

¿QUÉ ES LA ESCLERODERMIA?

Documento elaborado por la **Dra. Begoña García Serna** que aborda diferentes aspectos de la enfermedad como su sintomatología, diagnóstico, clasificación y tratamientos para un mayor conocimiento de esta.

INDICE

- 1- DEFINICIÓN
- 2- CAUSA
- 3- SINTOMAS Y SIGNOS CLÍNICOS
- 4- DIAGNÓSTICO
- 5- CLASIFICACIÓN
- 6- TRATAMIENTO
- 7- VIVIR CON ESCLERODERMIA: aspectos emocionales y sociales de la enfermedad.

1. DEFINICIÓN

Es una enfermedad crónica, autoinmune, incluida dentro de las enfermedades reumáticas. Tiene una baja prevalencia, por ello forma parte de las llamadas enfermedades raras. Afecta a 3 por cada 10.000 habitantes, más frecuente en mujeres en una proporción de 4 a 1 y la edad más frecuente de aparición es entre la tercera y quinta década de la vida. Aunque puede aparecer a cualquier edad.

2. CAUSA

Su causa se desconoce, pero los estudios actuales apuntan a un origen multifactorial en el que se ven implicados tanto factores genéticos como ambientales.

En su desarrollo hay alteración a tres niveles:

Afectación vascular.

Cambios inflamatorios (fibrosis - aumento en la producción de colágeno - Conectivopatía)

Alteración autoinmune: presencia en suero de autoanticuerpos (sustancias que reaccionan contra las células o proteínas del propio cuerpo).

La alteración en estos tres niveles es lo que determina el desarrollo de los diferentes síntomas que pueden aparecer.

3. SÍNTOMAS Y SIGNOS CLÍNICOS

Afecta comúnmente a la piel en forma de endurecimiento de la misma, de ahí el nombre de la enfermedad, pero también se ven afectados los órganos internos. Por lo que se trata de una enfermedad que, en algunos casos, puede llegar a ser grave.

Los síntomas son muy variables de unos pacientes a otros desde su inicio y según que órganos estén afectados a lo largo de su evolución. Es por tanto una enfermedad muy heterogénea en sus manifestaciones clínicas.

Por un lado, hay **manifestaciones generales** comunes a la mayoría de los pacientes como son: el cansancio o falta de energía, artralgias con o sin inflamación, mialgias con o sin pérdida de fuerza, hinchazón de manos, pérdida de peso.

Estas manifestaciones ya son, por sí solas, causa importante de la disminución de la calidad de vida de los afectados.

Otros síntomas son:

Manifestaciones cutáneas: endurecimiento de la piel, cambios en la pigmentación, depósitos de calcio, arañas vasculares...

Los cambios en la piel, con el engrosamiento y endurecimiento de la misma, hacen que cambie el aspecto físico de manos y rostro (se produce una disminución de la apertura de la boca, lo que dificulta la alimentación y la higiene bucal). Esto tiene gran repercusión a nivel psicológico al cambiar el aspecto facial.

Fenómeno Raynaud: tiene una frecuencia muy alta del 90% de los casos. Consiste en el cambio de coloración (primero blancos -palidez-, después azulados -cianosis- y finalmente rojizos -rubeosis-), de los dedos de las manos y pies por factores como el frío y/o el estrés. No siempre se observan estas tres fases, pero la que nunca debe faltar es la de palidez. Este síntoma de los dedos puede dar lugar a hinchazón de dedos, dolor, úlceras cutáneas de difícil cicatrización e incluso gangrena.

Síntomas según la **afectación de órganos internos:**

La afectación pulmonar es muy frecuente, en forma de fibrosis pulmonar e hipertensión pulmonar. Se empieza a desarrollar antes de que los síntomas aparezcan. De ahí la importancia de descartar la afectación visceral de una forma precoz con pruebas como RX, pruebas funcionales respiratorias, TAC torácico y Ecocardiograma. Los síntomas son fundamentalmente dificultad para respirar al realizar algún esfuerzo y tos. El paciente puede tener que requerir bombona de oxígeno e incluso trasplante pulmonar.

