



## **COS'È LA SARCOIDOSI?**

La Sarcoidosi è una malattia infiammatoria che può colpire qualunque organo del corpo e provoca iper-attivazione dell'immunità. Nelle persone malate di Sarcoidosi, il sistema immunitario, che di solito protegge il corpo dalle infezioni e dalle malattie, ne colpisce e danneggia i tessuti. La caratteristica classica della Sarcoidosi è la formazione di granulomi, microscopici aggregati. Quando si formano, in un organo, troppe di queste masse, esse possono ostacolare il funzionamento dell' organo stesso.

Alle persone negli Stati Uniti, la Sarcoidosi colpisce più comunemente i polmoni ed i linfonodi, ma può interessare anche altri organi: pelle, occhi, fegato, seni, ghiandole salivari, reni, cuore, muscoli, ossa, cervello e sistema nervoso.

La Sarcoidosi è spesso grave e può mettere in pericolo la vita, soprattutto se non si è coscienti di averla. Le persone che hanno uno qualunque dei sintomi descritti di seguito dovrebbe discuterli con il proprio medico, perché la diagnosi ed il trattamento precoce della Sarcoidosi possono aiutare ad alleviare i sintomi, a ridurre l'infiammazione, nonché a fermare o limitare i danni all'organo.

## **CHI PUÒ ESSERE COLPITO DA SARCOIDOSI?**

La Sarcoidosi colpisce le persone di qualunque età, razza e sesso. Principalmente, però, la malattia colpisce gli adulti compresi tra i 20 e i 40 anni. Negli Stati Uniti è più comune tra gli Afro Americani e tra le persone del nord Europa, discendenti scandinavi. Tra gli afroamericani, il gruppo più colpito negli USA, il rischio di sviluppo della Sarcoidosi potrebbe essere più alto del 2%. La malattia è più comune nelle donne che negli uomini.

Nella maggior parte delle persone che sviluppano la malattia, la Sarcoidosi colpisce i polmoni e i linfonodi. Anche se tende ad interessare organi diversi in funzione alle differenti etnie. Per esempio, gli afro-americani ed i giapponesi hanno maggiori probabilità di avere un interessamento oculare, mentre il coinvolgimento cutaneo è più comune nelle persone del Nord Europa. I giapponesi hanno più probabilità di avere problemi cardiaci.

## **QUALI SONO LE CAUSE DELLA SARCOIDOSI?**

Nessuno sa esattamente quale sia la causa della Sarcoidosi, ma si tratta probabilmente di una combinazione di fattori. Alcune ricerche suggeriscono che batteri, virus o alcune sostanze chimiche potrebbero scatenare la malattia. Tali fattori scatenanti, anche se sono di solito innocui nella maggior parte delle persone, potrebbero stimolare il sistema immunitario a sviluppare un'infiammazione associata alla Sarcoidosi negli individui con la giusta predisposizione genetica.

La genetica gioca un ruolo importante, una persona ha più probabilità di sviluppare la malattia se ci sono già casi nella propria famiglia. Non è ancora stato individuato un gene preciso che possa scatenare la Sarcoidosi, ma sembra probabile che ne sia coinvolto più d'uno.

## **COME LA SARCOIDOSI INCIDE SUL CORPO?**

La Sarcoidosi è imprevedibile e colpisce le persone in modo diverso. Alcune persone hanno la malattia in forma lieve. Altri, soprattutto gli afroamericani, tendono ad avere delle forme più severe. In molti casi la Sarcoidosi può risolversi da sola dopo parecchi anni, ma in altri la malattia è cronica. Nella forma cronica, i sintomi della Sarcoidosi potrebbero rimanere stabili per diversi anni, o potrebbero progressivamente peggiorare nel tempo se non trattati.

In più della metà dei casi, i medici riconoscono la malattia quando i loro pazienti eseguono una radiografia al torace. In circa un terzo dei casi, le persone si rivolgono al medico perché hanno la febbre, sono stanchi e affaticati, hanno perso peso o semplicemente perché si sentono male. Altri potrebbero rivolgersi al medico per tosse, difficoltà respiratorie, gonfiore dei linfonodi, eruzioni cutanee o alcuni degli altri sintomi descritti di seguito. Alcune persone con la Sarcoidosi possono anche non notare alcun sintomo.

