirsi dire quando si esterna questo o quel disturbo: fa parte della malattia...”. Dal punto di vista lavorativo Ginevra rimarca poi come il malato di sclerodermia non sia ben compreso. Non c’è particolare attenzione su cosa voglia veramente dire, a livello fisico e psicologico, vivere con la patologia, il tempo e la cura che essa richiede, così come l’accettazione e la sopportazione della stessa. Penso che sarebbe preferibile poi evitare di affidare determinati incarichi a chi convive con queste malattie. Del resto ogni ricovero per DH o assenza per malattia o visita specialistica è sempre malvista. Spero in futuro che tutto questo possa cambiare, un “accomodamento ragionevole” improntato al colloquio, all’ascolto della persona malata”.

Sofia, Mirandola (Modena)

“spero tanto nella ricerca”

Cinque anni di malattia. Non sono tanti ma nemmeno pochi in verità e per Sofia la cosa che pesa di più è la lontananza dal Centro che l’ha in cura “perché vengo dal Sud”. Tutto era iniziato nel 2019 (“Avevo dolori alle articolazioni”) e quando ha scoperto di avere una malattia autoimmune questo ha suscitato “problemi con il coniuge scatenando un nervosismo latente”, anche se l’aver trovato un Centro efficiente ha migliorato la situazione. Sofia non lavora più ma ovviamente si augura nel futuro di stare sempre meglio (“Una vita più tranquilla grazie alle terapie che sto effettuando”) e con lei tanti altri pazienti (“Mi auguro che il nostro Paese faccia passi avanti con le ricerche anche per le tante persone che ne hanno bisogno e che sono magari lontane dai Centri come il mio”).

Lucrezia, Carpi (Modena)

“cerco soprattutto di vivere l’oggi”

Convivere da 20 anni con la sclerodermia non è facile e se poi consi-

deriamo che Lucrezia ha iniziato a star male dal 1980 con il fenomeno di Reynaud allora capiamo bene di cosa parliamo. “È tutto difficile nel quotidiano: c’è intolleranza a fare gli sforzi, difficoltà a fare le scale, intraprendere una salita, affrontare una lunga camminata in piano e anche programmare delle vacanze ‘comode’”. Lei è fortunata (“Ho un compagno collaborativo che mi permette di non avere particolari difficoltà in casa e due figli che per fortuna godono di buona salute”) anche se dal punto di vista sanitario qualche problema esiste (“Ho soltanto evitato per lungo tempo controlli specialistici”).

E sul futuro non ci pensa più di tanto perché dice: “Cerco di vivere l’oggi”.

Erminia, Modena

“diagnosi e terapie tardive”

Gli effetti più evidenti della sclerodermia li elenca molto bene Erminia. “Tutto comincia nel 2020 con il dolore alle mani e poi con modifiche estetiche delle stesse. Poi arrivano le difficoltà ad aprire o maneggiare oggetti di uso quotidiano; difficoltà nella cura e igiene personale; aumento dei dolori osteoarticolari in certi periodi dell’anno; frequenti infiammazioni del cavo orale e della presenza dell’herpes zoster a causa dell’abbassamento delle difese immunitarie; maggiore secchezza della cute con evidenti desquamazioni; stipsi accentuata”.

Una serie di malesseri che ovviamente si ripercuotono negativamente in ambito familiare (“Sono a volte di cattivo umore o depressa o triste”) anche se ora va meglio rispetto al passato “quando non aveva ancora una diagnosi e una terapia corretta, prima di arrivare al Policlinico di Modena ero infatti stata seguita in altre 2 strutture”).

Fortunatamente la sua storia di donna è già stata allietata da tempo dalla presenza di figli, anche se non mancano le difficoltà sessuali a causa dei cambiamenti fisici.

Da pensionata (“La malattia è arrivata quando già non lavoro più”) Erminia si augura che proprio i sintomi che avverte tutti i giorni “in futuro possano davvero migliorare”.

Antonella, Caltagirone (Catania)

“non permetto alla malattia di gestirmi”

“Mi chiamo Antonella e ho 52 anni.

Circa 18 anni fa, ero un'impreditrice, sposata e con tanti progetti, tra i quali avere dei figli. Dopo la mia prima gravidanza avevo dei sintomi che non mi facevano stare bene e anche con la consulenza dei medici non avevo delle risposte sui miei malesseri. Dopo poco tempo affronto la seconda gravidanza, con manifestazioni più evidenti della patologia, ma ancora non conclamata.

Dopo il parto con iniziali problemi per la bambina che per fortuna è riuscita a superare, ho avuto un crollo fisico repentino.

Pelle irrigidita, dolori ovunque, da impedirmi di muovermi.

Finalmente i medici visitandomi arrivano alla diagnosi di Sclerosi Sistemica. L'inizio del mio percorso con questa patologia non è stato per niente facile, fisicamente mi sentivo provata e vedevo il mio corpo cambiare, mentalmente ero entrata in un buco nero.

Ero pervasa da sentimenti di paura, sgomento, ansia di non farcela, non sapevo cosa mi avrebbe preservato il futuro, se mai lo avessi avuto un futuro e in che condizioni mi avrebbe ridotto la malattia. Ero nella più totale disperazione. Avevo due bambini piccoli e non sapevo se ero in grado di seguirli e di vederli crescere. Ho dovuto fare i conti con una vita stravolta, dove la priorità erano le cure, essere sottoposta a esami e viaggi continui in ospedali, soprattutto nei primi anni. Ero diventata spettatrice della mia vita, dove gli altri facevano per me, crescere i miei figli, accompagnata per le cure, mi aiutavano nella mia quotidianità.

Sentivo spegnermi.

Finché non ho incontrato persone che come me stavano affrontando il mio stesso percorso e nonostante fossero state colpite duramente dalla patologia, erano attive, facevano tante cose trovando strategie pur di farle.

Piano piano mi si è accesa una luce, di speranza e di rivalsa. Se dovevo vivere una vita con una malattia cronica, non le avrei permesso di gestirmi.

Ho organizzato la mia vita in maniera tale da avere delle autonomie nella gestione della casa, della famiglia e delle cure, cercando di dipendere

il meno possibile, dove non arrivo coinvolgo qualcuno che mi possa aiutare. Sono riuscita con il tempo a vedere il bicchiere mezzo pieno diventando protagonista della mia vita. La malattia è diventata un'opportunità per superare i miei limiti, riuscendo a stare vicino a coloro che come me affrontano il mio percorso.

Potendo affermare a voce alta che “non sono la malattia, sono Antonella., fa parte di me, ma non è me”.

Alessio, Milano

“una sfida corpo-mente con la sclerodermia”

“Ho deciso di partecipare a questa iniziativa, e di condividere la mia testimonianza, per soddisfare il bisogno, la necessità, dei nuovi pazienti di confrontarsi con esperienze di vita reale sulla patologia che li ha recentemente colpiti. Premetto che tutto ciò che condividerò non ha la presunzione ne tantomeno la pretesa di arrivare ad ognuno di Voi. Non sono portatore di alcuna verità se non della mia. Qualora la mia narrazione aiuterà anche uno solo di Voi ad ottenere le risposte che cerca, ne sarà valsa la pena. Trattasi di un meccanismo naturale quello di ricercare nell'esperienza altrui le risposte che non si possiedono, valido in molteplici ambiti della nostra vita, come quello sociale, lavorativo o più semplicemente di relazione. Per quanto riguarda la malattia però, questo meccanismo è stato da me immediatamente scartato. Procedendo nel racconto cercherò di farvi capire il perché.

Ma partiamo dall'inizio...

Sono Alessio, ho 33 anni, e ho scoperto di essere affetto da Sclerosi Sistemica nel Marzo 2022. Trattandosi di una malattia rara, raggiungere una diagnosi corretta non è impresa semplice nell'ambito della nostra patologia; una diagnosi precoce, ancora meno. Nel mio caso, la diagnosi è stata frutto di un iter abbastanza complesso di esami diagnostici non pertinenti, sommati a due coincidenze fortunate, senza le quali oggi non so se sarei potuto essere qui a raccontarvi la mia esperienza. Ho sempre avuto una conoscenza profonda del mio corpo grazie allo sport che è stata

una parte importantissima della mia vita e che mi ha visto svolgere attività agonistica per un decennio.

Nell'estate 2020, di rientro a casa dagli studi universitari, decido di riprendere l'attività sportiva, conscio del fatto che sarebbe stato un percorso in salita visto il prolungato stop di qualche anno. Visto il mio carente stato di forma e le elevate temperature estive, decido tuttavia di posticipare questa ripresa a Settembre e di godermi il resto dei mesi estivi. Ed è proprio in questo periodo estivo che compare il mio primo sintomo. Sull'intera superficie addominale vedo la comparsa di macchie rosse diffuse, alcune di esse risultano essere spesse e dure al tatto. In un primo momento, tale sfogo non desta la mia preoccupazione, non provocandomi dolore né pruriti. Successivamente, sia per scrupolo ma anche per un disagio estetico, decido di rivolgermi ad un dermatologo il quale sospetta una tinea e mi consiglia di trattare la zona con una crema antimicotica per un mese. Il trattamento risulterà tuttavia improduttivo. L'estate volge al termine e con l'inizio di settembre inizio l'attività in palestra.

Con il passare delle settimane e all'aumentare della mia frequenza, si presenta un dolore tibiale che, in poco tempo, si trasforma in un dolore bilaterale. Nel frattempo, le piacevoli passeggiate con il mio cane cessano di esserlo a causa del presentarsi di un forte dolore al braccio destro, braccio utilizzato per condurre al guinzaglio.

Associo questi imprevisti alla recente ripresa degli allenamenti e al mio Bull terrier di 30kg che a guinzaglio è tutto tranne che disciplinato.

Decido così di trattare tali dolori con farmacologia classica quali antidolorifici e antinfiammatori e di proseguire con l'attività. Tuttavia tale approccio si rivela non risolutivo.

Al passare dei mesi la situazione peggiora in maniera drastica. Il dolore tibiale diventa a tratti insopportabile rendendomi doloroso perfino camminare. Il braccio non migliora e comincio a riscontrare una perdita di forza nelle mani fino ad avere difficoltà nei piccoli gesti della vita quotidiana come aprire una bottiglia d'acqua. A questo punto, facendo appello alla mia esperienza sportiva, e visto l'infruttuosità della farmacologia assunta, mi vedo costretto a sospendere l'attività, sicuro del fatto che un prolungato riposo avrebbe prodotto l'effetto sperato. Ma così non fu...

Da quel momento in poi iniziò a cambiare qualcosa dentro di me.

L'attività intensa che avevo svolto nel mio periodo da agonista mi aveva regalato una certa familiarità con i dolori di natura muscolare. Ma questi dolori erano un qualcosa di diverso. Il loro feedback era qualcosa a me sconosciuto sia per la loro persistenza ma soprattutto per la loro intensità e impossibilità di risoluzione. Decido così di volerli vedere chiaro rivolgendomi ad un ortopedico, il quale mi prescrive una serie di esami diagnostici quali tac, risonanza, ed elettromiografia.

Passano i mesi e con l'avvicinarsi del periodo invernale e con il conseguente abbassamento delle temperature appare un nuovo sintomo preoccupante. Non solo le mie mani perdono progressivamente forza, ma le dita della mano destra iniziano a incurvarsi e diventare rigide e, al mutare della temperatura, assumono un colore viola cianotico.

Contemporaneamente a ciò iniziano ad arrivare gli esiti dei primi esami diagnostici prescritti, i quali non forniscono alcuna evidenza valida per comprendere la natura dei miei sintomi.

Ma è proprio qui che per me arriva il primo appuntamento con la "fortuna". In sede di elettromiografia il neurologo, constatato lo stato della mia mano mi guardò e mi disse: "Io l'esame lo eseguo lo stesso, ma non servirà a nulla...tu devi rivolgerti ad un reumatologo...e se posso darti un consiglio, fallo con la massima urgenza".

Presi quelle parole con serenità e possiamo dire entusiasmo, nella convinzione che dopo essermi rivolto a diverse figure professionali che non erano riuscite a dare una risposta ai miei sintomi, il reumatologo fosse finalmente la figura giusta per una svolta. E così fu.

Mi recai da uno dei più rinomati reumatologi della mia zona il quale, in un primo momento si limitò a trattare i miei problemi articolari ma successivamente mi prescrisse un esame di cui non avevo mai sentito parlare ovvero la c.d capillaroscopia. Tuttavia mi disse che si trattava di un esame difficile da eseguire nelle nostre zone e con tempi d'attesa lunghi il che, non sarebbe stato un problema perché, a suo dire, non c'era urgenza.

Il secondo appuntamento con la "fortuna" per me arrivò dopo questo incontro. Nonostante le parole del reumatologo sulla "non urgenza" di questo specifico esame, mia mamma, spinta molto probabilmente dall'istinto materno e da una sana preoccupazione, contattò tutti i centri della mia regione e di quelle limitrofe per poter eseguire questo esame in tem-

più celeri e ci riuscì. Due settimane dopo mi recai a Mestre per eseguire questo semplice esame che durò qualche minuto e finalmente arrivò la risposta alle mie domande. Ricordo quel momento in maniera cristallina. Lessi la risposta lungo il parcheggio mentre mi dirigevo verso la macchina dove mi imbattei in un termine a me sconosciuto: scleroderma pattern active. Colto dalla curiosità aprii internet e digitai tale termine. Il risultato mi gelò il sangue; la prima voce recitava “aspettativa di vita per pazienti affetti da sclerodermia, dai tre ai quindici anni”. Attonito, feci il viaggio di ritorno in silenzio.

Ma nella mia mente, tra mille pensieri che rimbalzavano, una cosa mi era ben chiara: ero malato! Malato di un male che, a mia insaputa, mi stava portando ad un infausto epilogo.

Portai le risultanze della capillaroscopia al mio reumatologo che mi chiese immediatamente di fargli visionare lo stato della mia pelle e, alla vista del mio addome pieno di macchie, non ebbe più dubbi. Mi prescrisse immediatamente degli esami del sangue specifici per le autoimmunità che, una volta eseguiti, fornirono la prova decisiva.

A questo punto, per capire il destino che avevo davanti a me, c'erano due strade. La prima era quella di affidarmi ad esperienze di persone con la mia stessa patologia per cercare di capire cosa mi sarei potuto attendere da lì in avanti, oppure scegliere un approccio più razionale e oserei dire accademico. Sentivo dentro di me la convinzione che, per scegliere la mossa giusta da fare, avrei dovuto comprendere al meglio delle mie capacità cosa stava accadendo al mio corpo.

Decisi quindi di approcciare la conoscenza della malattia come uno studente. Passai giorni a studiare ogni singola sfaccettatura di questa patologia per capirne le origini, le cause, i sintomi, l'evoluzione, le terapie e farmaci utilizzati per arginarla ma soprattutto mi soffermai sui passi che stava facendo la ricerca e sui protocolli che aveva implementato.

