

Capcane de diagnostic și încadrare a sclerodermiei sistemice

Daciana Elena BRĂNIȘTEANU¹, Andreea DIMITRIU¹, Laura ANDRES¹,
Cristina GRINEA¹, *Gabriela STOLERIU¹, Alexandru OANȚĂ², Daniel Constantin BRĂNIȘTEANU³

¹Disciplina Dermatologie, Universitatea de Medicină și Farmacie “Grigore T. Popa”, Iași, România

²Disciplina Dermatologie, Universitatea de Medicină și Farmacie “Transilvania”, Brașov, România

³Disciplina Oftalmologie, Universitatea de Medicină și Farmacie “Grigore T. Popa”, Iași, România

*Autor corespondent: stoleriugabriela@yahoo.com

Generalități. Sclerodermia este o boală cronică, multisistemică, de etiologie incertă, caracterizată prin alterarea, indurarea și îngroșarea tegumentului, și prin modificări de tip fibrotic, inflamator și vascular ale unor organe interne (tub digestiv, pulmon, cord, rinichi), însoțită de anomalii imune, celulare și umorale.

Prezentare de caz. Prezentăm cazul unei paciente în vârstă de 62 de ani, cunoscută din 2015 cu o importantă patologie cardio-respiratorie (fibroză pulmonară difuză, bronșiectazii bilateral, bronhopneumopatie obstructivă cronică, stadiul III, cord pulmonar cronic compensat, ateroscleroză aortică și mitrală, insuficiență mitrală forma ușoară), gastroenterologică (reflux gastro-esofagian, steatohepatită cronică, colecistopatie cronică alitiazică), endocrinologică (gușă polimicronodulară, lob tiroidian stâng). Pacienta relatează debutul insidios în urmă cu 1 an a unor fenomene respiratorii – dispnee, tuse iritativă, asociate cu fatigabilitate, astenie fizică, scădere ponderală 17 kg în 6 luni (ianuarie-iunie 2015), pirozis, epigastralgie, disfonie. Se adresează inițial medicului pneumolog, ulterior fiind direcționată către diverși specialiști datorită simptomatologiei persistente și rebele la tratament. În ianuarie 2016, ajunge în departamentul de dermatologie, la indicația medicului alergolog, acesta găsindu-se în imposibilitatea realizării testelor cutanate din cauza modificărilor tegumentare. Clinic: se obiectivează tegumente infiltrate și indurate la nivelul mâinilor și feței, modificări instalate progresiv, însoțite de prurit generalizat. Din anamneza activă reiese că leziunile au fost precedate cu aproximativ 20 de ani de un fenomen Raynaud repetitiv. Pacienta prezintă, de asemenea, macule acromice suborbitar bilateral. Aspectul clinic și patologiele asociate orientează diagnosticul spre sclerodermie sistemică forma acrosclerotică și vitiligo, iar prin corelație cu modificările biumorale se ridică suspiciunea de tiroidită autoimună. S-a instituit corticoterapia sistemică cu Methylprednisolon 16mg/zi, medicație vasoactivă, antifibrozantă, bronhodilatator, iar topic se asociază dermatocorticoid și pomadă cu heparină. Evoluția a fost lent favorabilă, cu diminuarea indurației la nivelul membrilor superioare după o lună de tratament. Menționăm faptul că pacienta s-a adresat serviciului de reumatologie pentru explorări suplimentare în vederea instituirii terapiei cu antagoniști ai receptorilor endotelinei. Astfel, medicul reumatolog decide suprimarea în doze descrescând a corticoterapiei sistemice, pacienta acuzând, după administrarea ultimei doze, alterarea bruscă a stării generale, cu exacerbarea simptomatologiei pulmonare. S-a indicat reinițierea corticoterapiei, dar, prin suprapunerea unei viroze respiratorii, evoluția a fost nefastă, conducând la exitus.