## **POLMONI**

I polmoni sono l'organo più comunemente colpito dalla Sarcoidosi. Più del 90% delle persone colpite da Sarcoidosi ha un coinvolgimento polmonare più o meno associato ad altri sintomi.

I sintomi polmonari più comuni sono:

- tosse
- difficoltà respiratoria, affanno, respirazione dolorosa
- dolore toracico, senso di oppressione o disagio
- tosse con sangue, anche se raro soprattutto nelle fasi iniziali di Sarcoidosi

Alcuni dei problemi causati dalla Sarcoidosi polmonare - solitamente nei casi più gravi - possono includere:

- malattia polmonare interstiziale (chiamata anche fibrosi polmonare), che si verifica quando l'infiammazione provoca la formazione di cicatrici tissutali, con conseguente riduzione dell'ossigenazione ematica e dispnea.
- malattia fibrocistica, che è una forma avanzata di malattia polmonare che causa cicatrici a livello delle vie aeree.
- ipertensione polmonare (chiamata anche ipertensione arteriosa polmonare), cioè ipertensione arteriosa polmonare causata dalle cicatrici del tessuto polmonare. L'ipertensione fa lavorare di più il cuore per pompare il sangue attraverso i vasi, questo può indebolire il muscolo cardiaco ed ostacolare la sua capacità di trasportare l'ossigeno ai polmoni.
- bronchiectasie, le vie aeree dei polmoni non riescono ad espellere il muco, che conseguentemente aumenta, creando un ambiente in cui i batteri crescono. Nel corso del tempo, le vie respiratorie si infiammano provocando disturbi respiratori.
- aspergilloma, che è una formazione tondeggianti formata da aspergillo, un fungo che si ritrova a livello delle cicatrici polmonari.

## **LINFONODI**

Gli studiosi stimano che la malattia colpisce i linfonodi in più del 90% delle persone che ne sono colpite. I linfonodi sono ghiandole presenti in tutto il corpo che generano e proteggono i globuli bianchi. Quando l'infiammazione della Sarcoidosi colpisce queste ghiandole esse si ingrossano. L'ingrossamento dei linfonodi può essere fastidioso, ma raramente causa problemi di salute, a meno che essi non premano su organi o vasi sanguigni.

Più comunemente sono interessati i linfonodi toraco-mediastinici, che possono essere individuati solo per mezzo di esami radiografici. Altre sedi linfonodali coinvolte possono essere:

- i linfonodi laterocervicali del collo
- i linfonodi sottomentonieri
- i linfonodi ascellari
- i linfonodi inguinali

## **MILZA**

La milza è un organo addominale che si trova in regione sottodiaframmatica sinistra e che ha il compito di produrre e filtrare alcuni elementi cellulari ematici (globuli rossi e piastrine). La milza, insieme ai linfonodi, è parte del sistema linfatico che regola le cellule del sangue e gioca un ruolo immunitario.

La Sarcoidosi della milza di solito non causa sintomi. Potrebbe includere:

- dolore sottocostale sinistro
- sensazione di peso nella stessa zona
- sensazione di stanchezza

Alcuni dei problemi che possono presentarsi quando la Sarcoidosi colpisce la milza sono:

- ingrossamento della milza (chiamato anche splenomegalia), che si verifica quando l'infiammazione e la formazione di granulomi ne causano l'ingrossamento
- anemia, che può causare stanchezza, e che si verifica quando il sangue non contiene abbastanza globuli rossi sani in grado di trasportare sufficiente ossigeno ai tessuti del corpo.
- leucopenia, e cioè riduzione dei globuli bianchi circolanti con conseguente suscettibilità alle infezioni.
- trombocitopenia, ovvero carenza di piastrine con conseguenti disturbi di coagulazione.

## FEGATO

Una percentuale compresa tra il 50% e l'80 % delle persone colpite da Sarcoidosi sviluppa granulomi epatici.

La malattia raramente causa gravi problemi al fegato.  
I sintomi di coinvolgimento epatico possono includere:

- febbre
- stanchezza o affaticamento
- prurito
- ittero cutaneo e sclerale
- dolore sottocostale destro
- nausea o vomito

I problemi epatici causati dalla Sarcoidosi possono includere:

- ingrossamento del fegato (chiamato anche epatomegalia), che si verifica quando l'infiammazione ed i granulomi sul fegato lo fanno ingrossare
- alterazione degli enzimi epatici
- ipertensione portale, una rara complicanza causata dall'aumento della pressione sanguigna nei vasi portali.
- cirrosi, una condizione rara che si verifica quando la granulomatosi epatica è severa

## CUORE

I ricercatori stimano che il coinvolgimento cardiaco nella Sarcoidosi del cuore colpisce circa il 10-25% delle persone colpite dalla Sarcoidosi negli Stati Uniti. Poiché i problemi cardiaci possono essere molto gravi, chiunque ha la Sarcoidosi dovrebbe essere sottoposto a screening cardiologico.