Capii subito che mi trovavo davanti a qualcosa di molto raro e complesso che se non fosse stato gestito fin da subito dalla persona giusta avrebbe ridotto notevolmente le mie possibilità. Iniziai così la ricerca dello specialista a cui affidarmi. Ma non di uno specialista qualsiasi. Volevo il migliore. Una persona al vertice della sua professione che si occupasse in maniera specifica della mia patologia e che avesse l'esperienza e una strut-

tura idonea a gestire la mia situazione qualsiasi piega essa avesse assunto. Restrinsi la mia lista a due medici ma uno di questi mi colpì in maniera particolare. Ascoltando le sue conferenze sul web scattò in me una sorta di sensazione. Sentivo che era Lei la persona giusta per me. Decisi di tenere in considerazione questa percezione visto che si trattava di scegliere a chi affidare letteralmente la mia vita.

Nei giorni successivi la contattai e fissai un consulto presso il suo ospedale. A Milano, facendo la sua conoscenza, trovai le conferme che cercavo. Conobbi non solo una professionista di prim'ordine, ma una persona molto umana ed empatica con la quale entrai subito in sintonia. Dopo aver ascoltato le mie parole, preso visione dei miei esami e avermi visitato mi spiegò che la mia malattia si era presentata in maniera aggressiva e rapidamente progressiva e che sarebbe stato necessario un approccio tempestivo e altrettanto aggressivo.

Avrei dovuto svolgere una terapia domestica per un periodo di due mesi e se, al termine di essi, non ci fossero stati miglioramenti significativi, per me non ci sarebbe stata altra possibilità se non quella di sottopormi al c.d trapianto autologo di cellule staminali. Con molta sincerità e fermezza mi disse di iniziare a prepararmi mentalmente per questo. Dal canto mio io sapevo benissimo di cosa si trattava. Avevo studiato l'argomento e la procedura e inoltre, tale protocollo, praticato in pochissimi centri specializzati, era stata proprio una delle peculiarità che mi aveva portato a scegliere Lei come mio medico.

Al termine del nostro colloquio, mi guardò dritto negli occhi e mi disse: "sei pronto a lottare?". Io con un sorriso le risposi che ero pronto.

Prima di iniziare qualsiasi terapia era però necessario verificare lo stato di avanzamento della mia malattia. Tale necessità poteva essere soddisfatta solo attraverso un ricovero ospedaliero visto la numerosa mole di esami ai quali mi sarei dovuto sottoporre.

All'epoca ci trovavamo in periodo pandemico, e con i protocolli di sicurezza anti-covid in atto, organizzare un ricovero non era cosa scontata. Nonostante queste limitazioni, in 48h il mio ricovero fu organizzato. A Milano passai 5 giorni molto intensi, conoscendo l'equipe della Dottoressa, i suoi specializzandi e, in generale svolgendo esami accurati con svariati specialisti. Potei subito apprezzare la qualità umana e profes-

sionale del team e della struttura che la Dottoressa aveva messo in piedi, e potei toccare con mano quella gestione multidisciplinare del paziente di cui avevo tanto sentito parlare in letteratura e che solo una scleroderma clinic di primo livello può garantire.

Ricordo un episodio particolare di quei giorni. Ricevevo spesso la visita della Dottoressa che verificava costantemente lo svolgimento del mio ricovero. Un pomeriggio mi fece visita e, notando probabilmente la mia curiosità nelle domande che le ponevo, mi invitò a fare una camminata che terminò nel suo studio. Lì, in un momento di confidenza, le posi la domanda che dopo tutto mi assillava dal giorno zero: “Dottoressa, sinceramente, quanto tempo mi resta?”

Lei non mi sembrò sorpresa dalla mia domanda e mi invitò dalla sua parte di scrivania. Mi spiegò che non era il modo corretto di ragionare, illustrandomi al computer tutte le proiezioni sull’andamento della malattia in base a una molteplicità di fattori. Aggiunse che le terapie e i nuovi farmaci avevano fatto passi avanti enormi negli ultimi anni e che avremmo avuto molte frecce al nostro arco per combattere.

Venni dimesso, grazie all’impegno di tutto il team, in tempo per festeggiare la Pasqua in famiglia, con una diagnosi che poteva collocarsi appena oltre la c.d diagnosi precoce o “early”.

Venne riscontrato un leggero danno alla motilità esofagea con un inizio di fibrosi bilaterale ai polmoni che però non intaccava minimamente le mie capacità fisiche e motorie. Restava inoltre il danno cutaneo e quello alle mani, quest’ultimo purtroppo non recuperabile.

Rientrato a casa iniziai la terapia, con poca convinzione che essa sarebbe stata in grado di arginare la malattia.

La mia testa in qualche modo era già focalizzata e rassegnata alla necessità di dovermi sottoporre al trapianto autologo di cellule staminali. Ma nei mesi successivi si verificò qualcosa che non sarebbe rientrato neanche nelle mie più rosee aspettative. Con il passare del tempo sentii nuovamente il corpo cambiare, come se, un pezzetto alla volta, mi venisse restituito quello che mi era stato portato via. I dolori lancinanti alle tibie iniziarono ad alleggerirsi fino a scomparire. Il dolore al braccio cessò rapidamente potendo tornare a godermi le passeggiate con il mio cane. Il mio addome iniziò a schiarirsi e le macchie, persino quelle rigide al tatto, sparirono

quasi del tutto. La mia pelle tornò a essere morbida ed elastica.

Sentivo di nuovo il controllo sul mio corpo. La terapia stava funzionando! Sono passati due anni da quel primo ricovero. Al momento la mia malattia è in una fase di pieno controllo e le mie terapie, su base semestrale, rimangono limitate e non particolarmente impegnative da un punto di vista fisico. Il trapianto autologo di cellule staminali, che in un primo momento sembrava la soluzione più probabile visto le modalità aggressive con cui era esordita la malattia resta in secondo piano, come una freccia al mio arco da poter utilizzare qualora le cose dovessero complicarsi.

Mentirei se dicessi che la mia vita non è cambiata radicalmente dopo la diagnosi. La malattia porta inevitabilmente ad alterare molti equilibri nella vita di una persona, non solo personali, ma anche familiari e sociali. Ti spinge, almeno in un primo momento, ad un confronto profondo con te stesso, costringendoti inevitabilmente ad attingere a risorse che, in condizioni di normalità, probabilmente saremmo ignari di possedere.

Ed è proprio questo probabilmente il tema più delicato e complesso da affrontare. La malattia comporta una sfida non solamente per il nostro corpo ma anche per la nostra mente, la quale, a mio modesto parere gioca un ruolo determinante non solo nell'affrontare le terapie, ma soprattutto nel gestire ed abituarsi ad una vita che risulterà diversa rispetto a quella che conducevamo.

Quando ho scoperto di essere malato di Sclerosi Sistemica, la mia reazione in prima istanza è stata di rabbia. Mi sentivo tradito dal mio corpo, quello stesso corpo che, per gran parte della mia vita avevo allenato, curato e trattato con rispetto, senza mai concedermi vizi di alcun genere.

La rabbia aveva anche una seconda origine. Passato l'iniziale momento di shock e sconforto post diagnosi, la mia mente aveva reagito in maniera decisa. Pensavo dentro di me; "adesso ti faccio la guerra...io e te uno contro uno". Ma in tutto ciò c'era un errore logico di fondo.

Come si fa a fare la guerra ad una malattia dalla quale non si può guarire?

Ecco perché la rabbia...non per la malattia in sé...il mondo è pieno di persone malate che soffrono...ma per non potermi confrontare con una malattia che mi permettesse una lotta alla pari, dove se vinco io tu sei sconfitta. Capii rapidamente che se avessi adottato questo approccio mentale, ovvero quello di fare la "guerra alla malattia", ne sarei uscito non

solo distrutto ma anche sconfitto. Era necessario allora, pur mantenendo un approccio mentale positivo, cambiare focus e obiettivo. Confesso che non ho mai avuto paura della morte. La reputo un evento naturale che in quanto tale, spetta ad ogni essere vivente. Al contrario, ho sempre avuto paura di non poter vivere la vita con una qualità che la rendesse degna di essere vissuta. Ecco allora che l'obiettivo mi si palesò in maniera chiara davanti a me. Il focus andava puntato sulla qualità della vita e su tutto quello che era in mio potere per contrastare i danni che la malattia aveva fatto o avrebbe potuto fare. Avevo così ottenuto quello che volevo. Una sfida. Una sfida verso me stesso.

Una sfida verso la malattia. Iniziai così, un pò alla volta, a cercare di sviluppare una sorta di disciplina volta a migliorare la mia condizione fisica, cercando ogni giorno di fare meglio del precedente e, allo stesso tempo, educare la mia mente al cambiamento.

Ho iniziato a dormire con un doppio cuscino per prevenire il reflusso gastroesofageo, anche se nel mio caso è lieve o a tratti assente. Al risveglio, eseguo sempre esercizi di mobilità alle mani e di mimica facciale per cercare di ridare elasticità ai tessuti che sono restati fermi nelle ore notturne e, successivamente, eseguo dei bagni caldi per favorirne la vascolarizzazione. Svolgo regolarmente attività in palestra dalle quattro alle cinque volte a settimane allenando e migliorando la mia capacità cardio-polmonare, organi maggiormente a rischio nella nostra patologia.

Cerco di alimentarmi nella maniera più sana e meticolosa possibile con un solo pasto libero a settimana.

Questa disciplina mi permette di migliorare il mio corpo, attenuare i "fastidi" derivanti dai danni della malattia e allo stesso tempo cerca di governare la mia mente, tenendo sotto controllo l'umore e i pensieri negativi che spesso, in una persona malata, sono frequenti.

Ma governare la mente risulta, nella mia umile esperienza, la parte più complessa dalla malattia, anche perché questa non impatta solo sulla propria vita, ma anche su quella delle persone che ti circondano, specialmente quelle che ti amano.

Nel mio caso, vivo un forte senso di colpa e preoccupazione, nei confronti dei miei genitori. Senso di colpa per averli privati della serenità e spensieratezza che avrebbero meritato dopo una vita di lavoro. Da figlio

unico, preoccupazione di non riuscire a potermi prendere cura di loro negli anni a venire perché non sarò fisicamente in grado di farlo o perché non ci sarò più. Anche nel quotidiano, cerco spesso di nascondere le mie difficoltà ai loro occhi per cercare di instaurare una parvenza di normalità e autosufficienza che in cuor mio spero possa aiutarli. Non sempre questo risulta attuabile e spesso, quando necessito del loro aiuto per le piccole cose della vita quotidiana, come aprire una bottiglia d'acqua, percepisco nel loro sguardo quel dolore e sofferenza tacita che alberga in loro. La malattia ha cambiato profondamente anche la mia vita di relazione. Inizi a conoscere realmente le persone che hai vicino e a comprendere fino a che punto i loro sentimenti nei tuoi confronti siano reali e profondi, tanto in amicizia quanto in amore. Stare affianco a una persona malata comporta una grande dose di comprensione e sacrificio ma soprattutto di tolleranza. Tutte qualità che oggi giorno sono sempre più rare da trovare nella società contemporanea.

Per quanto mi riguarda, la malattia ha fatto sorgere in me la necessità di isolarmi in maniera sempre più drastica dalla vita di relazione, specialmente quella di coppia. Ho compreso fin da subito che per tutto l'impegno che avessi potuto mettere, non avrei mai sopportato l'idea di essere un limite per un'altra persona, impedendogli o limitandogli esperienze e opportunità e, più in generale costringerla ad una vita di rinunce.

Rinunce come quella ad esempio di diventare genitore. Ho sempre pensato che avere dei figli non costituisca uno dei tanti obiettivi che un uomo o una donna si pongono per la vita ma rappresenti un dono che non tutti hanno il privilegio di ricevere.

Mettere al mondo un'altra vita costituisce la responsabilità più grande che un essere umano può assumersi nel corso della propria esistenza. Per farlo occorrono delle basi solide, delle garanzie, delle certezze che io sento di non possedere più.

Ho deciso così di proseguire da solo il mio cammino di vita e di rinunciare all'opportunità di ricevere questo dono.

Quando ho accettato di condividere la mia esperienza con Voi l'autore mi ha chiesto di concludere la mia storia aprendo una parentesi sulle mie aspettative per il futuro.

Confesso che è stata la "linea guida" più stimolante in quanto in essa

risiede, molto probabilmente, la lezione più importante che la malattia mi ha insegnato e anche il nocciolo del messaggio che vorrei trasmettervi con il mio racconto. Vi siete mai soffermati nella vita a riflettere su cosa sia il futuro? Non su cosa vi aspettate del futuro...ma su cosa esso sia. Fin dall'inizio della nostra vita ci viene insegnato che dobbiamo studiare per avere un futuro migliore, lavorare e risparmiare denaro per realizzare progetti futuri o più semplicemente per far fronte agli imprevisti o difficoltà che il futuro potrà riservarci, mantenere uno stile di vita sano per poter avere un futuro in salute. Insomma, sembra che fino dai primi istanti di vita la nostra intera esistenza sia preordinata ad azioni e scelte che hanno come riferimento il futuro. La nostra cultura del futuro è così radicata che spesso, nel cercare di porre le basi per esso, ci dimentichiamo di vivere l'unico futuro che è nella nostra reale disponibilità, ovvero il presente.

La malattia mi ha dato la possibilità di riflettere su questo e sono giunto alla conclusione che il futuro è un concetto astratto e indefinito declinabile in maniera diversa per ogni singola esistenza. Erigerlo a stella polare del nostro percorso di vita rappresenta, a mio modesto parere, un grosso errore logico da una parte, e di presunzione dall'altra.

A riguardo volevo citarvi un'affermazione di una persona che ho sempre stimato ovvero Gianluca Viali. Egli disse, in una delle sue ultime interviste, che la malattia non era fatta solo di momenti di dolore e sofferenza ma anche di momenti bellissimi che gli hanno permesso di cambiare il modo di approcciarsi alla vita. Confesso che quando ascoltai tale affermazione restai perplesso.

Che la malattia potesse regalare momenti bellissimi mi sembrava una forzatura di difficile comprensione.

Ora invece capisco alla perfezione quelle parole. Le capisco perché ho cambiato anche io il mio approccio alla vita grazie proprio a quei momenti bellissimi di cui parlava Gianluca. L'ho cambiato non dando più nulla per scontato, neppure l'azione quotidiana più semplice o elementare. L'ho cambiato soffermandomi ad apprezzare ogni piccola cosa che mi circonda, dal mio cane che mi riporta la palla felice, alla bellezza del luogo dove vivo, ai paesaggi che mi scorrono davanti quando prendo un treno, al prendere un caffè con mio papà in piazza parlando del più e del meno, alla fatica di un esercizio in palestra, tutte cose che prima davo per

scontato o mi erano indifferenti. Badate bene, non è qualcosa che si impara dall'oggi al domani e che cancella l'influenza della quotidianità sulla nostra vita. È un esercizio che va imparato e ripetuto nel tempo. In alcuni giorni ci riuscirete, in altri meno. Nei giorni in cui non ci riuscirete siate gentili con voi stessi, accettatelo e focalizzatevi sul fatto che domani proverete a fare di meglio.