La afectación del aparato digestivo es también frecuente, pudiendo verse afectado cualquier tramo del aparato digestivo, pero principalmente esófago, dando lugar a problemas para la deglución por endurecimiento del mismo, reflujo, ardor... Otros síntomas por la afectación del intestino son estreñimiento o al contrario diarrea, incontinencia. Algunos pacientes desarrollan malabsorción (disminución de absorción de nutrientes) que conlleva la pérdida de peso y episodios repetidos de infecciones bacterianas intestinales.

La afectación cardíaca puede dar lugar a alteraciones del ritmo cardíaco como: taquicardias, arritmias y bloqueos de rama. Derrames pericárdicos y fibrosis miocárdica. Esta afectación condiciona también en gran medida la calidad de vida del paciente y su pronóstico.

La afectación renal cursa en forma de hipertensión arterial maligna e insuficiencia renal rápidamente progresiva. Suele aparecer en las primeras etapas de la enfermedad y casi siempre en la forma clínica difusa. Con la introducción de fármacos antihipertensivos su pronóstico ha experimentado una notable mejoría respecto al de hace algunos años.

Infecciones de repetición: al tratarse de una enfermedad en la que hay una alteración de la inmunidad son frecuentes las infecciones en diferentes sistemas: Neumonías, gastroenteritis, cistitis... que al estar las defensas bajas en esta enfermedad tienen peor

pronóstico e incluso pueden llegar a comprometer la vida de los pacientes.

Síntomas psiquiátricos: como enfermedad crónica degenerativa e incapacitante en la que la vida laboral y social del afectado se ve comprometida son frecuentes los cuadros depresivos y de ansiedad reactivos, así como dificultad para conciliar el sueño.

4. DIAGNÓSTICO.

Se distinguen una **Fase Inicial o Pre-esclerodermia** en la que hay pocos síntomas y una **Fase Establecida** en la que ya hay más síntomas por la afectación de órganos internos. Es muy importante hacer un diagnóstico precoz de la enfermedad, donde juega un papel fundamental el médico de familia.

El médico de familia debe estar alerta ante la aparición de tres signos de alarma para que la enfermedad se diagnostique de forma muy precoz (**fenómeno Raynaud**), **edemas en dedos de manos** y **ANAS positivos**).

Ante la aparición de uno o varios de estos signos se debe derivar a un especialista reumatólogo que llevará a cabo una serie de pruebas diagnósticas.

Entre ellas una de las iniciales va a ser una Capilaroscopia y una analítica completa incluyendo la petición de AK específicos que le van a ayudar a tipificar la enfermedad.

En la capilaroscopia las alteraciones características de la ESC son:

- Megacapilares.
- Áreas de ausencia capilar.
- Hemorragias capilares.
- Capilares ramificados.

La **batería de pruebas** que se solicita por parte del especialista va encaminada a estudiar si hay o no afectación de órganos internos y en qué grado.

Para el estudio de **afectación pulmonar intersticial**:

- Radiografía simple de tórax.
- TAC torácico de alta resolución.
- Pruebas de función respiratoria con difusión de CO.

Para el estudio de **afectación cardíaca**:

- ECG, con tira de ritmo.
- Holter en pacientes con alteración del ritmo.
- Ecocardiograma.

Para el estudio de **hipertensión pulmonar**:

- Ecocardiograma Doppler
- Pruebas funcionales respiratorias y difusión de CO
- Cateterismo de corazón derecho

Para el estudio de **afectación renal**:

- Toma periódica de la presión arterial.
- Análisis de sangre y orina, para detectar elevación de creatinina, presencia de proteinuria, trombopenia o datos de hemólisis.

Para el estudio de **afectación gastrointestinal**:

- Estudio esofágico con Bario.
- Manometría esofágica.