I sintomi di coinvolgimento cardiaco possono includere:

- aritmie, che si possono percepire come palpitazioni o extrasistole
- mancanza di fiato, tosse, dolore toracico, sibilo respiratorio
- gonfiore delle gambe (edema agli arti inferiori), che di solito si verifica solo in fase avanzata della Sarcoidosi cardiaca
- sensazione di stordimento o di svenimento

I problemi causati dalla Sarcoidosi cardiaca possono includere:

- aritmie, che sono i battiti o ritmi cardiaci anomali
- blocchi cardiaci, anomalie di trasmissione dell'impulso elettrico che regola la frequenza cardiaca.
- scompenso cardiaco, il cuore non riesce a pompare abbastanza sangue, questo provoca ristagno di liquido nei tessuti (per es. i polmoni)
- pericardite che, anche se rara, può causare infiammazione del rivestimento del cuore e causare dolore toracico
- problemi alle valvole cardiache
- infarti, anche se rari

## SISTEMA NERVOSO

Il coinvolgimento del sistema nervoso centrale, si osserva in più del 15 % dei casi, e si sviluppa principale a carico dei nervi cranici.

I sintomi del coinvolgimento del sistema nervoso possono includere

- paralisi facciale, chiamata anche paralisi di Bell, che è il sintomo più comune di coinvolgimento del sistema nervoso.
- mal di testa
- dolore agli occhi e arrossamento
- visione sfocata o doppia
- cecità
- debolezza, intorpidimento, formicolio, e/o dolore al viso
- paralisi delle braccia e/o gambe
- convulsioni
- cambiamenti di comportamento e dell'umore, irritabilità, perdita di memoria, e allucinazioni (più rare)

I problemi causati dalla Sarcoidosi cerebrale possono includere:

- infiammazione o danno nervoso, con sintomi variabili a seconda del nervo coinvolto.
- neuropatia periferica, una condizione che causa disturbi di trasmissione nervosa tra il cervello, il midollo spinale ed il resto del corpo.
- masse di granulomi nelle meningi, o, più raramente, a livello cerebrale o spinale, che possono causare mal di testa, problemi alla vista, e debolezza muscolare.
- meningite, ovvero infiammazione delle meningi, cioè le membrane che avvolgono il cervello ed il midollo spinale
- idrocefalo, eccesso di fluido cerebrospinale nel cranio. Può verificarsi in corso o dopo una meningite
- disturbi neuroendocrini che influenzano la secrezione ormonale. Quando il danno coinvolge l'ipotalamo, possono verificarsi disturbi neuroendocrini, come ad esempio ipopituitarismo (ipoattività della ghiandola pituitaria).
- coma, anche se raro

## PELLE

Circa un quarto delle persone con Sarcoidosi sviluppa problemi cutanei legati alla malattia.

I problemi della pelle possono includere:

- eritema nodoso, caratterizzato dalla comparsa di masse rosse di consistenza morbida che si riscontrano sulla parte anteriore delle gambe. Le articolazioni sono spesso gonfie e doloranti. L'eritema nodoso di solito si risolve in 6/8 settimane, anche senza trattamento. E' un buon segno che potrebbe indicare che si ha un tipo di Sarcoidosi che si risolve dopo pochi mesi, o nel giro di qualche anno
- lupus pernio, una rara malattia della pelle che provoca masse dure, di colore rosso-violacee sulle guance, naso, labbra e/o orecchie. Queste protuberanze non si risolvono da sole e spesso si ripresentano quando il trattamento viene interrotto. Sono di solito associate a Sarcoidosi cronica. In alcuni casi, le ferite sono deturpanti e possono danneggiare cartilagini e ossa, specialmente a livello nasale.
- Lesioni sottocutanee, eruzioni cutanee, piaghe, modificazioni di lesioni cutanee preesistenti. Questi problemi cutanei sono associati alla Sarcoidosi cronica.