Concludo augurandovi di trovare la forza per affrontare questa sfida che la vita ci ha messo davanti ricercandola innanzitutto dentro di voi. Appoggiatevi alle persone che vi amano, le uniche in grado di accogliere e tollerare la versione peggiore di noi e di tornare a farci brillare e riprendere il cammino. Cercate di nutrirvi delle vostre passioni, quelle passioni che nel mentre vi ci dedicate vi rapiscono e vi permettono di disconnettervi dalla realtà perché sì, ogni tanto non pensare fa bene e aiuta a recuperare le energie.

Il nostro tempo è limitato, non sprecatelo e combattete ogni giorno per rendere la vostra vita un racconto straordinario”.

LA SCLERODERMIA

VISTA

DAI MEDICI

presente e futuro:

l'esperienza dei clinici

Volendo fare una fotografia sulla situazione della sclerodermia nel nostro Paese inevitabilmente ci si deve soffermare sui medici che ogni giorno affrontano questa patologia rara e sui centri che operano fattivamente sul territorio nazionale.

Senza per questo fare una classifica di merito di uno sull'altro, di una struttura sull'altra ma guardando magari alla attività e ad una certa distribuzione geografica della presa in carico del paziente.

Per questo ho pensato di rivolgere una serie di domande ai clinici che direttamente operano sulla sclerodermia attraverso il centro di riferimento.

E ne viene fuori un quadro davvero molto interessante.

Hanno partecipato a questa sorta di tavola rotonda:

Florenzo Iannone, *Professore Ordinario di Reumatologia e Direttore UOC di Reumatologia Università di Bari*; **Anna Anna Mussi**, MD, *Rare and Autoimmune Dermatological Diseases, S. Gallicano Dermatological Institute, IRCCS, Roma*; **Nicoletta Del Papa**, *Scleroderma Clinic, Director UOC Clinica Reumatologica ASST Pini-CTO, Università degli Studi di Milano*; **Serena Guiducci**, *Professore Associato dal 1 Febbraio 2018, Direttore SODc Reumatologia dal 1 Novembre 2020, Direttore Scuola Specializzazione in Reumatologia dal 1 Novembre 2022, Responsabile Early Arthritis Clinic, Responsabile Scleroderma Unit, Dipartimento Medicina Sperimentale e Clinica, Università degli Studi di Firenze*; **Francesco Zulian**, *Associate Professor of Pediatrics, Director, Pediatric Rheumatology Unit, Department of Woman's and Child's Health, University Hospital of Padua*; **Marco Vicenzi**, MD, PhD, *Unimi e IRCCS Ca' Granda Osp. Policlinico di Milano*; una giovane dottoressa, già ricercatrice Telethon, **Chiara Bellocchi**, *Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Clinical Immunology and Internal Medicine Department, Scleroderma Unit, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan*; infine un gruppo di medici che lavorano al Policlinico di Modena con la professoressa **Dilia Giuggioli**, della quale poi lasciamo in fondo un suo personalissimo pensiero su questa malattia.

DOMANDA

Come nasce la sua esperienza con la sclerodermia?

RISPOSTA**Florenzo Iannone**

Durante il mio corso di studio di medicina presso l'Università di Firenze, sono rimasto affascinato dalla complessità e dal polimorfismo delle malattie reumatologiche, in particolare delle Connettiviti. Tra queste, la Sclerosi Sistemica risultava maggiormente intrigante dal punto di vista speculativo per la variabilità clinica, e coinvolgente dal lato emotivo per la sofferenza delle persone affette. Nel marzo 1989 discussi la mia tesi di laurea sul ruolo dell'ACE come biomarcatore del coinvolgimento polmonare in corso di Sclerosi Sistemica. Dopo un breve periodo a Londra, dove ho approfondito gli studi sui meccanismi patogenetici dell'Artrite Reumatoide, sono approdato a Bari dove ho ripreso a coltivare il mio interesse clinico e scientifico per la Sclerosi Sistemica.

Anna Mussi

Il San Gallicano è un IRCCS dalla storia antica e gloriosa e i suoi medici si sono sempre distinti per avere un approccio multidisciplinare alle malattie dermatologiche: la cute spia, espressione di malattie sistemiche come anche organo, che al pari degli organi interni, è coinvolto in malattie sistemiche. Da qui l'attenzione e la lunga tradizione di questo Istituto nel seguire malattie quali la porfiria, la micosi fungoide etc. ma anche il Les, la S. di Sjogren, la Sclerosi Sistemica ed altre Connettivopatie. Il mio personale interesse per la Sclerosi Sistemica nasce nel 2000, con l'istituzione dell'Ambulatorio di Dermatologia Autoimmune. Questo servizio mi offrì la possibilità di seguire con maggiore attenzione, più da vicino i pazienti

affetti da queste malattie, che tuttavia già seguivo nel reparto di degenza. E tra questi, furono i pazienti affetti da Sclerosi Sistemica e i primi contatti con le loro associazioni ad attirare il mio interesse: l'impatto della malattia sulla quotidianità fu l'aspetto che in particolare mi colpì, aspetto importantissimo e che tuttavia non avevo colto durante l'assistenza routinaria in reparto.

Nicoletta Del Papa

La mia esperienza con la Sclerosi Sistemica nasce circa 30 anni fa quando, nell'ambito del tirocinio della Scuola di Specializzazione in Immunologia Clinica, avevo l'obbligo di frequentare gli ambulatori diretti dalla Prof.ssa Raffaella Scorza (per chi non lo sapesse, la Prof.ssa Scorza è stata un'antesignana in Italia per quanto riguarda gli studi sulla Sclerodermia e a lei si deve l'approvazione ministeriale per l'utilizzo dell'Iloprost nei pazienti sclerodermici). Grazie a lei mi sono avvicinata al mondo della sclerodermia e quando ho poi vinto il concorso nell'ospedale in cui attualmente lavoro, mi è venuto naturale traslare l'esperienza acquisita in quegli anni nella mia nuova situazione lavorativa.

Serena Guiducci

La mia esperienza con la sclerodermia o meglio con la Sclerosi Sistemica (meglio si addice a sottolineare la natura multiorgano che la caratterizza) nasce dalla mia passione per la medicina e, in particolare, per le malattie autoimmuni. Quando ero ancora una studentessa di Medicina, durante un tirocinio mi fu affidata una paziente affetta da Sclerosi Sistemica e tra di noi si creò subito un legame di amicizia, fiducia ed empatia reciproca; purtroppo stava molto male e il mio compito fu alleviarle gli ultimi giorni di vita ma mi fece promettere che avrei dedicato il mio tempo ai malati come lei. Da questa esperienza ne sono uscita con una certezza interiore: mi sarei impegnata al massimo per aiutare i pazienti! Da molti anni, mi occupo di malattie rare e la Sclerosi Sistemica è una di queste patologie che, purtroppo, spesso viene diagnosticata tardi, proprio per la sua natura complessa e per la varietà dei suoi sintomi. La Sclerosi Sistemica mi ha sempre affascinato per il modo in cui influisce sui vari organi e tessuti, creando un quadro clinico che richiede attenzione, conoscenze interdisciplinari e un

approccio molto personalizzato per ogni paziente.

Francesco Zulian

Il mio interesse per la sclerodermia giovanile risale a circa trent'anni fa. Agli inizi degli anni 90, da poco specialista in Pediatria, ho iniziato a seguire presso il Dipartimento di Pediatria di Padova l'ambulatorio di reumatologia pediatrica, una disciplina del tutto nuova a quell'epoca. Per questo il mio direttore di allora, Professor Franco Zacchello, mi ha proposto di trascorrere un periodo di formazione negli Stati Uniti dove esistevano già alcuni centri di Reumatologia Pediatrica. Ho svolto la mia Clinical Fellowship in Pediatric Rheumatology presso il Children's Hospital di Philadelphia per circa due anni e, durante questo periodo, osservando vari casi di malattie reumatiche quali l'Artrite Idiopatica Giovanile, il Lupus e la Sclerodermia ho constatato che per quest'ultima non c'era molta ricerca. In particolare, non esisteva una classificazione della malattia, non si conosceva nulla sulla sua patogenesi e anche la terapia era del tutto empirica e basata sull'esperienza personale di singoli medici. Questo ha determinato in me una notevole frustrazione e mi sono detto "siamo di fronte ad un deserto di conoscenze, di ricerca e di terapia: devo fare qualcosa per questa malattia veramente orfana". Il caso ha voluto che, quando sono rientrato in Italia all'Ospedale di Padova, venisse ricoverata proprio una paziente di nove anni con una Sclerosi Sistemica giovanile particolarmente grave. Per questa paziente abbiamo provato tutte le terapie possibili immaginabili, compresa una sperimentale per l'epoca, la fotoferesi, che tuttavia non sono state in grado di arrestare la malattia. La paziente oltre ad avere un importante interessamento cutaneo, presentava infatti un severo coinvolgimento respiratorio, poi renale ed infine cardiaco. Questo ha comportato il decesso della paziente in circa 18 mesi! Il giorno della sua morte, ho lasciato l'Ospedale sconvolto girovagando per Padova senza una meta e con molta amarezza in cuore. Provavo una sensazione di impotenza tale da demolire quell'immagine di Medicina Onnipotente che ogni giovane medico, come ero io in quel momento, ha nel proprio immaginario. È stata proprio questa morte, inaccettabile, che ha destato in me una sensazione di ribellione dapprima distruttiva e poi un pò alla volta sempre più costruttiva. Fino ad arrivare al Juvenile Scleroderma Project. Con l'aiuto di un gruppo di geni-

tori e grazie alle collaborazioni che avevo mantenuto con i Centri Nord e Sudamericani, sono riuscito ad organizzare nel 2001 il primo incontro di esperti internazionali di questa malattia in un Hotel di Montegrotto terme, periferia di Padova. Si trattava di una ventina di medici specialisti in Reumatologia pediatrica, Reumatologia adulti, Dermatologia provenienti da varie parti del mondo.

Ci siamo letteralmente rinchiusi in questo Hotel per tre giorni con il preciso impegno di stilare un serio programma di ricerca per un inquadramento clinico, la classificazione ed un possibile programma terapeutico per i pazienti affetti da sclerodermia giovanile. Da quel momento, è iniziato il Juvenile Scleroderma Project una raccolta dati da vari Centri Europei e Nordamericani e Sudamericani che seguivano casi di sclerodermia giovanile, nelle sue due varianti sistemica e localizzata. Hanno partecipato al progetto 70 Centri da 28 Nazioni che hanno portato alla raccolta di 750 casi di Sclerodermia Localizzata giovanile e di circa 250 casi di Sclerosi Sistemica Giovanile.

Questo Database Internazionale ci ha consentito di definire le caratteristiche cliniche e demografiche di questi pazienti e di valutare le terapie, poche, che all'epoca venivano utilizzate per la loro cura. Il primo obiettivo che ci siamo posti è stato quello di definire i criteri classificativi internazionali di queste malattie in modo da poter parlare tutti la stessa lingua indipendentemente dalle aree geografiche di residenza dei malati. Tre anni dopo, esattamente nel giugno 2004, ci siamo riuniti nuovamente nello stesso Hotel di Montegrotto e qui seguendo una Tecnica basata sul Consenso, statisticamente validata, abbiamo definito per la prima volta dei criteri classificativi per i due sottotipi di Sclerodermia Giovanile basati su casi reali e condivisi in modo interdisciplinare da vari specialisti. I criteri per la forma localizzata, definiti comunemente The Padua Criteria sono stati recentemente giudicati, da due studi internazionali, come i migliori e quindi adottati da tutti i Centri sia di Dermatologia che di Reumatologia pediatrica. D'altra parte, i criteri per la Sclerosi Sistemica giovanile, allora proposti, sono stati di recente rielaborati e migliorati in una recente classificazione della Sclerosi Sistemica degli adulti in modo da essere utilizzati anche in ambito pediatrico. Dal deserto ad una piccola Oasi. Il Juvenile Scleroderma Project ha rappresentato la prima piccola palma piantata in

un deserto di conoscenze e di ricerca agli inizi del 2000 ma con il passare degli anni è via via diventata un'oasi, cresciuta grazie ai contributi dei vari Centri sorti successivamente sia in Europa che in America e Asia. Per dare un'idea di questo progresso basti pensare che, secondo una ricerca su Pub Med, una fonte accreditata che raccoglie la migliore ricerca clinica mondiale, in 50 anni dal 1950 al 2000 erano stati pubblicati solo 23 articoli sulla sclerodermia localizzata giovanile pari a 0,46 articoli per anno. In 22 anni, dal 2001 al 2023 sono stati pubblicati 133 articoli riguardanti questa malattia, pari a 5,8 articoli per anno con un incremento di circa 13 volte! Questo significa che l'interesse per la Sclerodermia Giovanile sta crescendo sempre di più, coinvolge un numero sempre maggiore di giovani medici e ricercatori, portando di pari passo ad un costante miglioramento delle cure per questi piccoli pazienti.

Marco Vicenzi

La mia esperienza con la sclerodermia inizia nell'estate del 2016. L'anno prima ero arrivato al Policlinico e successivamente appunto nel 2016 vengo coinvolto in un progetto di Ospedali in Rete che si chiama ScleroNet, progetto voluto da Gils e dall'allora presidente, la professoressa Carla Crosti. All'epoca ero uno degli specialisti coinvolti nella presa in carico delle problematiche extra immunoreumatologiche degli sclerodermici, cioè con coinvolgimento multiorgano, in particolare mi occupavo appunto del coinvolgimento cardiaco. Non avevo assolutamente alcuna base nell'ambito della sclerodermia, avevo visto qualche malato con Sclerosi Sistemica in specialità perché stavo al Monzino a fare la specialità insieme a un medico che si occupava di ipertensione polmonare, quindi vedeva qualche paziente con Sclerosi Sistemica. Essendo una malattia rara avevo forse qualche ricordo, magari avendola studiata in immunologia nei sei anni di medicina, ma nulla di più. Da lì è partita questa avventura, questa esperienza che è tuttora proficua e vivace.

Chiara Bellocchi

La mia esperienza con la sclerodermia nasce da un incontro con la Professoressa Raffaella Scorza nel 2009 circa presso l'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano quando ancora ero studentessa di medicina e chi-

rurgia. La Prof.ssa Scorza vedendo che ero una studentessa curiosa di capire la patogenesi delle malattie e che ero in ricerca di una specialità da frequentare che garantisse un approccio sia clinico che di ricerca, mi confermò che l'immunologia clinica avrebbe proprio fatto al mio caso. Mi trasmise sin da subito, dai primissimi giorni in ambulatorio con lei, la passione che aveva nella cura delle malattie autoimmuni sistemiche ma in particolare per una tra queste: la Sclerosi Sistemica.