Rezultate și concluzii. Particularitatea cazului constă în asocierea, rar raportată în literatura de specialitate, a acestor patologii autoimune, în tipologia/atipia atingerii pulmonare precoce și amplă, caracteristică pentru sclerodermia sistemică difuză și în nerecunoașterea sclerodermiei sistemice de către serviciile clinice în evidența cărora se afla pacienta. Un alt aspect important ar fi rolul corticoterapiei sistemice în controlul atingerii viscerale și cutanate. Având în vedere heterogenitatea sclerodermiei sistemice, este importantă colaborarea interdisciplinară în vederea diagnosticării corecte și a stabilirii conduitei terapeutice adecvate, pentru îmbunătățirea calității vieții pacientului.

Cuvinte-cheie: sclerodermie sistemică, diagnostic.

Diagnostic and classification pitfalls in systemic scleroderma

Overview. Scleroderma is a chronic disease, affecting multisystem, of uncertain etiology. It is characterized by alteration, increased hardness and thickness of the skin and by fibrotic, inflammatory and vascular type changes of internal organs (gastrointestinal tract, lungs, heart, kidneys), accompanied by immunological, cellular and humoral abnormalities.

Case report. We present a patient aged 62 years, known from 2015 with grave cardio-respiratory (diffuse lung fibrosis, bilateral bronchiectasis, chronic obstructive lung disease stage III, compensated chronic pulmonary heart disease, atherosclerosis, aortic and mitral stenosis, mild form of mitral regurgitation), gastroenterological (gastro-esophageal reflux, chronic steatohepatitis, chronic lithiasic gallbladder), endocrine (multimicronodular left lobe thyroidian goiter) problems. The patient relates insidious onset 1 year ago to respiratory phenomenon – dyspnea, irritant cough, associated with fatigue, asthenia, 17 kg weight loss within six months (January-June 2015), gastro-esophageal reflux, epigastric pain, dysphonia. The patient had initially been seen by a pulmonologist doctor, then directed to various medical specialists due to persistent rebellious symptoms refractory to treatment. In January 2016 the patient arrived in the dermatology department, sent by an allergist (allergy skin testing could not be performed because of the hardness of the skin). Clinic: infiltration and induration of the skin of the hands and face, changes progressively installed, accompanied by generalized pruritus. Repetitive Raynaud's phenomenon has preceded skin lesions for about 20 years. The patient also presents achromic patches suborbital bilaterally. Clinical and biohumoral changes oriented the diagnosis to systemic acrosclerotic form of scleroderma associated with vitiligo and autoimmune thyroiditis. Systemic corticosteroid therapy was instituted (methylprednisolone 16 mg/day), vasoactive, antifibrotic, bronchodilator medication associated with topic dermatocorticoid and heparin ointment was applied as well. Favorable evolution has been slow, with the decrease of upper limb skin induration after one month of treatment. We note that the patient was addressed to the rheumatology service for additional examination and to switch to endothelin receptor antagonist therapy. The rheumatologist decides suppression of systemic corticosteroid therapy, decreasing doses. The patient complained of sudden alteration of general condition, with exacerbation of pulmonary symptoms after the last corticosteroid dose. Initiation of corticosteroid therapy was indicated, but by superimposing respiratory viruses, evolution was unfortunate, leading to exitus.

Results and conclusions. The particularity of the case lies: in the rarely reported in the literature combination of these autoimmune diseases, in typology/ atipia of early and wide lung achieving (diffuse systemic scleroderma feature) and in the inability of recognizing this disease (systemic scleroderma) by the other clinical services. Another important aspect is the role of systemic corticosteroid therapy to achieve the control of visceral and cutaneous changes. Considering the heterogeneity of systemic scleroderma, interdisciplinary collaboration is important in establishing the correct diagnosis and appropriate therapeutic management, to improve patient's quality of life.

Key words: systemic scleroderma, diasnosis.