## OSSA, ARTICOLAZIONI E MUSCOLI (SISTEMA MUSCO-SCHELETRICO)

La Sarcoidosi colpisce le ossa e le articolazioni in un terzo delle persone che hanno la malattia. I granulomi si possono anche formare nel midollo osseo, un problema che si verifica nel 10% dei casi. I sintomi muscolari sono un po' meno comuni dei sintomi ossei.

I sintomi muscolo-scheletrici potrebbero includere:

- artrite ad esordio precoce, che è un dolore articolare, rigidità e/o gonfiore, che di solito si verifica nei primi 6 mesi della malattia, inizia in un tratto di una o entrambe le caviglie e/o nei piedi, e coinvolge a volte ginocchia, piedi, dita, polsi, e/o

articolazioni del gomito. Si accompagna spesso con eritema nodoso, e di solito si risolve spontaneamente in poche settimane o mesi.

- artrite ad esordio tardivo, che compare più di 6 mesi dopo l'esordio della Sarcoidosi. E' meno dolorosa e colpisce meno articolazioni rispetto all'artrite precoce (di solito le ginocchia e/o le caviglie, o a volte le dita dei piedi), è spesso associata a sintomi cutanei cronici. Questo tipo di artrite può cronicizzare anche se può avere periodi di remissione. Può causare danni articolari permanenti che devono essere trattati anche se non ci sono sintomi di dolore.
- cisti ossee, anche se rare
- dolori muscolari (chiamati anche mialgie)
- debolezza muscolare

I problemi causati da Sarcoidosi muscolo-scheletrica possono includere:

- danni permanenti a ossa e articolazioni, formazione di granulomi e cisti sulle ossa, o artrite cronica. Tale danno è raro, ma quando si verifica, colpisce spesso le mani.
- assottigliamento delle ossa (chiamato anche bassa densità ossea o osteopenia), che si verifica quando si sviluppano nelle ossa dei fori microscopici, rendendole più deboli e soggette a fratture
- miopatia cronica, un termine generico utilizzato per indicare debolezza muscolare o malattia muscolare che dura a lungo, o addirittura una vita intera. E' rara, ma quando si verifica, è più probabile che colpisca le donne.

## **OCCHI**

La Sarcoidosi colpisce gli occhi in più di un quarto delle persone affette dalla malattia. In molti casi, questi problemi si risolvono da soli entro un anno. La maggior parte dei problemi oculari sono curabili.

I sintomi possono includere bruciore, prurito e/o dolore, secchezza oculare, lacerazione, occhi rossi, problemi di visione (ad esempio vedere macchie nere o visione offuscata), sensibilità alla luce, piccole protuberanze giallo pallido sull'occhio.

I problemi agli occhi causati dalla Sarcoidosi possono includere:

- uveite, il problema degli occhi più comune, cioè l'infiammazione della membrana centrale dell'occhio chiamata uvea
- sindrome dell'occhio secco (detta anche keratocongiuntivite) che si verifica quando i dotti lacrimali sono ostruiti dall'infiammazione
- ingrossamento della ghiandola lacrimale, che si verifica quando le ghiandole lacrimali si gonfiano per l'infiammazione e per i granulomi
- glaucoma, cataratta, e cecità, che sono problemi rari ma gravi che possono verificarsi se non viene curata l'uveite.

## **RENI E VIE URINARIE**

Raramente la Sarcoidosi attacca direttamente i reni. Tuttavia la Sarcoidosi può causare iperproduzione di vitamina D con conseguente eccesso di riassorbimento del calcio e formazione di calcoli renali. Quando presente, la calcolosi renale, può essere dolorosa.

I sintomi di coinvolgimento renale includono dolore in regione lombare.

I problemi da coinvolgimento renale possono includere :

- ipercalcemia, che si verifica circa nel 10 % delle persone affette da Sarcoidosi.
- ipercalciuria (eccesso di calcio nelle urine), che si verifica circa in un terzo delle persone affette da Sarcoidosi.
- calcoli renali, anche se piuttosto rari
- riduzione della funzione renale o insufficienza renale dovuta anche ad elevati livelli di calcio nel sangue, o nelle urine.

## **GHIANDOLE SALIVARI**

In alcune persone la Sarcoidosi provoca l'ingrossamento delle ghiandole salivari. Questa infiammazione è talvolta dolorosa e può causare secchezza della bocca. Ci può anche essere gonfiore alle guance. Questi sintomi non sono gravi e di solito sono curabili.