Appresi che lei era stata l'ideatrice e fondatrice di GILS (Gruppo Italiano per la lotta alla sclerodermia) assieme ad altre figure tra le quali la fondamentale Carla Garbagnati Crosti poi divenuta presidente dell'associazione per molti anni. Compresi fin da subito l'immensità di questa idea e ciò che aveva prodotto e produceva in termini di beneficio sia per i pazienti che per i medici che per i ricercatori. Per Raffaella Scorza la Sclerosi Sistemica era una battaglia da percorrere in ogni modo, sia come medici aiutando il paziente con le terapie e con la diagnosi corretta, sia come ricercatori. Mi affezionai subito al reparto di immunologia, ero la più giovane di un gruppo di frizzanti giovani colleghi, mi affezionai all'atmosfera accogliente e quasi domestica che si respirava negli ambulatori e nel day hospital con questi pazienti affetti da una malattia rara e tanto faticosa in termini di modifiche della qualità di vita.

Mi affezionai a questi pazienti delicati, dalle richieste gentili e dalla fiducia totale verso il medico. Mi affezionai profondamente alla professoressa Scorza che mi insegnò quanto più possibile e che mi trasmise la sua passione per questi ammalati. Per la mia crescita personale è stata comunque fondamentale l'esperienza svolta all'estero. Nell'agosto 2016 durante il percorso di specializzazione in allergologia ed Immunologia clinica presso l'Università degli Studi di Milano (UNIMI), ho avuto la possibilità di trascorrere un anno all'estero e nello specifico presso la University of Texas Health (UTH) di Houston in Texas, USA presso il dipartimento di reumatologia. Questa trasferta estera mi ha fornito insegnamenti di vita e di ricerca oltre che fornito una visione sull'approccio clinico al paziente in un diverso sistema sanitario.

Il periodo all'estero è stato del tempo prezioso disponibile per approfondire la conoscenza della Sclerosi Sistemica, e grazie alla supervisione dei Prof Shervin Assassi e Maureen Mayes ho potuto partecipare diretta-

mente alle attività di laboratorio del loro centro focalizzato sulla Sclerosi Sistemica, ho approfondito e imparato a valutare ed analizzare i dati di ricerca di tipo traslazionale, ho potuto accedere per la prima volta al congresso americano di reumatologia ACR dove ho potuto conoscere e fare network con altri importanti specialisti internazionali sulla Sclerosi Sistemica, tra i quali la Prof Elizabeth Volkmann della UCLA University Los Angeles. Durante quel bellissimo anno che ricordo con tanto affetto, ho imparato in modo approfondito una lingua diversa e ad interfacciarmi in modo concreto e più adulto alla ricerca traslazionale. È stato un importantissimo e necessario passaggio per passare successivamente ad un livello ulteriore di percorso di studi quali il PhD e per avviare collaborazioni internazionali di ricerca che tutt'ora perdurano. Successivamente, tornata dal periodo estero e conseguito il PhD, forte dell'esperienza maturata, ho potuto applicare a diversi grants (bandi) tra i quali un Grant Telethon Cariplo al quale ho partecipato in collaborazione con il Dr Luca Ferrari, esperto di epigenetica. Alla prima call il nostro progetto aveva ricevuto pareri molto favorevoli da parte dei revisori con suggerimenti di miglioramento, ma non aveva passato lo step finale. L'anno seguente, fatto tesoro dei consigli molto utili da parte dei revisori anonimi del grant, abbiamo riprovato ad applicare allo stesso bando, correggendo il nostro progetto anche secondo le indicazioni ricevute e con nostra sorpresa abbiamo vinto i fondi del bando.

Questo rappresenta un messaggio importante per i giovani ricercatori, cioè quello di sfruttare le revisioni fatte su un progetto o su un lavoro da pubblicare ed insistere nonostante l'esito iniziale negativo. Con il lavoro, l'apertura mentale e la perseveranza è possibile ottenere grandi risultati. Il progetto vinto è attualmente in corso e prevede l'analisi del metiloma in pazienti con Sclerosi Sistemica andando a valutarne anche l'associazione con l'esposizione all'inquinamento ambientale.

DOMANDA

Ci racconti un pò la storia di questo centro di riferimento per la sclerodermia: come e quando nasce, quanti pazienti cura, come avviene la presa in carico, terapie, ecc

RISPOSTA**Florenzo Iannone**

Nei primi anni '90, durante il corso di specializzazione in Reumatologia a Bari, ottenni il permesso di attivare un ambulatorio dedicato alla Sclerosi Sistemica. Chi ne è affetto, in particolare in quegli anni, aveva la sensazione di essere abbandonato e percepiva il senso di frustrazione dei reumatologi, quasi impotenti di fronte ad una malattia inarrestabile.

La disponibilità di un ambulatorio a loro dedicato accendeva quindi speranza e dignità ed il numero degli assistiti da allora è cresciuto progressivamente sino agli attuali 400 pazienti, inclusi molti pugliesi assistiti a Firenze ed in altri centri extra-regionali.

Nei primi anni 2000, inizia la collaborazione con i cardiologi per lo studio emodinamico del circolo arterioso polmonare, fondamentale per identificare quei pazienti che sviluppano l'ipertensione polmonare, fra le principali cause di morte della Sclerosi Sistemica.

Negli anni successivi, si consolida la collaborazione con gli pneumologi per lo studio e la cura della fibrosi polmonare, altra temibile complicanza della malattia. Accanto all'assistenza, a Bari sono stati intrapresi progetti di ricerca rivolti allo studio dei meccanismi patogenetici della malattia, in particolare del danno endoteliale e dell'attivazione dei fibroblasti cutanei.

Anna Mussi

Il Centro di Riferimento per la Sclerosi Sistemica nasce nel 2018. Nel 2019 il rilascio di European Reference Network ERN ReCONNET.

Il Centro oggi svolge le seguenti attività:

- **Ambulatorio di Dermatologia Autoimmune**, il giovedì dalle 10.00 alle 13.00, visite con prenotazione tramite Recup 06 9939 oppure attraverso Sportello Malattie Rare 06 5266-2291/2290 mail: malattie.rare@ifo.it. L'accesso è dedicato a tutti i pazienti con diagnosi sospetta o accertata di malattia dermatologica autoimmune/malattia cutanea rara. Se è confermata la diagnosi di malattia rara, il paziente è iscritto nel Registro Malattie Rare della Regione Lazio con rilascio di Certificato di Malattia Rara e successiva presa in carico secondo il percorso diagnostico terapeutico assistenziale.
- **Day Hospital Terapeutico**, si svolge dal lunedì al mercoledì, dalle 8.00 alle 14.00 per terapia infusiva con Iloprost, con pompa infusionale tradizionale o portatile (Pompa Infonde). In caso di difficile accesso venoso, impianto di catetere venoso. L'accesso è dedicato ai pazienti con diagnosi accertata di f. di Raynaud associato a malattia dermatologica autoimmune/malattia cutanea rara. Attualmente sono ricoverati 38 pazienti.

Nicoletta Del Papa

Negli anni l'esperienza acquisita nel corso della mia formazione si è rivelata l'elemento fondamentale per implementare il numero dei pazienti affetti da Sclerosi Sistemica seguiti presso l'Istituto in cui lavoro. A questo ha sicuramente contribuito anche l'attività scientifica che ho portato avanti ed in particolar modo l'expertise acquisito nelle terapie innovative quali le terapie cellulari (trapianto autologo di cellule staminali per le forme rapidamente progressive e trapianto locale di tessuto adiposo per il trattamento delle ulcere).

Se all'inizio degli anni Duemila il numero di pazienti seguito era di 40, attualmente il nostro centro ne segue ben 700 affetti da Sclerosi Sistemica e questo ha portato poi al riconoscimento della Scleroderma Clinic come centro di riferimento per questa patologia.

Serena Guiducci

Il nostro centro di riferimento per la Sclerosi Sistemica nasce con l'obiettivo di offrire ai pazienti un approccio integrato e multidisciplinare. Abbiamo iniziato a lavorare con un team di specialisti reumatologi, dermatologi, pneumologi, cardiologi e altri esperti proprio per dare una risposta a 360 gradi alle necessità dei pazienti con Sclerosi Sistemica. Oggi, curiamo circa 400 pazienti, e la nostra attività si concentra sulla diagnosi precoce, sulla gestione delle complicanze e sul miglioramento della qualità della vita dei nostri pazienti.

La presa in carico è un processo che inizia con una valutazione completa dello stato di salute del paziente, che comprende la storia clinica, esami fisici, test strumentali e, se necessario, una valutazione approfondita delle funzioni cardiaca, polmonare e renale. Le terapie sono personalizzate in base alla fase della malattia e alla risposta del paziente, includendo farmaci immunosoppressori, biologici, e terapie di supporto per la gestione delle complicanze, come problemi cutanei, polmonari e vascolari. Al nostro centro è presente un team di infermiere specializzate per la cura delle ulcere cutanee e negli ultimi anni abbiamo iniziato a trattare i pazienti affetti da Sclerosi Sistemica con un approccio più olistico, pertanto abbiamo creato un team di medici-infermieri-fisioterapisti-psicologi che lavorano con Interventi Assistiti con Animali (IAA) e Museoterapia.

Un approccio olistico alla Sclerosi Sistemica mira a trattare la persona nella sua interezza, considerando non solo gli aspetti fisici della malattia, ma anche quelli psicologici, sociali ed emotivi. In questo contesto, l'integrazione di terapie complementari come gli IAA e la museoterapia rappresenta un'opportunità importante per affrontare le sfide multidimensionali della malattia, offrendo benefici a livello emotivo, relazionale e psicologico. La museoterapia, che utilizza l'arte e la visita a musei come forma di terapia, offre un'opportunità di sostegno psicologico e emotivo ai pazienti con Sclerosi Sistemica.

Questo tipo di intervento si basa sulla stimolazione creativa e sulla riflessione estetica, che ha dimostrato di avere effetti positivi sulla salute mentale e sul benessere emotivo. In particolare, la museoterapia può aiutare i pazienti a gestire lo stress, l'ansia e la depressione, che sono frequentemente associati alle malattie croniche come la Sclerosi Sistemica.

La visita a un museo o la partecipazione a attività artistiche consente ai pazienti di esprimere le proprie emozioni in modo non verbale, stimolando il benessere psicologico e migliorando il senso di autoefficacia e autocontrollo. Nel caso della Sclerosi Sistemica, gli IAA possono giocare un ruolo particolarmente importante sotto vari aspetti:

- **Riduzione dello stress e dell'ansia:** i pazienti con Sclerosi Sistemica, essendo costantemente sotto stress a causa delle sfide della malattia cronica e dei trattamenti, possono beneficiare dell'effetto calmante e rilassante del contatto con gli animali. Gli animali stimolano la produzione di ossitocina, un ormone che riduce i livelli di cortisolo, contribuendo a ridurre lo stress e migliorare l'umore.
- **Supporto emotivo e relazionale:** gli animali, in particolare i cani, sono noti per la loro capacità di fornire un sostegno emotivo stabile e affettuoso. Questo è particolarmente utile in pazienti che affrontano la solitudine o la depressione legata alla malattia cronica. Gli IAA favoriscono una migliore interazione sociale e possono combattere l'isolamento, migliorando il benessere generale.
- **Miglioramento della motricità e della mobilità:** in alcuni casi, gli IAA possono favorire il miglioramento della mobilità fisica e della forza muscolare nei pazienti con Sclerosi Sistemica, in particolare per quelli che soffrono di rigidità muscolare e articolare.

Francesco Zulian

Il Centro di Reumatologia Pediatrica di Padova segue attualmente oltre 1000 bambini con malattie reumatiche croniche di vario genere. Attualmente si compone di tre medici specialisti in pediatria e reumatologia pediatrica, un consulente oculista, due psicologi clinici.

Il Centro ha un vasto bacino di utenza che comprende oltre al Veneto, il Trentino Alto Adige, parte del Friuli Venezia Giulia e dell'Emilia-Romagna. Vengono eseguite annualmente oltre 3000 visite ambulatoriali e oltre 200 ricoveri ospedalieri con una percentuale di pazienti che provengono da fuori Regione del 15-20%.

Un riferimento Internazionale per la Sclerodermia del Bambino. Sin dall'inizio di questo millennio il Centro di Padova ha coordinato un

gruppo di lavoro internazionale nel Juvenile Scleroderma Project che ha portato alla definizione e classificazione della malattia e alla realizzazione di vari protocolli terapeutici e linee guida europee per la diagnosi ed il suo monitoraggio. Nel settembre scorso, la rivista *International Wound Journal* riportava una notizia importante. Dall'analisi delle pubblicazioni degli ultimi trent'anni riguardanti la Sclerodermia Localizzata, il nostro Centro risulta il primo come Centro Pediatrico sia come numero di pubblicazioni che di citazioni. (Zi-Ming Li, Tian-Hao Li, Zhu-Jun Li, et al. Global research status of Localised Scleroderma reported over the period 1993-2022: a 30-year bibliometric analysis. *Int Wound J.* 2024;21:e14559.)

Questo dato è confermato anche dalla prestigiosa Agenzia Americana *Expertscape*, in base alla produzione scientifica in tema di Sclerodermia Giovanile negli ultimi 10 anni. Vengono qui correntemente seguiti oltre un centinaio di pazienti provenienti da varie Regioni italiane ma anche da paesi Europei ed extra Europei con una media di circa 20-25 consulti/anno. I pazienti più gravi o all'esordio vengono ricoverati in reparto mentre la maggior parte sono seguiti in ambulatorio o in Day Hospital quando eseguono terapie infusive particolarmente delicate. Alcune tecniche di diagnosi e monitoraggio, quali la Teletermografia semplice o Cold-challenged, lo Skin score computerizzato o la Cone Beam CT scan del volto, sono state ideate dal nostro Centro e attualmente utilizzate da molti Centri Internazionali di rilievo.

Marco Vicenzi

Con ScleroNet è stata creata questa rete di Policlinico, Niguarda, Legnano e Rozzano, con le quattro unità di immunoreumatologia, e poi da ultimo il San Raffaele, quindi 5 Ospedali in Rete e ognuno mette le competenze immunoreumatologiche più altre iperspecifiche in questo ambito. Il Policlinico fa un po' la parte del leone, avendo più specialisti e io appunto sono il cardiologo fundamentalmente unico ad oggi che si occupa di screenare i pazienti sclerodermici. Inizialmente i centri di monoreumatologia mandavano i pazienti col sospetto di ipertensione polmonare. All'inizio ero insieme ad altri colleghi ma oggi sono rimasto da solo a portare avanti la baracca con tutti i pazienti arruolati e coinvolti in

questo ambulatorio di screening e valutazione dello sviluppo del danno cardiaco da parte della Sclerosi Sistemica.