5. CLASIFICACIÓN.

La gran variedad de tipos hace que cada paciente sea único. Los síntomas y signos de la enfermedad son muy variables como ya hemos visto anteriormente y también su evolución y progresión.

A pesar de la variabilidad existente, a grandes rasgos se diferencian dos tipos:

- **ESCLERODERMIA LOCALIZADA (afecta solamente a piel)**
- **ESCLERODERMIA SISTÉMICA (afecta a órganos internos)**
 - Dentro de ésta a su vez hay dos grandes tipos según sea menor o mayor la extensión cutánea:
 - **Esclerodermia Sistémica LIMITADA**
 - **Esclerodermia Sistémica DIFUSA**

Además, como en otras enfermedades autoinmunes se pueden juntar más de una. Por ejemplo, el síndrome de Sjogren se da en un 20% de los casos de ESC.

5.1. TIPOS DE ESCLERODERMIA LOCALIZADA Y CARACTERÍSTICAS

Afecta solamente a piel, aunque se puede extender a músculos, articulaciones y huesos.

Hay varios tipos según la forma de afectación cutánea:

Morfea: es la forma más común y se presenta como parches de piel abultada con aumento o disminución de la pigmentación. Afecta sólo capas superficiales de la piel.

Morfea generalizada: presenta manchas más extensas que la morfea afectando a una superficie corporal mayor. Aunque raramente se asocia a complicaciones de órganos internos, se recomiendan revisiones periódicas.

Esclerodermia lineal: es una banda o línea de piel abultada. Puede afectar al tejido subcutáneo y al músculo que se encuentra debajo. Aparecen en piernas y brazos. Es más frecuente en niños y adolescentes.

Coup de Sabre (Golpe de Sable) es la esclerodermia lineal de la cara o cuero cabelludo. Se puede asociar con anomalías en el crecimiento de los huesos faciales.

5.2. TIPOS DE ESCLERODERMIA SISTÉMICA Y CARACTERÍSTICAS

Existe una forma clínica denominada **pre-esclerodermia** que se define por: la presencia de fenómeno de Raynaud, alteraciones capilaroscópicas y/o anticuerpos específicos positivos. Cuando se examina la evolución de estos pacientes a lo largo de los años se observa que aproximadamente un tercio de los casos desarrolla una esclerodermia definitiva.

Otra forma clínica es la: **esclerodermia sine esclerodermia**. Es decir, sin afección cutánea, pero con: fenómeno de Raynaud, anticuerpos antinucleares y alteraciones orgánicas propias de la enfermedad.

Los dos grandes tipos de Esclerodermia sistémica (también llamada Esclerosis sistémica) son:

Esclerosis sistémica cutánea limitada:

- Fenómeno de Raynaud de varios años de evolución.
- Afectación cutánea limitada a la cara, las manos, los pies, los antebrazos (distribución acral).
- Capilares periungueales dilatados.
- Incidencia de hipertensión arterial pulmonar tardía (10-15%), con /sin calcificación cutánea, enfermedad gastrointestinal, telangiectasias (síndrome de CREST) o enfermedad intersticial pulmonar.
- Rara afectación renal.
Anticuerpos anticentrómero.

Esclerosis sistémica cutánea difusa:

- Fenómeno de Raynaud seguido de cambios cutáneos edematosos de menos de un año de evolución.
- Afectación cutánea troncal y acral.
- Dilatación capilar periungueal, pérdida de capilares.
- Aparición temprana y significativa de afectación renal, fibrosis pulmonar, afectación gastrointestinal difusa y miocárdica.
- Anticuerpos anti-Scl-70 y anti-ARN-polimerasa-I, II o III.

6. TRATAMIENTO DE LA ESCLEROSIS SISTÉMICA.

Aunque no existe un tratamiento curativo para la esclerosis sistémica, durante los últimos años, numerosas terapias han demostrado su eficacia en algunas manifestaciones de la enfermedad. Cada manifestación requiere un seguimiento y tratamiento específico, que en muchos casos debe instaurarse rápidamente para evitar complicaciones.