## **SENI PARANASALI**

La Sarcoidosi può anche causare l'infiammazione dei seni paranasali (o sinusite). I sintomi includono naso che cola, dolore al naso e ai seni nasali o mal di testa. La sinusite associata a Sarcoidosi è spesso cronica e può essere molto fastidiosa. I farmaci possono alleviare alcuni dei sintomi.

## **GOLA (vie respiratorie superiori)**

La Sarcoidosi può influenzare le vie aeree superiori intorno alle corde vocali. Ciò potrebbe causare raucedine, tosse e respiro corto. Il coinvolgimento della gola è raramente una complicanza pericolosa per la Sarcoidosi, ma può essere difficile da trattare se i sintomi si aggravano.

## **COME LA SARCOIDOSI INFLUENZA LA SALUTE MENTALE?**

A lungo termine la Sarcoidosi può causare anche problemi emotivi, oltre a quelli fisici. La ricerca mostra che più della metà delle persone con sintomi di Sarcoidosi mostra anche segni di depressione. E' più probabile che le persone predisposte a soffrire di depressione siano coloro che hanno gravi malattie, che non possono accedere con facilità alle cure mediche o che hanno problemi economici per affrontarle. Essere donna è un fattore di rischio ulteriore.

La depressione può influenzare il lavoro, gli studi, la qualità del sonno e anche l'appetito. Persistenti sentimenti di tristezza, vuoto, e ansia sono tutti segni di depressione che si dovrebbero discutere con il medico, soprattutto se subentrano pensieri suicidi.

La depressione è curabile, sono utili farmaci e/o terapie specifiche.

## **COME TROVARE UN MEDICO CHE CURA LA SARCOIDOSI?**

Alcuni medici di pronto soccorso, ed alcuni medici di base, possono diagnosticare e trattare la Sarcoidosi, ma le persone che non hanno la malattia in forma cronica potrebbero desiderare di vedere anche uno specialista.

Il medico di base dovrebbe inviare il paziente verso centri specializzati per la patologia. Alcuni ospedali americani hanno centri dedicati in modo specifico alla Sarcoidosi.

Potrebbe essere necessario vedere altri specialisti, a seconda degli organi che sono colpiti e della gravità della malattia. In molti casi il trattamento della Sarcoidosi richiede un approccio di gruppo che coinvolge il malato, il medico primario ed uno o più specialisti.

Gli specialisti sono pneumologi per trattare polmoni, cardiologi per il cuore, reumatologi che trattano i problemi articolari ed ossei, gastroenterologi ed epatologi che trattano il fegato, endocrinologi e urologi che si occupano dei reni e dei diversi problemi ormonali, oculisti che trattano problemi agli occhi, e dermatologi che si occupano dei problemi della pelle.

## **COME VIENE DIAGNOSTICATA LA SARCOIDOSI?**

La diagnosi precoce è la chiave per prevenire i potenziali danni della Sarcoidosi. Solo poche persone che hanno la Sarcoidosi sono a rischio per problemi medici gravi come l'insufficienza dell'organo colpito, attacchi di cuore, o morte. Non c'è un test di laboratorio che diagnostica la Sarcoidosi con certezza. I medici si basano su una serie di test e diverse procedure per lo screening della malattia. Per confermare una diagnosi di Sarcoidosi un paziente deve soddisfare i seguenti tre criteri:

- i segni ed i sintomi devono essere suggestivi di malattia.
- altre malattie devono essere già state escluse come la causa dei segni e sintomi
- ci dovrebbe essere un esame microscopico dei granulomi (ad esempio una biopsia dei tessuti)

Una volta che la diagnosi è stata confermata il team di medici dovrebbe valutare l'estensione e la gravità della malattia, valutare se è probabile che progredisca o rimanga stabile, e determinare se è necessario trattarla.

## PRIMO ESAME

Inizialmente, come per la maggior parte dei problemi medici, il medico farà un esame fisico ed un'anamnesi. Il medico potrebbe anche fare dei prelievi di sangue e l'esame delle urine, al fine di verificare le condizioni generali di salute.