Certo, ci siamo evoluti, da che si pensava che la Sclerosi Sistemica potesse dare solo una manifestazione di ipertensione polmonare. Siamo un po' cresciuti insieme alla letteratura, pur non avendo ancora contribuito in modo significativo alla letteratura scientifica, però abbiamo dei dati molto belli, unici, sul fatto che la Sclerosi Sistemica, più che l'ipertensione polmonare, forse provoca un danno proprio a livello del miocardio, quindi del cuore, e da qui, più che l'ipertensione e la sclerosi polmonare, provoca una disfunzione cardiaca subclinica poco chiara anche da un punto di vista di diagnosi, molto complessa da diagnosticare, che ha bisogno di varie figure, per cui appunto il cardiologo, l'immunologo, esperti di risonanza cardiaca.

Quindi proprio per la complessità di prendere in carico il paziente, noi ci siamo evoluti in modo molto lineare e progressivo fino ad arrivare a dei livelli di diagnosi molto precisi e di qualità.

Partivamo con una buonissima base nel senso che io e la dottoressa Rota quando abbiamo avviato il programma eravamo comunque autonomi nell'ambito dell'ecostress e della valutazione funzionale tramite una macchina che si chiama test cardiorespiratorio o test cardiopolmonare che è fondamentalmente un test a sforzo con l'analisi del metabolismo e dei gas inspirati ed espirati.

E poi abbiamo sviluppato tutto quello che è il filone dell'emodinamica invasiva, quindi del cateterismo cardiaco destro, che già io sapevo fare in modo autonomo, e il cateterismo cardiaco da sforzo. Abbiamo implementato tutta questa parte, sviluppando nel tempo tutto quello che ci occorreva per poter inquadrare al meglio il paziente con la Sclerosi Sistemica stante il fatto che appunto il paziente arriva con un sintomo che tipicamente è la dispnea, quindi l'affanno, e si vuole dare un nome, si vuole dare una causa a questo affanno che diciamo non dovrebbe essere una cosa normale da sentire tutti i giorni, perché limita fortemente l'attività, la qualità di vita, eccetera, e quindi può arrivare a sviscerare tutte le cause progressivamente attraverso l'esame del sangue, attraverso l'ecocardio, attraverso l'ecocardio a sforzo, la valutazione funzionale e infine anche il cateterismo cardiaco. Per tutte queste valutazioni chiaramente il nostro

ospedale non era completo, e per questo ci appoggiamo ad altri ospedali della rete ScleroNet, come può essere Rozzano o San Raffaele, dove appunto hanno altri macchinari più performanti e competenze più alte.

Dal 2016 a oggi noi abbiamo valutato poco meno di 300 pazienti sclerodermici che ci sono stati inviati dai centri di ScleroNet e non solo, anche da altri centri come l'ospedale Pini che collabora tanto con noi. Tutti questi pazienti con Sclerosi Sistemica li seguiamo annualmente se sono stabili o ogni due, tre mesi se hanno problemi più gravi, quindi diciamo che c'è una bella attività attorno a questo ambulatorio.

La presa in carico avviene per segnalazione diretta da parte dei centri con un percorso interno, ci viene mandato il nome, cognome e contatto e poi noi facciamo il giro di tempistiche variabili in base al profilo di rischio e alla gravità nel giro di poche settimane riusciamo a prenderlo in carico, chiamarlo, contattarlo eccetera e fatta la diagnosi chiaramente si avvia un percorso terapeutico. La diagnosi però può essere di vario genere: ad esempio può essere che la dispnea abbia una causa trattabile così come non averla.

Noi nel tempo abbiamo trovato anche meccanismi di maladattamento del circolo polmonare che possono essere alla base della dispnea ma per cui non c'è una terapia. Mentre ci sono altre cause che possono essere trattate con farmaci approvati da studi, tendenzialmente dei farmaci vasodilatatori del circolo polmonare per quanto riguarda la forma di ipertensione arteriosa polmonare associata alla Sclerosi Sistemica che è intorno al 10-15% delle cause di dispnea, delle cause di disfunzione del cuore, del circolo polmonare e poi con una stragrande maggioranza di disfunzione sinistra occulta che noi abbiamo quantificato intorno al 40% di tutti i pazienti che ci sono stati riferiti con un sintomo che giustifica un danno cardiaco che può essere la dispnea, può essere il cardiopalmo, può essere una fatica, può essere un'alterazione di esame del sangue.

Quindi abbiamo una grossa fetta intorno al 45% di pazienti che hanno un coinvolgimento cardiaco proprio, solitamente il cuore di sinistra che si infiamma, che diventa disfunzionante, in particolare all'inizio diventa rigido e poi diventa disfunzionante in termini proprio di contrattilità. E in questi casi si concorda con gli immunologi una terapia immunosoppressiva perché comunque la causa dell'infiammazione al cuore è la malat-

tia autoimmune e una volta impostata la terapia immunosoppressiva noi comunque possiamo aiutare e supportare con i classici farmaci approvati per l'insufficienza cardiaca (quindi tutti i vari nostri farmaci ad azione cardiovascolare) ma in realtà quello è più un pretesto di protezione, cioè più un obiettivo di protezione che non un obiettivo di cura. La vera cura è proprio l'impostazione di una terapia immunosoppressiva e efficace.

Chiara Bellocchi

Lavoro come ricercatrice e docente presso l'università degli studi di Milano e come medico convenzionato presso il dipartimento di medicina generale, allergologia e immunologia della Fondazione IRCSS Ca Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Sotto la direzione del Prof Nicola Montano, il nostro gruppo di lavoro si divide tra il reparto di medicina interna e gli ambulatori di immunologia clinica presso i quali abbiamo in carico gli ammalati con patologie autoimmuni sistemiche tra le quali un focus particolare è quello per la Sclerosi Sistemica. Tale interesse specifico sulla Sclerosi Sistemica deriva anche dal percorso storico che ha portato ad esempio alla nascita del GILS proprio presso il nostro centro. Seguiamo attualmente circa 600 pazienti, effettuando con priorità le prime visite a pazienti con sospetto di Sclerosi Sistemica. Presso il nostro centro, il paziente viene preso in carico da uno dei medici immunologi che sarà poi sempre lo stesso e lo seguirà lungo tutto il suo percorso di malattia, permettendo il crearsi della fiducia medico-paziente fondamentale per il paziente cronico con malattia rara.

Il paziente ha accesso innanzitutto ad un percorso diagnostico iniziale che conta sull'esperienza di un centro esperto sulla cura della sclerosi sistemica garantendo che la diagnosi iniziale sia veloce ma anche accurata. Si rivolgono a noi pazienti che presentano anche solo inizialmente il fenomeno di Raynaud (le dita che cambiano colore con il freddo) ai quali effettuiamo una videocapillaroscopia e testiamo gli autoanticorpi.

Se uno di questi esami risulta positivo, essendo molto specifici per la malattia, il paziente viene preso in carico anche in caso di assenza in quel momento di altra sintomatologia o interessamento clinico per garantire il monitoraggio anche di quei soggetti che sono in una fase preclinica di malattia. Forniamo, cioè, una prevenzione secondaria che è fondamentale

per intercettare in tempo un eventuale coinvolgimento degli organi ed agire tempestivamente con le terapie disponibili. I nostri pazienti sia in fase preclinica che in fase conclamata di malattia, hanno accesso ad un percorso diagnostico e di cura multidisciplinare.

Ci avvaliamo infatti della collaborazione di specialisti che conoscano questa malattia rara (cardiologi, oculisti, pneumologi, chirurghi vascolari, dermatologi, chirurghi maxillo-facciali, gastroenterologi, nutrizionisti) provenienti sia dal nostro ospedale ma anche facenti parte la rete di ScleroNet (fondata da GILS) e afferenti da altri importanti ospedali del territorio di Milano (Humanitas di Rozzano, San Raffaele di Milano, Ospedale di Legnano, Ospedale Niguarda) con i quali collaboriamo sia dal punto di vista clinico che scientifico di ricerca. I pazienti afferenti al nostro centro possono accedere tempestivamente alle terapie immunosoppressive adeguate quando necessarie, grazie ai controlli semestrali mediante esami non invasivi quali esami del sangue, spirometria ed ecocardi Doppler e alle visite semestrali.

Garantiamo l'accesso agli immunosoppressori, alla terapia per i fenomeni vascolari quali Iloprost presso il nostro day hospital, ed a farmaci di più recente introduzione. Infine, i pazienti hanno la possibilità di accesso alle più recenti sperimentazioni tramite clinical trials sponsorizzati randomizzati.

DOMANDA

Quali sono le problematiche maggiori che riscontrate nella vostra attività verso questa patologia?

RISPOSTA**Florenzo Iannone**

Sinceramente, non ho sofferto particolari difficoltà nell'assistenza e nella cura delle persone affette da Sclerosi Sistemica, se non quelle più generali e comuni delle malattie croniche. L'allestimento della sala e delle poltrone per la terapia infusione con vasodilatatori e l'ambulatorio di vulnologia per la terapia delle ulcere digitali è stato concesso dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria del Policlinico di Bari, senza particolari difficoltà. L'accesso dei pazienti alla UOC di Reumatologia è abbastanza agevole e veloce con liste di attesa dedicate. Le problematiche emergenti riguardano essenzialmente l'afflusso continuo di persone con Sclerosi Sistemica e la necessità di affidare al territorio l'assistenza dei pazienti meno complessi.

Anna Mussi

Le problematiche maggiori sono collegate al suo essere rara e quindi poco conosciuta. Il SSN impegna le sue risorse nelle patologie di grande impatto (secondo i LEA malattie ad alta incidenza e/o a decorso acuto), quelle che maggiormente incidono sulla gestione della salute pubblica per diffusione e quindi spesa sanitaria. Come le malattie cardiovascolari che, secondo dati OMS rappresentano la 1° causa di morte in tutto il mondo, rappresentando in Italia il 32%, subito seguite da quelle oncologiche. La UE definisce una malattia rara, quando la sua presenza nella popolazione non supera la soglia del 0,05% della popolazione, quindi quando colpisce

non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti, ossia 1 caso ogni 2000 ab. Questa definizione racchiude in sé il perché il SSN è poco disposto ad impegnare le sue risorse, umane ed economiche, in patologie che interessano una ristretta parte della popolazione e hanno decorso cronico. A ciò aggiungo la difficoltà nei rapporti con medici di base, specialisti, nella gestione di problemi di salute collaterali (ad es. influenza, lombosciatalgia, cure dentarie...etc.): l'atto medico richiesto è spesso negato al paziente o perché qualsiasi sintomo lo stesso accusi è sempre riconducibile alla SSc (e quindi non è di loro competenza) oppure perché di fronte a questa malattia alzano le braccia e quindi non possono intervenire (ad es. la terapia immunosoppressiva, la terapia biologica seguita dal pz che non permetterebbe la prescrizione di farmaci anti infiammatori/anti dolorifici; la microstomia che impedirebbe le cure dentarie,..etc..).

Nicoletta Del Papa

L'essere Centro di riferimento costituisce un elemento di vantaggio dal momento che avere un alto numero di pazienti che afferiscono alla nostra struttura è un arricchimento continuo e fornisce una visione molto ampia della patologia. La malattia è però una patologia sistemica e gravata da complicanze propriamente internistiche quindi negli anni ho dovuto dar vita ad una rete di collaborazioni con altri specialisti (pneumologi, cardiologi, chirurghi vascolari, ginecologi, ematologi, ecc) con i quali occorre quotidianamente confrontarsi per la gestione dei casi più complessi. Ormai infatti un'adeguata gestione del paziente sclerodermico non può prescindere dalla partecipazione di un team multidisciplinare.

Serena Guiducci

Una delle problematiche maggiori che affrontiamo nella nostra attività riguarda la diagnosi precoce. La sclerodermia è una malattia che può presentarsi in maniera molto diversa da un paziente all'altro, e questo rende difficile riconoscerla tempestivamente. Inoltre, la progressione della malattia può variare, e alcune forme possono evolvere rapidamente, mentre altre si manifestano in modo più lieve. Mi piace ricordare ai pazienti che ognuno di noi ha un proprio orologio biologico, per cui ognuno è diverso dall'altro in termini di presentazione della malattia. Le complicanze organiche,

come quelle polmonari o cardiache, sono un'altra grande sfida. La gestione di questi sintomi richiede una collaborazione stretta con altri specialisti e un monitoraggio continuo, anche perché la sclerodermia è una malattia che può colpire vari organi in modo simultaneo. Da ricordare il problema delle ulcere cutanee che affligge la maggior parte dei pazienti affetti da Sclerosi Sistemica e che soltanto con un team dedicato medico-infermiere, riusciamo a controllare. Infine, c'è un forte impatto emotivo e psicologico sui pazienti, che spesso devono fare i conti con una malattia cronica e imprevedibile, che può interferire con la loro vita quotidiana e sociale.

Francesco Zulian

Le problematiche maggiori che riscontriamo nella gestione della sclerodermia giovanile sono essenzialmente tre: 1) il corretto inquadramento e stadiazione della malattia 2) la scelta terapeutica più idonea in riferimento alla severità e alla diffusione della malattia stessa 3) la necessità di un appoggio psicologico ai pazienti e alle loro famiglie.

Inquadramento e stadiazione

La sclerodermia, nell'adulto ma anche nel bambino, non interessa solo la cute ma anche organi e apparati quali l'apparato respiratorio, cardio-circolatorio, renale e talvolta cerebrale. È quindi importante valutare la severità del coinvolgimento e il danno d'organo che la malattia determina fin dall'inizio cioè dal momento della diagnosi. Come per le patologie oncologiche, una corretta stadiazione della malattia consente di attuare la terapia più idonea per il paziente. Circa 10 anni fa abbiamo ideato uno Score multidimensionale, il Juvenile Systemic Sclerosis Severity Score (J4S) che, mettendo assieme i parametri di funzione di vari organi e apparati, quali cute, cuore, polmone e rene, consente di dare una valutazione d'insieme sulla severità del quadro clinico in quel momento. È noto infatti che in alcuni pazienti prevale l'interessamento cutaneo, in altri l'interessamento polmonare in altri ancora l'interessamento cardiaco. È quindi importante considerare uno Score multiparametrico che consenta veramente di misurare in modo oggettivo, quindi con un valore numerico, la gravità della malattia e l'efficacia del trattamento, in modo da poter confrontare lo stato del paziente ai vari controlli. Preciso che la sclerodermia non è una malattia prettamente infiammatoria come l'artrite idiopatica

tica giovanile pertanto i parametri bio-umorali dell'infiammazione sono generalmente normali e quindi non si prestano al monitoraggio clinico dei pazienti. Il J4S rappresenta, allo stato attuale, l'unico strumento per la stadiazione ed il monitoraggio della sclerodermia giovanile.