Dado que hay tanta variación en el tipo y gravedad de los síntomas, es importante que cada afectado reciba cuidado individualizado por parte de un profesional experto en la enfermedad.

Tratamiento farmacológico en Esclerodermia Sistémica.

Se están utilizando tres grandes grupos de fármacos para abordar las tres alteraciones fundamentales que hay en la enfermedad:

- Vasodilatadores,
- Anti-fibróticos,
- Inmunosupresores.

Otros tratamientos:

- TENS (estimulación nerviosa eléctrica transcutánea): puede mejorar los síntomas gastrointestinales mediante la estimulación neuro-sacral del plexo sacro para el tratamiento de la incontinencia fecal.
- Terapia con células madre adultas.

Tratamientos que forman parte del día a día de los afectados con esta enfermedad son:

Medidas higiénico-dietéticas:

- Cuidados de la piel: hidratación diaria, vigilar y cuidar las heridas, aunque sean muy pequeñas. Uso de cremas con protección solar para evitar la hiperpigmentación de las zonas afectadas.
- Evitar el frío, mantener la casa a una temperatura constante. Uso de guantes.
- Evitar el stress. Recomendable el aprendizaje de técnicas de relajación.
- Eliminar el tabaco.
- Higiene de la boca: son importantes las revisiones periódicas con el dentista, así como la extrema higiene bucal con cremas dentales especiales para la boca seca o alteraciones de la saliva.
- Estiramientos musculares, ejercicios suaves, masajes, FISIOTERAPIA y rehabilitación. Evitar la inmovilización de las articulaciones.

Medidas antirreflujo:

Evitar las comidas abundantes. son preferibles comidas de menor cuantía y más frecuentes. evitar determinados alimentos que puedan favorecer la pirosis como las grasas, las comidas muy condimentadas, el chocolate, las bebidas gaseosas, el café, el té, etc.

Masticar la comida detenida y adecuadamente.

Evitar acostarse hasta 2-3 horas después de las comidas.

Elevar la cabecera de la cama 15 cm.

7. VIVIR CON ESCLERODERMIA.

ASPECTO EMOCIONAL

- La reacción más común ante el diagnóstico de esta enfermedad es preguntarse ¿por qué yo?, ¿y ahora qué?...
- No hay que sentirse culpable o responsable por ello.
- Te encuentras desconcertado sin saber a quién o dónde acudir.
- Sentimientos: shock inicial, temor, ira, angustia, culpabilidad, tristeza, o depresión.
- Estos sentimientos no son buenos ni malos..., simplemente se tienen.
- Compartirlos con la familia, amigos, o con otros que hayan pasado por la misma experiencia puede ser de gran ayuda.
- Unirse a un grupo de apoyo, como miembro de la Asociación Española de Esclerodermia, da la posibilidad de encontrar e intercambiar información con otros que tienen problemas similares, así como aprender algo más sobre la enfermedad.

ASPECTO SOCIAL

El diagnóstico de la Esclerodermia (enfermedad crónica), produce una distorsión en la vida de una persona que repercute a nivel personal, familiar y social.

A nivel social los problemas que surgen son entre otros:

- Incomprensión social: cómo explicar que a veces puedo y otras no, cómo explicar que se necesitan unas horas por la mañana para ponerse en marcha, que cumplir una jornada laboral completa es casi imposible. Cómo hacer entender que cualquier actividad extra supone un desgaste mucho mayor que para cualquier otro y que el tiempo de recuperación también se multiplicará ".
- Cambio o pérdida del estatus social por la pérdida o cambio de trabajo.
- Dificultad para conseguir en el ámbito laboral adaptación del puesto de trabajo a la discapacidad que se padece.
- Se pasa a la situación de pensionista por invalidez total y en muchas ocasiones es muy difícil obtener una invalidez absoluta por la falta de información sobre el alcance de la enfermedad.
- Cambio en la utilización del tiempo libre.
- Incremento del gasto por las necesidades propias de la enfermedad.