I cinque stadi radiografici della Sarcoidosi sono i seguenti:

Stadio 0 → polmoni normali

Stadio I → linfonodi ingrossati, ma non lesioni polmonari

Stadio II → ingrossamento dei linfonodi e lesioni polmonari

Stadio III → non ingrossamento dei linfonodi, ma lesioni polmonari

Stadio IV → cicatrici permanenti del tessuto polmonare

## RADIOGRAFIA DEL TORACE

Se il medico sospetta la Sarcoidosi potrebbe richiedere una radiografia al torace per vedere se si ha un'inflammazione polmonare. Oppure il medico potrebbe sospettare la Sarcoidosi dopo aver guardato una radiografia del torace fatta per qualche altro motivo. Anche se oltre il 90% delle persone con Sarcoidosi ha anomalie alla radiografia del torace, le lesioni polmonari si possono riscontrare anche in altre patologie, ed è per questo che il riscontro di anomalie alle lastre del torace non sono sufficienti per confermare una diagnosi di Sarcoidosi.

I medici utilizzano una scala di 5 stadi per classificare la radiografia del torace che mostra i cambiamenti sospetti che possono essere associati a Sarcoidosi. In generale, maggiore è lo stadio e più gravi sono i problemi polmonari.

## BIOPSIE

Se non ci sono controindicazioni alla biopsia il medico può consigliare una biopsia al polmone o al linfonodo per cercare granulomi.

- Biopsia polmonare transbronchiale

Il tipo più comune di biopsia per diagnosticare la sarcoidosi è la transbronchiale polmonare o biopsia bronchiale. Di solito si esegue con anestesia locale in modo che il lungo tubo chiamato broncoscopio, inserito attraverso una delle narici arrivi fino ai polmoni dove vengono prelevati più campioni di tessuto polmonare.

Con l'anestesia la procedura è in genere indolore. I rischi sono molto bassi se effettuata da un medico esperto.

- Biopsia cutanea e linfonodale

Il medico può anche raccomandare una biopsia cutanea se sembrano esserci aree coinvolte, o una biopsia del linfonodo, se ci sono ingrossamenti delle ghiandole linfatiche facilmente raggiungibili con la biopsia.

Il broncoscopio utilizzato per le biopsie polmonari può anche essere usato per la biopsia dei linfonodi mediastinici.

- Biopsia polmonare chirurgica

Se la biopsia transbronchiale non porta ai risultati desiderati e non vi sono altre aree coinvolte il medico potrebbe proporre una biopsia polmonare a cielo aperto in anestesia totale. Queste hanno più complicazioni rispetto alle biopsie transbronchiali, ma sono considerate a basso rischio.

## ALTRI TEST DI LABORATORIO

Molte persone con la Sarcoidosi hanno una sovrapproduzione di vitamina D e/o di una sostanza chimica chiamata enzima convertitore dell'angiotensina. Entrambi i problemi possono essere rilevati con esami di laboratorio che misurano marcatori biologici in campioni di sangue o urina. Tuttavia la sovrapproduzione di queste sostanze è associata anche ad altri problemi medici, quindi tali esami non possono essere utilizzati, da soli, per confermare una diagnosi di Sarcoidosi.

Negli esami di laboratorio il medico potrebbe includere gli esami per i globuli bianchi, i globuli rossi, ed il conteggio delle piastrine, al fine di controllare l'anemia ed altri problemi del sangue, oltre che gli enzimi epatici e della creatinina, e dosaggio ematico dell'urea, entrambi parametri di funzionalità renale.

Più di due terzi delle persone che hanno la Sarcoidosi precoce, ai quali viene iniettata una sostanza chiamata Kveim-Siltzbach reagente svilupperanno, tra le 4 e le 6 settimane dopo, granulomi nel sito di iniezione. Questo esame diagnostico è disponibile solo in pochi centri.

## INDAGINI STRUMENTALI

Oltre alle radiografie, sono oggi disponibili altri strumenti in grado di rilevare l'infiammazione e i tumori nei polmoni e in altre parti del corpo. La tomografia computerizzata (TAC) e la risonanza magnetica (RM) sono probabilmente le tecnologie più comuni disponibili.

### La tomografia computerizzata (TC)

Si basa sull'utilizzo di raggi X. Un tradizionale esame a raggi X produce immagini statiche bidimensionali. La TAC utilizza anch'essa immagini a raggi X, ma la macchina ruota intorno al paziente. Un computer speciale assembla le immagini in sequenza, dando un quadro molto chiaro. Considerando che i tradizionali raggi X mostrano chiaramente solo le ossa, una TAC può mostrare anche organi, ghiandole, tessuti, tumori e vasi sanguigni. La quantità di raggi X che si riceve durante l'esposizione alla TAC è generalmente considerata sicuro. Durante alcuni test il medico inietterà un mezzo di contrasto, che è un liquido che mette in risalto alcune parti del corpo. A differenza della RM, la TAC può essere utilizzata per esaminare le persone che hanno pacemaker e defibrillatori impiantati.