Scelta del trattamento

Il secondo aspetto talvolta problematico è la scelta del trattamento più idoneo per il paziente in quella specifica fase della malattia. Affrontando questa tematica in ambito pediatrico dobbiamo sempre considerare l'età del bambino e la potenziale tossicità a distanza dei trattamenti immunosoppressivi che ci accingiamo ad utilizzare. D'altra parte la malattia, quando è aggressiva, richiede un trattamento altrettanto energetico e quindi questo equilibrio è spesso difficile. Ovviamente, nella scelta del trattamento vengono coinvolti in prima persona i genitori del bambino e, se di età superiore agli otto anni, anche il paziente stesso. Dobbiamo essere molto chiari e onesti nel delineare i possibili effetti collaterali dei vari trattamenti ma anche essere altrettanto trasparenti sui possibili rischi che si corrono se la malattia non viene prontamente bloccata nei suoi effetti devastanti. Diversamente da altre patologie dell'età pediatrica, la sclerodermia è una malattia caratterizzata da fibrosi e quando questa si instaura è molto difficile se non impossibile rimuoverla. Fortunatamente, negli ultimi anni, sono entrati nel mercato alcuni farmaci che arrestano il processo di fibrosi ma finora non hanno avuto ancora un'applicazione pediatrica validata. Il confronto continuo con gli adulti ci consente però di poter inizialmente sperimentare e poi utilizzare farmaci sempre più efficaci per il controllo sia dell'infiammazione, che caratterizza le prime fasi di malattia, che della fibrosi come complicanza tardiva.

Sostegno psicologico

L'accompagnamento della famiglia e del paziente nelle prime fasi della malattia dopo la diagnosi rappresenta un elemento che da sempre ha caratterizzato il nostro Servizio di Reumatologia Pediatrica. Grazie al sostegno prezioso dell'Associazione Il Volo, un'associazione di genitori sorta più di vent'anni fa a sostegno dei pazienti e delle loro famiglie nonché a supporto della ricerca, siamo riusciti a far fronte a questo delicato problema. Sono infatti operativi due psicologi clinici specializzati in patologie croniche dell'età evolutiva che da molti anni ci affiancano nell'assisten-

za dei piccoli pazienti con Sclerodermia e delle loro famiglie. I problemi maggiori riguardano per lo più l'accettazione della malattia da parte dei genitori e il rifiuto della malattia di molti pazienti quando raggiungono l'età adolescenziale-giovanile. Il sostegno psicologico in queste due delicate categorie è fondamentale per affrontare al meglio il lungo percorso di visite ed accertamenti che questi pazienti devono eseguire. Inoltre, è fondamentale l'alleanza terapeutica che si deve ottenere con il paziente e/o la sua famiglia soprattutto quando il trattamento comporta necessariamente effetti collaterali più o meno accettabili.

Marco Vicenzi

“Le problematiche principali che riscontriamo, che riscontro, sono prevalentemente quelle di muoversi un po' nell'ignoto, nel senso che ci sono tante cose che non si sanno di questa malattia, ci sono tante cose a cui non possiamo dare risposta, nel senso che ti puoi limitare a descrivere quello che vedi ma senza avere una risposta in termini di corrispondenza di patologia o corrispondenza di come possono essere altre malattie come l'infarto, l'ipertensione. Cioè vedi che c'è qualcosa che non va, che c'è qualcosa di anomalo, di alterato, ma non sai bene che cosa voglia dire. Questo in realtà è perché da un punto di vista di ricerca siamo ancora molto indietro, anche se in realtà ultimamente stanno emergendo sempre di più centri che si occupano di sclerosi sistemica, anche qualche cardiologo per fortuna oltre a noi che si occupa di questo nel resto del mondo che contribuisce un pochettino al sapere e alla conoscenza. I registri internazionali aiutano, ma in realtà solamente per descrizioni macroscopiche, quindi non entrano nel dettaglio del meccanismo della patologia, ma descrivono solo un fenotipo, una manifestazione di una malattia, un referto eco, un referto risonanza, senza entrare nel dettaglio del meccanismo. Coinvolgimento cardiaco sì, no, ma cosa vuol dire? non è quantificato, non è esplicitato in modo ulteriore quindi poi quando si entra nel particolare a curare i singoli pazienti diventa complesso non avere gli elementi su cui tarare la terapia, su cui tarare una risposta al paziente del perché sta male o del perché ha questo sintomo e quindi spesso e volentieri non diamo risposta, diciamo solo che vediamo dei segni ma che non abbiamo né una soluzione né una vera e propria risposta del perché succede così. E questo da un punto di vista del paziente è un po' frustrante, anche se devo dire che la

nostra esperienza è molto positiva perché, nonostante non siamo in grado di dare risposte precise, comunque il paziente ci vede come riferimento, ci riconosce come un aiuto, come un centro che ha un'esperienza e può dare qualche risposta in più rispetto magari a altri ospedali o altri ambulatori cardiologici che sono molto generici e poco specifici sulla sclerosi sistemica”.

Chiara Bellocchi

La cura del paziente affetto da sclerosi sistemica è complessa per molteplici motivazioni. Innanzitutto, essendo una patologia rara non tutti i colleghi, specialisti e non, sono a conoscenza della malattia in modo specifico e questo non aiuta la gestione di alcune problematiche che possono insorgere nel paziente. La malattia è sistemica, quindi multiorgano con conseguenti problematiche complesse che determinano un approccio internistico con visione del paziente nel suo insieme ed un approccio quindi più complesso. La patologia è molto eterogenea andando da casi rapidamente progressivi (nell'arco di pochi mesi) a forme più leggere. Questo determina la necessità di un approccio personalizzato sul paziente e quindi una formazione ed esperienza sulla malattia adeguata. I pazienti possono avere delle complicazioni anche severe quali ulcere digitali, fibrosi polmonare, indurimento della pelle che impattano fortemente sulla loro qualità di vita, quindi l'approccio medico a questa tipologia di paziente prevede anche che si sia in grado di fornire loro un sostegno e degli spunti per aiutare la vita quotidiana oltre che l'appoggio a figure professionali diverse quali ad esempio infermieri specializzati per la cure delle ulcere, psicologi o fisioterapisti. In questo l'associazione dei pazienti è di grande supporto. La visita di un paziente con una patologia così complessa richiede tempo nella valutazione del paziente stesso e quindi la visita non può essere effettuata in venti minuti. Anche l'aspetto di interazione medico/paziente necessita di una corretta disponibilità emotiva verso questi pazienti ai quali viene comunicato la diagnosi di una malattia rara cronica e potenzialmente invalidante. Ad oggi la sclerosi sistemica è tra le patologie autoimmuni sistemiche quella più orfana di nuove terapie se pur si stiano facendo grandi avanzamenti nell'ambito della ricerca. Resta di certo una patologia difficile da trattare e per la quale la diagnosi precoce e l'intervento terapeutico precoce rappresenta l'arma più importante.

DOMANDA

Cosa dobbiamo attenderci dalla ricerca ora e nel prossimo futuro?

RISPOSTA**Florenzo Iannone**

Quello che pochi anni fa sembrava un miraggio, ora sta diventando realtà. La disponibilità di farmaci concepiti, sperimentati ed approvati per la cura delle più temibili complicanze della Sclerosi Sistemica, quali la fibrosi polmonare e l'ipertensione polmonare consentono di migliorare la prognosi, gli outcomes terapeutici e la qualità della vita dei pazienti.

Anna Mussi

La ricerca scientifica è stata orientata finora alla terapia della patologia d'organo: pensiamo agli ACE-inibitori che hanno salvato in passato dalla crisi renale e quindi dalla morte i pazienti sclerodermici, al recente Ofev per la interstiziopatia fibrotica polmonare.

L'obiettivo della ricerca farmaceutica in particolare, odierna e futura, dovrebbe essere una terapia globale, multiorgano, perché la SSc è sì una malattia sistemica, ma il carattere sistemico della malattia è il risultato di uno stesso processo patogenetico che interessa svariati organi ed apparati.

Nicoletta Del Papa

La ricerca relativa a questa patologia ha fatto passi da gigante negli ultimi 20 anni, tanto è vero che la prognosi dei pazienti è cambiata radicalmente. Questo vuol dire che l'incremento delle conoscenze e la possibilità di utilizzare nuovi farmaci mirati alle complicanze d'organo ha stravolto positivamente la gestione di questi pazienti.

Tuttavia, la consapevolezza della complessità fenotipica della malattia

e dei meccanismi patogenetici coinvolti rende conto della difficoltà che abbiamo tuttora nell'offrire una terapia personalizzata.

Serena Guiducci

La ricerca sulla Sclerosi Sistemica ha fatto significativi progressi negli ultimi anni, soprattutto per quanto riguarda nuove terapie biologiche e approcci terapeutici mirati. Negli ultimi anni abbiamo compreso come sia fondamentale utilizzare una terapia di combinazione che miri ad agire su più vie molecolari e patogenetiche contemporaneamente.

Attualmente, sono in fase di sviluppo trattamenti che cercano di agire sui meccanismi immunologici alla base della malattia, con l'obiettivo di rallentarne o fermarne la progressione.

Nel prossimo futuro, ci aspettiamo di vedere trattamenti più efficaci e personalizzati, che possano non solo migliorare la qualità della vita dei pazienti, ma anche aumentare le possibilità di remissione. Inoltre, la ricerca genetica e molecolare sta aprendo nuove strade per capire meglio i fattori di rischio e le cause della Sclerosi Sistemica, il che potrebbe portare a diagnosi ancora più precoci e a trattamenti ancora più mirati.

Francesco Zulian

Come in altre patologie croniche e invalidanti, la ricerca rappresenta per i medici ma soprattutto per i pazienti un elemento di speranza insostituibile. Quando informo i miei pazienti che sono in procinto di partire per un Congresso Internazionale, si raccomandano sempre di portare a casa qualche novità che possa dare speranza e sostenere il difficile percorso delle cure. Negli ultimi anni anche la ricerca della sclerodermia ha fatto passi da gigante grazie al miglioramento delle tecnologie e al prezioso aiuto della genetica sia per la caratterizzazione dei vari sottotipi di malattia che per la creazione e produzione di agenti biotecnologici sempre più sofisticati ed efficaci.

Come dicevo prima, l'ambito pediatrico segue strettamente i progressi dell'ambito degli adulti ma qualche volta alcune scoperte nel bambino, come nel caso delle sindromi genetiche, contribuiscono a chiarire alcuni aspetti della malattia anche degli adulti.

La messa a punto di modelli animali sclerodermici del tutto simili alla

malattia dell'uomo, ha aiutato molto la sperimentazione di laboratorio per capire le cause e i meccanismi di sviluppo della fibrosi ma soprattutto ha consentito di provare, in una fase preclinica, farmaci e agenti biologici nuovi e per molti aspetti rivoluzionari. I progressi nella trapiantologia hanno consentito inoltre di estendere il trapianto d'organo anche in questi pazienti, fino a pochi anni fa esclusi. Lo stesso si può dire per i progressi nel controllo farmacologico del rigetto d'organo.

Per dare un'idea che non stiamo parlando di una evenienza rara, basti pensare che solo nell'anno in corso ben due pazienti del nostro Centro, ora giovani adulti, sono stati sottoposti con successo al trapianto di polmone in un caso e di cuore in un altro.

Tutto questo rappresenta una reale speranza anche nei casi in cui i farmaci non siano riusciti ad arrestare il danno di organi vitali e assicurare a questi pazienti un futuro migliore.

Marco Vicenzi

Per quanto riguarda la ricerca devo dire che siamo un pò orfani della ricerca sulla fisiopatologia. Abbiamo perso un pò l'istinto e lo spirito dei padri della ricerca medico-scientifica, siamo passati di più su una ricerca sponsorizzata dalle industrie. La malattia non è che abbia bisogno di chissà quali cure specifiche e ingegneristiche e perdere quel filone di ricerca è stato penalizzante. Mi auguro che in futuro si torni di più alla scoperta dei meccanismi, in primis partendo dallo studio della espressione proteica, microRna, microvescicole, ecc..

Andare a scoprire come la Sclerosi Sistemica possa essere scatenata da tanti altri fattori è una cosa che manca.

Nessuno sa perché arriva questa malattia. I meccanismi sono parzialmente conosciuti e questo limita il potenziale curativo, soprattutto perché si crea poi una scarsa sensibilizzazione tra i medici e la popolazione generale. Ci capita sempre più spesso di vedere pazienti con diagnosi tardiva e una già forte compromissione di organi interni.

È vero conosciamo poco della malattia, ma quello che già sappiamo lo usiamo male secondo me.

Chiudo la risposta sulla ricerca, con un progetto interessante che io sto portando avanti, finanziato anche dal PNRR, con un milione di euro

circa, in cui sono in rete con altri tre centri di ricerca e l'idea è quella di andare a esplorare una proteina profibrotica che se appunto viene trovata circolante nel sangue possa in qualche modo essere diagnostica per un'attivazione profibrotica nell'ambito della sclerodermia e quindi poi di conseguenza agire in modo più determinato con la terapia per cercare di spegnere eventuali degenerazioni fibrotiche degli organi.

Chiaro che non è semplice, chiaro che per arrivare a proporre un marcatore non basta uno studio, ci vogliono validazioni, ci vogliono prove incrociate, però potrebbe essere un piccolo tassello per capire, per identificare un danno precoce cardiaco e di conseguenza proteggere il cuore dall'evoluzione fibrotica.

Chiara Bellocchi

La ricerca è volta a svelare i meccanismi patogenetici di questa malattia e le nuove tecnologie, in particolare le omiche che permettono di studiare nell'insieme l'aspetto biomolecolare della malattia, rappresentano un enorme passo avanti. Personalmente credo fortemente nell'aspetto fondamentale della diagnosi precoce che vale in generale per tutte le patologie ma ancora di più per una malattia come la sclerosi sistemica dove la fibrosi della pelle e degli organi interni rappresenta una cicatrice estremamente difficile da revertire.

Per questo motivo presso il nostro centro da alcuni anni abbiamo avviato il follow-up clinico e di ricerca su soggetti ancora in una fase preclinica di malattia, al fine di comprendere i meccanismi biomolecolari e i fenotipi clinici che predispongono e portano ad una progressione della malattia.

L'intercettare precocemente le fasi iniziali di minimo coinvolgimento polmonare ad esempio, garantisce l'introduzione di terapie immunosoppressive adeguate per tempo allo scopo di evitare un peggioramento della progressione.

La ricerca sarà volta a comprendere quanto presto si debba intervenire terapeutamente, se addirittura dalle fasi precliniche. La difficoltà di questo passaggio sta nei numeri ridotti di una malattia rara che da un lato fortunatamente colpisce poche persone, ma dall'altro rende più difficile trovare risposte per chi ne viene colpito.

DOMANDA

Quanto può essere utile nella lotta alla sclerodermia l'approccio scientifico e formativo? Il confronto con altri Paesi su questo fronte può regalare nuovi strumenti e conoscenze?

RISPOSTA**Florenzo Iannone**

La ricerca scientifica è sempre basilare nella scoperta e l'identificazione dei processi chiave della patogenesi di tutte le malattie ed in particolare della Sclerosi Sistemica, dove il polimorfismo clinico è sotteso da una moltitudine di processi patologici con molecole che interagiscono reciprocamente nelle diverse fasi della malattia. L'attivazione dell'endotelio vasale, l'attivazione dell'immunità innata e adattativa, la proliferazione dei fibroblasti sono passaggi cruciali della Sclerosi Sistemica rappresentano il target delle terapie innovative correnti e dei farmaci in via di sviluppo. La conoscenza della Sclerosi Sistemica non si basa unicamente sulla ricerca e sperimentazione scientifica, ma anche sullo studio e sulla comprensione delle molteplici manifestazioni cliniche della malattia. A tal fine è indispensabile la raccolta di dati da coorti di pazienti ampie e diversificate provenienti dalle diverse regioni italiane e da paesi stranieri con etnie ed esposizioni ambientali differenti.

Registri nazionali italiani, come lo SPRING, e consorzi di studio internazionali quali EUSTAR sono indispensabili per raccogliere una miriade di informazioni necessarie per la definizione di algoritmi predittivi dell'evoluzione della Sclerosi Sistemica nei suoi molteplici fenotipi e nella predizione delle risposte alla terapia.

Anna Mussi

La ricerca scientifica è importante in tutte le patologie e lo è in particolare nelle malattie rare, dove le conoscenze scientifiche sono ancora insufficienti, dalla etiologia (spesso ancora approssimativa, ipotetica) alla terapia (sintomatica, diretta a migliorare la patologia d'organo e non risolutiva, sistemica, per un approccio globale alla malattia). Quindi, fondamentale è il confronto, la costruzione di un network scientifico internazionale.

Nicoletta Del Papa

Il confronto con altri paesi costituisce sempre un valore aggiunto nella formazione di uno specialista quando si parla di una malattia rara come la sclerodermia. Tuttavia va sottolineato come l'Italia sia il paese europeo con il maggior numero di centri coinvolti nella cura dei pazienti sclerodermici e la ricerca italiana sulla sclerodermia si è contraddistinta in tutto il mondo dagli anni 70 ad oggi con un numero altissimo di pubblicazioni inerenti all'argomento.

Serena Guiducci

L'approccio scientifico e formativo è fondamentale nella lotta contro la Sclerosi Sistemica. La formazione continua dei medici è essenziale per migliorare la diagnosi e il trattamento precoce. Allo stesso modo, una ricerca scientifica che sia sempre più interdisciplinare e collaborativa permette di sviluppare approcci innovativi che possano fare la differenza. Anche i pazienti possono trarre grande beneficio da un'informazione corretta e aggiornata riguardo alla loro condizione, per affrontarla con maggiore consapevolezza e motivazione.

È fondamentale infatti nel rapporto medico-paziente, riuscire ad avere un paziente a bordo con noi e in modo pro-attivo. L'approccio che definisce il paziente come partner attivo nel percorso terapeutico è un concetto fondamentale per una medicina più umana ed efficace, che mette il paziente al centro del processo decisionale. Essere "a bordo" con noi medici significa che il paziente non è solo un destinatario passivo di cure, ma un protagonista attivo nel prendersi cura della propria salute, in collaborazione con il team medico. Questo approccio crea una relazione di

partnership tra medico e paziente che va oltre il tradizionale rapporto di cura, facendo sì che il trattamento non sia solo un atto medico, ma una co-creazione del percorso di salute. Il confronto internazionale è cruciale per migliorare la comprensione della malattia e per condividere esperienze, conoscenze e approcci terapeutici.

Ogni Paese può portare un contributo importante, sia attraverso la ricerca clinica che con l'esperienza di pazienti e specialisti che affrontano la Sclerosi Sistemica in contesti diversi. Inoltre, la collaborazione tra centri di ricerca di vari Paesi può accelerare lo sviluppo di terapie innovative e migliorare la qualità dei trattamenti a livello globale.

In conclusione, la ricerca e l'approccio scientifico sono centrali per il futuro dei pazienti con Sclerosi Sistemica. Con l'impegno continuo e la collaborazione internazionale, siamo sempre più vicini a migliorare la vita di chi è colpito da questa malattia. EUSTAR (European Scleroderma Trials and Research Group) è una rete di ricerca fondamentale nel contesto della Sclerosi Sistemica.

EUSTAR svolge un ruolo cruciale nella ricerca clinica sulla Sclerosi Sistemica, coordinando studi multicentrici che coinvolgono numerosi centri di eccellenza in tutta Europa. Questi studi sono fondamentali per comprendere meglio la patologia, identificare nuovi biomarcatori e sviluppare terapie più efficaci. Grazie alla sua vasta rete, EUSTAR è in grado di raccogliere dati su un ampio numero di pazienti, migliorando la robustezza delle conclusioni e consentendo di esplorare vari aspetti della malattia.

Francesco Zulian

Innanzitutto è noto che la Reumatologia Pediatrica Italiana è già ai primi posti nel mondo sia per quanto riguarda la ricerca di base sia nella ricerca clinica. Ma non dobbiamo accontentarci.

Il successo della Ricerca sta proprio nella collaborazione interdisciplinare e multinazionale, aspetti questi che richiedono disponibilità al confronto, condivisione di tecniche e di idee, creatività supportata da un rigoroso metodo scientifico. Conforta molto vedere che i nostri piccoli pazienti, affrontando fin dalla giovane età un calvario di ricoveri, esami, terapie, interventi chirurgici e altro, rinforzano la loro personalità, il loro

carattere e, generalmente raggiungono obiettivi professionali e di vita sociale del tutto simili ai loro coetanei, se non spesso superiori.

Per noi medici tuttavia è fondamentale tenere sempre presente che dobbiamo trattare il malato e non solo la malattia ed è per questo che l'alleanza terapeutica con il paziente, sostenuta quando serve dall'aiuto psicologico, rappresenta l'elemento chiave per una efficace cura globale dei nostri piccoli pazienti.

Chi si occupa di patologie croniche, come la Sclerodermia Giovanile, ben sa che le più belle soddisfazioni professionali le otteniamo proprio dai pazienti, dai loro sorrisi, dalla loro riconoscenza ma soprattutto dalla loro Qualità di Vita soddisfacente.

Marco Vicenzi

L'approccio scientifico è fondamentale, nel senso che se manca un approccio scientifico a una questione come la Sclerosi Sistemica, che è appunto una malattia rara, allora a quel punto vale qualsiasi cosa e probabilmente si farebbero più danni che altro.

Il marchio scientifico significa semplicemente osservazione, ipotesi e proposte di una risoluzione del problema, oppure darsi una risposta a quello che sto a valutare e salvare. Quindi proprio l'approccio scientifico sulla Sclerosi Sistemica più che in altri ambiti è fondamentale proprio perchè si entra in un campo molto poco conosciuto e un po' ignoto, è come entrare in una camera tutta buia che non si conosce e si prova a riconoscere come è strutturata toccando piano piano. Siamo un po' come dei pionieri, degli esploratori che arrivano in posti nuovi cercando di capire come sono fatti.

È molto affascinante questa cosa.

Però il rischio appunto è che si possa proporre delle soluzioni a dei problemi senza un razionale, soluzioni che poi alla fine non sono vere e proprie soluzioni, quindi si rischia di danneggiare il paziente oppure far perdere tempo al paziente stesso che è una cosa fondamentale.

Far perdere tempo al paziente significa far sì che la malattia progredisca e il danno che la malattia sclerotica, sclerodermica, provoca sul cuore o sugli altri organi progredisca.

Insomma la chiave di tutto è sempre stata la early detection, la diagnosi

precoce della malattia in sé, ma la diagnosi precoce anche del danno cardiaco, quindi quello su cui noi puntiamo è questo, cercare di porre sospetto precoce perché se anche non abbiamo soluzioni definitive o soluzioni al 100% efficaci comunque te la puoi giocare e poi impostare un percorso terapeutico il più possibile efficace.

Il nostro obiettivo non è quello di salvare la pelle al paziente, ma quello di regalare o comunque dare la possibilità al paziente di vivere il più a lungo possibile, il meglio possibile e quindi dare giornate di benessere o mesi, anni di benessere al meglio di quello che si possa dare compatibilmente con la malattia di base.

L'approccio formativo è fondamentale, nel senso che formativo per noi che siamo dentro, quindi cercare di studiare, cercare di capire, cercare di sviluppare nuovi progetti di ricerca. Io ho vinto un progetto con i fondi del PNRR, proprio sulla cardiomiopatia sclerodermica, progetto credo all'avanguardia perché va a vedere cose che finora non sono state viste sulla base di intuizioni che abbiamo avuto nel tempo e quindi il percorso formativo parte dalla ricerca per noi che siamo dentro operatori invece per chi vive la malattia con il paziente, per i caregiver, per i centri che devono fare screening e inviare a persone competenti, l'approccio formativo consiste proprio nella sensibilizzazione, quindi nel fornire gli strumenti necessari per individuare il paziente a rischio, per indicare il percorso migliore che il paziente può fare, per farlo arrivare alla persona giusta nei tempi corretti. Ed è questa la cosa forse più complessa da un punto di vista organizzativo in un sistema sanitario che non è strutturato per facilitare il percorso clinico più veloce e più corretto al paziente.

Il confronto con gli altri paesi è indispensabile, nel senso che in occasione di congressi, in occasione di contatti interpersonali con altri centri, si scambiano proprio le vedute.

Il confronto con gli altri è sempre un esercizio di umiltà, come migliorarsi, come rimanere stimolati.

Per me il confronto deve esserci se no siamo isolati e ne va del nostro lavoro e del bene del paziente.

Il confronto con gli altri è assolutamente un qualcosa di valore scientifico, morale, etico, una cosa inevitabile, anzi è proprio qualcosa di dovuto, non dico obbligatorio, ma comunque di dovuto nell'ambito di un vivere

responsabilmente il nostro ruolo di operatori, di medici e anche scienziati se vuole.

Chiara Bellocchi

L'approccio scientifico e in particolare l'approccio formativo mediante interazione a livello nazionale e internazionale è la base dello sviluppo della conoscenza in una malattia rara.

Non tutti i medici e i ricercatori possono avere una conoscenza approfondita di una malattia rara, pertanto è importante che il paziente venga riferito a centri di esperienza. L'interazione con altri specialisti porta poi ad allargare la conoscenza sulla Sclerosi Sistemica ed un esempio ne è ScleroNet, progetto lombardo nato dall'associazione GILS.

ScleroNet è appunto una rete tra colleghi immunologi/reumatologi e specialisti che conoscono la malattia e che imparano a conoscerla. È una rete che permette lo scambio di informazioni, l'accesso prioritario del paziente al percorso diagnostico e anche l'approccio scientifico di ricerca in rete. Il confronto con altri Paesi è poi ulteriormente formativo e necessario.

Gli ERNReConnect ne sono un esempio, come confronto a livello europeo sulle malattie reumatologiche rare, con collaborazione tra medici, pazienti, esperti ed accesso a piattaforme online per la discussione di casi clinici complessi e per la formazione ed aggiornamento continui.

DOMANDE

- 1) **Come nasce la sua esperienza con la sclerodermia?**
- 2) **Storia del centro**
- 3) **Problematiche nella attività**
- 4) **Cosa dobbiamo attenderci dalla ricerca ora e nel prossimo futuro?**
- 5) **Quanto può essere utile nella lotta alla sclerodermia l'approccio scientifico e formativo? Il confronto con altri paesi può regalare nuovi strumenti e conoscenze?**

RISPOSTE**Mariagrazia Nuara**

*Medico in formazione specialistica in Reumatologia,
AOU Policlinico di Modena, Università di Modena e Reggio Emilia*

- 1) La mia esperienza nasce durante la mia turnazione nel periodo di specializzazione in Reumatologia.
- 2) La Reumatologia del Policlinico di Modena ha una lunga tradizione di eccellenza clinica, ricerca e formazione. Nata come un piccolo reparto

dedicato alla cura delle malattie reumatiche, si è evoluta negli anni fino a diventare un centro di riferimento regionale e nazionale per la diagnosi e il trattamento delle malattie autoimmuni e sistemiche, con particolare attenzione alla Sclerosi Sistemica e alle patologie ad essa correlate. Negli ultimi decenni, grazie all'impegno di un team multidisciplinare, è stata una Scleroderma Unit ed un PDTA per i pazienti affetti da Sclerosi Sistemica. Il policlinico di Modena è centro Hub regionale per la Sclerosi Sistemica e collabora attivamente con reti nazionali e internazionali, come l'EUSTAR (European Scleroderma Trials and Research group) e l'ERN ReCONNECT (European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases), contribuendo a studi multicentrici e linee guida per la gestione delle malattie rare.

3) Nonostante sia una malattia rara e sistemica, quindi di per sé estremamente complessa, ciò che risulta più impegnativo rimane l'approccio psicologico al paziente che riceva una diagnosi come quella di Sclerosi Sistemica, sia per quanto riguarda la sintomatologia, sia per le terapie e le modifiche nel proprio stile di vita.

4) La ricerca ci sta aiutando con nuove armi nel trattamento di alcuni punti di vista della malattia, ci aspettiamo che nel prossimo futuro sia dal punto di vista farmacologico sia tramite nuove tecniche riusciremo a controllare meglio la sintomatologia e a contrastare la progressione della malattia.

5) L'approccio scientifico e formativo costituiscono le basi per migliorare le conoscenze e trovare sempre nuovi spunti nella ricerca scientifica. Il confronto è sempre positivo, ci consente di valutare nuovi punti di vista e casistiche diverse dalla nostra.

Marco de Pinto

*Dirigente medico specialistica in Reumatologia,
AOU Policlinico di Modena*

1) La mia esperienza nasce durante il mio percorso universitario, con l'interesse inizialmente verso l'immunologia, quindi con la reumatologia. Ho avuto modo di interessarmi alla patologia anche per amicizia nei confronti di una mia collega, la cui mamma era deceduta a causa della patologia. L'interesse è stato dettato dalla particolare complessità della malattia, con impegno sistemico, aggravata dall'essere stata a lungo orfana di terapie efficaci.