### Risonanza magnetica: come la scansione TAC

La risonanza magnetica (RM) produce immagini estremamente dettagliate degli organi. A differenza della TAC, tuttavia, la tecnologia RM utilizza frequenze radio e un campo magnetico non radioattivo per la produzione delle immagini. Il medico che esegue la risonanza magnetica potrebbe iniettare un mezzo di contrasto per avere maggiori dettagli dell'immagine. La risonanza magnetica viene utilizzata per cercare segni di Sarcoidosi nel cervello, nel midollo spinale, nel cuore, nelle ossa ed organi di altro genere. I medici utilizzano la risonanza magnetica anche per valutare la risposta al trattamento. Chiunque con un pacemaker o un defibrillatore automatico impiantato, non può essere sottoposto a risonanza magnetica a causa del forte campo magnetico.

### Immagine Nucleare

Alcune tecnologie di immagine sono le immagini nucleari perché si eseguono iniettando una piccola quantità di un composto radioattivo chiamato tracciante. Un speciale computer ed una speciale telecamera che rilevano la radioattività ricostruiscono un'immagine dettagliata in base all'assorbimento del tracciante da parte dei tessuti. Il tessuto con un flusso sanguigno normale darà un'immagine diversa rispetto a quella ottenuta dove vi è un flusso sanguigno alterato. Un flusso di sangue maggiore è spesso un segno di infiammazione. Anche se è un esame radioattivo, le scansioni sono generalmente considerate sicure e gli effetti collaterali sono rari. L'immagine nucleare è talvolta usata per aiutare a diagnosticare la Sarcoidosi cardiaca. Di solito si esegue prima un test da sforzo, che aumenta la frequenza cardiaca. In questo modo si possono avere immagini del flusso sanguigno dopo esercizio fisico. I traccianti utilizzati per verificare la presenza di Sarcoidosi cardiaca comprendono il tallio o tecnezio sestamibi. Alcuni medici hanno scoperto che una scansione totale del corpo con il gallio, un altro tracciante radioattivo, può aiutare a diagnosticare la Sarcoidosi in generale.



## **Tomografia a emissione di positroni (PET)**

Rileva i cambiamenti nelle attività chimiche del corpo. Come per i test di immagine nucleare viene iniettato un tracciante radioattivo, solitamente una sorta di fluoruro, prima della prova, il tracciante viaggia attraverso il flusso sanguigno, accumulandosi nelle aree che presentano un incremento dell'attività chimica. Poiché le aree di infiammazione mostrano spesso tale attività, la scansione PET può aiutare i medici a determinare se un organo è sano o infiammato. E' spesso usato per aiutare a diagnosticare la Sarcoidosi cardiaca o per trovare un punto in cui eseguire una biopsia.

## **ALTRE INDAGINI POLMONARI**

Oltre alle scansioni di immagine ed alle biopsie polmonari, il medico potrebbe raccomandare diversi test polmonari e procedure per individuare granulomi o stabilire l'entità del danno polmonare.

### **Test di funzionalità polmonare**

Questi test misurano quanto i polmoni stanno lavorando, e forniscono al medico un punto di partenza per valutare nel tempo la progressione della malattia o il miglioramento. I due test più frequentemente utilizzati per la Sarcoidosi sono la spirometria, che utilizza una macchina per misurare quanto velocemente si può espirare fiato dai polmoni, e il test di capacità di diffusione, che coinvolge la respirazione in piccole quantità di monossido di carbonio per un soffio o due, successivamente ai quali si misura la differenza tra la quantità di gas che si è inalato, e la quantità espirata. Lo spirometro rileva se si verificano problemi durante l'inspirazione, l'espirazione e la capacità di diffusione.

### **La broncoscopia a fibre ottiche**

Durante questo esame, un tubo come quello utilizzato in una biopsia polmonare transbronchiale, chiamato broncoscopio, viene inserito, solitamente in anestesia locale, attraverso una delle narici fino ad arrivare ai polmoni. Questo tubo ha una luce alla sua estremità che permette al medico di individuare all'interno dei polmoni cicatrici e infiammazioni delle vie aeree.