2) La Reumatologia del Policlinico di Modena ha una lunga tradizione di eccellenza clinica, ricerca e formazione. Nata come un piccolo reparto dedicato alla cura delle malattie reumatiche, si è evoluta negli anni fino a diventare un centro di riferimento regionale e nazionale per la diagnosi e il trattamento delle malattie autoimmuni e sistemiche, con particolare attenzione alla Sclerosi Sistemica e alle patologie ad essa correlate. Negli ultimi decenni, grazie all'impegno di un team multidisciplinare, è stata una Scleroderma Unit ed un PDTA per i pazienti affetti da Sclerosi Sistemica. Il policlinico di Modena è centro Hub regionale per la Sclerosi Sistemica e collabora attivamente con reti nazionali e internazionali, come l'EUSTAR (European Scleroderma Trials and Research group) e l'ERN ReCONNET (European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases), contribuendo a studi multicentrici e linee guida per la gestione delle malattie rare.

3) Le problematiche principali riguardano sicuramente la frustrazione nel trattare pazienti spesso con complicanze irreversibili e con alterata qualità di vita. L'impatto maggiore però è sicuramente quello psicologico, che nasce dalla condivisione delle problematiche con il paziente e dal carico empatico che ne deriva, con una forte situazione di stress psicologico anche per gli operatori sanitari ed i care-givers.

4) La ricerca ha sicuramente fatto grandi passi avanti negli ultimi anni, con lo sviluppo di terapie mirate e di un approccio multidisciplinare che risulta effettivamente efficace. Sicuramente è necessario implementare un approccio a 360° del paziente, puntando su PDTA specializzati e centri di terzo livello. Altrettanto fondamentale è approfondire i meccanismi fisiopatologici ed eziopatogenetici per identificare nuovi bersagli terapeutici. Un ruolo rilevante lo svolgerà la medicina rigenerativa.

5) Entrambi gli approcci sono fondamentali ed il confronto con esperti internazionali, in contesti quali l'ERN, rappresenta un'occasione da non sprecare per implementare la popolazione in studio e valutare punti di vista diversi dal nostro.

Filippo Santoro

*Medico in formazione specialistica in Reumatologia,
AOU Policlinico di Modena, Università di Modena e Reggio Emilia*

1) La mia esperienza con la sclerodermia è iniziata durante il mio percorso di specializzazione, seguendo pazienti in ambulatorio reumatologico e nei reparti di degenza. Mi ha colpito subito quanto questa patologia possa essere complessa e multisistemica, coinvolgendo non solo la pelle ma anche organi interni come polmoni, cuore e tratto gastrointestinale. Ho imparato che ogni paziente ha una storia unica e che è fondamentale avere un approccio personalizzato, sia diagnostico che terapeutico.

2) La Reumatologia del Policlinico di Modena ha una lunga tradizione di eccellenza clinica, ricerca e formazione.

Nata come un piccolo reparto dedicato alla cura delle malattie reumatiche, si è evoluta negli anni fino a diventare un centro di riferimento regionale e nazionale per la diagnosi e il trattamento delle malattie autoimmuni e sistemiche, con particolare attenzione alla Sclerosi Sistemica e alle patologie ad essa correlate. Negli ultimi decenni, grazie all'impegno di un team

multidisciplinare, è stata una Scleroderma Unit ed un PDTA per i pazienti affetti da Sclerosi Sistemica. Il policlinico di Modena è centro Hub regionale per la Sclerosi Sistemica e collabora attivamente con reti nazionali e internazionali, come l'EUSTAR (European Scleroderma Trials and Research group) e l'ERN ReCONNET (European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases), contribuendo a studi multicentrici e linee guida per la gestione delle malattie rare.

3) Le problematiche principali riguardano spesso la diagnosi precoce, che è cruciale ma difficile, soprattutto nelle fasi iniziali quando i sintomi sono aspecifici. Inoltre, la gestione dei pazienti è complicata dalla mancanza di terapie risolutive e dalla necessità di monitorare continuamente l'evoluzione della malattia in diversi organi.

Infine, il supporto psicologico ai pazienti è fondamentale, dato l'impatto che la sclerodermia ha sulla qualità di vita, ma a volte le risorse per offrire questo supporto sono limitate.

4) La ricerca sta puntando su diverse direzioni promettenti: l'identificazione di biomarcatori per una diagnosi più precoce, lo sviluppo di terapie biologiche mirate e lo studio di farmaci antifibrotici che possano rallentare o bloccare la progressione della malattia. Ci sono anche sperimentazioni sull'utilizzo di cellule staminali e approcci basati sulla modulazione del sistema immunitario.

Credo che nei prossimi anni vedremo progressi significativi, soprattutto nel trattamento delle complicanze polmonari, che rappresentano una delle principali cause di mortalità.

5) L'approccio scientifico e formativo è fondamentale: la collaborazione tra specialisti, ricercatori e pazienti permette di affrontare questa malattia complessa in modo multidisciplinare.

Inoltre, la formazione continua dei medici è essenziale per tenersi aggiornati su nuove terapie e linee guida. Il confronto con altri paesi è altrettanto cruciale: partecipare a congressi internazionali, collaborare in studi multicentrici e condividere esperienze cliniche arricchisce il nostro bagaglio di conoscenze e offre nuovi strumenti diagnostici e terapeutici.

Amelia Spinella

Dirigente medico specialista in Reumatologia, AOU Policlinico di Modena, Università di Modena e Reggio Emilia

1) La mia esperienza con la sclerodermia è iniziata negli ultimi anni del percorso di laurea ed è continuata nel mio percorso di specializzazione in reumatologia, permettendomi ora di lavorare in un centro di riferimento per malattie rare, in particolare per la SSc.

In questi anni ho seguito molti pazienti con diverse forme di sclerodermia e mi sono occupato soprattutto delle complicanze più severe, come l'ipertensione polmonare, la fibrosi polmonare e le ulcere digitali. La gestione di questi pazienti richiede un lavoro in team con pneumologi, cardiologi, gastroenterologi e altri specialisti, rendendo ogni caso una sfida complessa ma molto stimolante.

2) La Reumatologia del Policlinico di Modena ha una lunga tradizione di eccellenza clinica, ricerca e formazione.

Nata come un piccolo reparto dedicato alla cura delle malattie reumatiche, si è evoluta negli anni fino a diventare un centro di riferimento regionale e nazionale per la diagnosi e il trattamento delle malattie autoimmuni e sistemiche, con particolare attenzione alla Sclerosi Sistemica e alle patologie ad essa correlate.

Negli ultimi decenni, grazie all'impegno di un team multidisciplinare, è stata una Scleroderma Unit ed un PDTA per i pazienti affetti da Sclerosi Sistemica. Il policlinico di Modena è centro Hub regionale per la Sclerosi Sistemica e collabora attivamente con reti nazionali e internazionali, come l'EUSTAR (European Scleroderma Trials and Research group) e l'ERN ReCONNECT (European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases), contribuendo a studi multicentrici e linee guida per la gestione delle malattie rare.

3) Le difficoltà principali riguardano la gestione delle complicanze multiorgano e l'accesso a trattamenti innovativi. Nonostante i progressi

terapeutici, alcuni farmaci rimangono costosi o non sempre disponibili. Un'altra grande sfida è rappresentata dal ritardo diagnostico, che limita le opportunità di intervento precoce. Infine, c'è una difficoltà intrinseca nell'assicurare un percorso multidisciplinare fluido per i pazienti, soprattutto per quelli che vivono lontano dai centri di riferimento.

4) Negli ultimi anni, la ricerca ha fatto passi avanti nello studio del processo fibrotico e delle alterazioni vascolari alla base della malattia. Credo che nel futuro prossimo vedremo farmaci più specifici, come quelli che agiscono su target molecolari precisi (ad esempio TGF-beta, endotelina o IL-6). Mi aspetto anche una maggiore integrazione della medicina di precisione, con terapie personalizzate in base al profilo genetico o biomolecolare del paziente. Inoltre, gli sviluppi nell'imaging avanzato e nei biomarcatori ci permetteranno di monitorare meglio l'attività della malattia e la risposta alle terapie.

5) Un centro di terzo livello come il nostro beneficia enormemente della formazione continua e del confronto internazionale. Partecipare a reti globali, come EUSTAR, ci consente di condividere dati e partecipare a studi multicentrici che definiscono nuove linee guida e trattamenti. La formazione è essenziale anche per il personale sanitario non specialista, per garantire un riconoscimento precoce della patologia. Inoltre, l'interazione con altri paesi spesso porta idee innovative, come tecniche diagnostiche avanzate o approcci terapeutici già consolidati altrove che possiamo integrare nella nostra pratica.

Dilia Giuggioli*Full Professor Rheumatology**Head of Rheumatology Unit**UNIMORE**Hospital of Modena and Reggio Emilia School of Medicine**Department of Medical and Surgical Sciences for Children and Adults*

Sfida, questo è il termine che meglio definisce il rapporto fra me e la “Sclerosi Sistemica”. Una sfida nata da lontano, quando giovane specializzanda ho raccolto questo duello, nella speranza di poter “far qualcosa” per i pazienti ai quali veniva sempre risposto”... che vuoi fare... tanto ha la sclerodermia... non possiamo fare niente”.

Questo me lo sentivo dire accompagnando le pazienti dal gastroenterologo perché non riuscivano a mangiare, o per la terapia delle ulcere digitali... Non sono bastati i miei piccoli sforzi, cuocere delle mele per far mangiare i pazienti o scrivere con il tempo protocolli per la cura delle ulcere... ancora oggi, troppo spesso, l’atteggiamento è lo stesso...

Mentre le scrivo ritorna l’emozione di tutti quei volti, degli sguardi che non ci sono più, la stessa emozione anzi “il nodo allo stomaco” che ancora oggi mi viene quando faccio diagnosi ad una giovane paziente.

Abbiamo più strumenti terapeutici per fortuna, ma so il decorso della malattia, e spero di non doverla accompagnare nell’ultimo tragitto, quello dove possiamo solo tenerla per mano perché questa brutta malattia non ci permette di fare altro...

È stata una sfida in questi trenta anni, dedicati al suo studio, senza innovazione non curiamo i pazienti... (non abbiamo in Università i fondi per farlo), a cercare metodi e modi per cercare di rompere la solitudine del paziente e di chi si occupa di Sclerosi Sistemica.

Sfide in questo mondo molto dure ma ho trovato coraggio ad andare avanti anche grazie a piccoli progressi.

A Modena sono riuscita ad avere un percorso dedicato (PDTA) che vede lavorare insieme più di venti professionisti (orgogliosa, non solo medici, ma terapisti, psicologi e anche un ingegnere meccanico), a costruire una rete provinciale per curare in “prossimità” il paziente sclerodermico

soprattutto durante l'inverno, ad entrare nelle rete europea ERN per fare condivisione e crescere insieme...

La sfida purtroppo è ancora qua, non basta, i soliti problemi di burocrazia, di "primodonnismo" rendono tutto difficile in un momento drammatico per il nostro SSN che rende vani gli sforzi per capire la patogenesi, le nuove terapie cellulari, e l'ultima sfida la più difficile "l'umanizzazione"...

Può sembrare strana questa parola in ambito medico, può una cura essere disumana? Sì, di questo sono assolutamente certa!

Troppo spesso trattiamo il polmone, il cuore ma ci scordiamo della persona malata ...

Della sua sofferenza come persona...

Ecco che, nella derisione di gran parte dei colleghi, un'altra mia sfida... la pet therapy, l'arte terapia, la formazione ai giovani... difficilissimo far capire quello che Madre Teresa ci ha insegnato... l'importanza di un sorriso. Condivido forse gli atti finali di questo lungo combattimento...

Quando faccio diagnosi di Sclerosi Sistemica ad un paziente, spiegandole o meglio cercando di spiegare cosa è la malattia ho sempre cercato di rassicurarlo, indicando proprio il nostro PDTA come una "strada" comune che serve non solo ad accedere agli accertamenti e alle migliori cure , ma anche per avere una via da condividere con la sicurezza di non essere mai soli...

Ho sempre avuto il grande privilegio di poter tenere per mano i pazienti e i miei colleghi e camminare insieme anche e soprattutto nei momenti difficili... condividendo sia i sorrisi che le lacrime...

Questo "mondo" che non capisco purtroppo me lo sta impedendo...

E mi domando se vale ancora la pena di lottare contro la "sfida" o di appendere il camice al chiodo come segno di arresa...

Per chiudere, confesso i pensieri consolatori che mi stanno aiutando ad andare avanti...

Il grande insegnamento di Socrate: è sapiente solo chi sa di non sapere, non chi si illude di sapere e ignora così perfino la sua stessa ignoranza...

E il mio simile "cambiare il mondo, amico Sancho, non è follia né utopia, ma solo giustizia".

Spero che continuino nonostante tutto a regalarmi un sorriso...

Claudio Barnini,

65 anni, nato e residente a Roma.

Sposato, tre figli.

Laureato in Scienze Politiche alla Sapienza di Roma.

Giornalista professionista dal 1991, matura esperienza dapprima presso la redazione romana de Il Tempo poi presso i quotidiani del gruppo Ciarrapico (Latina Oggi, Ciociaria Oggi) di cui diviene nel 1998 caporedattore delle pagine nazionali.

Dal 1994 al 2008 collaboratore del quotidiano Il Giornale e di Panorama Economy.

Dal 2008 è Caporedattore dell'Agenzia Giornalistica Repubblica.

Autore di libri su varie tematiche, eccone alcuni:

Il diabete vede te, tu non vedi il diabete (2015)

Vivere con la malattia, le donne famose si raccontano (2018)

Malattie Rare, i nostri figli raccontano (2019)

Libro Bianco sulla Malattia di Duchenne (2021)

Donne Controcorrente, storie di leadership al femminile (2021)

Libro Bianco sulla Epidermolisi Bollosa (2022)

Sostenibilità, la sfida vincente del futuro (2022)

Diversità & Inclusion, storie aziendali di successo (2023)

Donne Controcorrente, storie di leadership al femminile nella sanità e farmaceutica (2023)

Non esistono malati di serie A e malati di serie B.
Esistono i malati. Punto. E partendo da questa verità
ho cercato di affrontare il tema delle malattie rare
con l'attenzione e la sensibilità dovuta.
Con l'obiettivo di dare quante più informazioni,
corrette, al paziente e ai suoi familiari.
Perché un malato informato è un malato più forte.
Per questo libro bianco sulla sclerodermia ho pensato così
di mettere il malato al centro del progetto con le sue storie,
le sue testimonianze. E come attorno ad un tavolo ideale
di confronto, vicino a lui ci sono medici e ricercatori
e i rappresentanti delle istituzioni, senza dimenticare
chiaramente le associazioni pazienti.
Il malato di sclerodermia non soffre solo degli aspetti fisici
della patologia ma anche e soprattutto quelli psicologici e
sociali. L'obiettivo con questo libro è quello di farli sentire
meno soli e soprattutto più forti.
Perché uniti si può vincere.

Con il contributo non condizionato

Johnson&Johnson

ISBN 979-12-80902-03-0



9 791280 902030