### **Lavaggio bronco-alveolare**

Durante questa procedura, una soluzione di acqua salata viene iniettata nei polmoni attraverso un broncoscopio e poi il liquido viene aspirato. Le cellule che vengono aspirate insieme alla soluzione vengono esaminate per determinare che tipo di cellule sono.

## **ALTRE PROVE PER IL CUORE**

Oltre alle tecniche di immagine sopra descritte esistono altri test sono a volte utilizzati per aiutare a diagnosticare la Sarcoidosi cardiaca. Elettrocardiografia e monitoraggio Holter sono probabilmente gli strumenti più semplici e più ampiamente disponibili per la valutazione iniziale del ritmo cardiaco. Le biopsie al cuore sono invece piuttosto invasive e sono utilizzate raramente per diagnosi di Sarcoidosi cardiaca.

### **Elettrocardiografia**

Un test elettrocardiografico controlla l'attività elettrica del cuore, producendo un elettrocardiogramma (ECG in breve), che è un grafico del ritmo cardiaco e della costanza del flusso di sangue osservati in un certo periodo di tempo. Più del 50% delle persone con Sarcoidosi avrà alterazioni elettrocardiografiche.

### **Monitoraggio Holter**

Come un test elettrocardiografico, un monitoraggio Holter registra l'attività elettrica del cuore, ma per un lungo periodo - di solito uno o due giorni - in modo che il medico possa verificare la presenza di battiti cardiaci irregolari. Con il

monitoraggio Holter, è necessario indossare o portare con se un monitor che è collegato a degli elettrodi sul petto. Il dispositivo produce quindi un rapporto che il medico può confrontare con i sintomi e le attività segnalate nel periodo di tempo che si porta il monitor. Come con ECG, l'Holter registra molteplici anomalie e spesso non è chiaro quali siano effettivamente rilevanti, se non con ulteriori accertamenti.

### **Ecocardiografia**

Questa tecnologia ad alta frequenza di onde sonore, chiamate anche ultrasuoni, è utilizzata per produrre immagini bidimensionali del cuore. (E' la stessa tecnologia che i medici utilizzano con le donne in stato di gravidanza per guardare il feto in via di sviluppo.) L'immagine può aiutare i medici ad identificare i problemi alle valvole e alle camere cardiache, quindi se l'ECG o l'Holter hanno mostrato un'anomalia, il medico potrebbe utilizzare un test ecocardiografico per avere ulteriori informazioni dal momento che gli ecocardiogrammi potrebbero meglio identificare i danni a lungo termine della Sarcoidosi cardiaca. Alcuni medici stanno iniziando ad utilizzare nuovi metodi di ultrasuoni più sensibili per guardare il cuore, ma questi purtroppo non sono ancora ampiamente disponibili.

## **ALTRE PROVE DEL CERVELLO E DEL SISTEMA NERVOSO**

I medici di solito si basano sui sintomi del paziente e sui risultati delle scansioni di immagine per diagnosticare la Sarcoidosi del sistema nervoso. Per controllare la neurosarcoidosi vengono utilizzate la risonanza magnetica, la TAC, le scansioni con il gallio e la PET.

### **Test del liquido cerebrospinale**

In circa l'80% delle persone affette da Sarcoidosi del sistema nervoso, il liquido cerebrospinale che avvolge il cervello ed il midollo spinale, contiene elevati livelli di proteina e un numero di globuli bianchi più elevati del solito, chiamati linfociti. Questi risultati non sono specifici della Sarcoidosi del sistema nervoso, ma solo indizi che possono aiutare il medico in combinazione con altri accertamenti. I medici utilizzano una puntura lombare (rachicentesi) per estrarre il liquido. La procedura di solito è a basso rischio.

### **Biopsia del cervello**

Solo raramente i medici raccomandano biopsie cerebrali. Sono più invasive e hanno un maggior rischio di complicanze rispetto alla maggior parte delle biopsie di altri organi. In alcuni casi, tuttavia, potrebbe essere necessaria una biopsia del cervello, delle meningi, o del tessuto del midollo spinale. Tali procedure possono escludere un tumore al cervello o altre condizioni pericolose quando i sintomi non dovessero portare ad una diagnosi precisa. Un chirurgo eseguirà una biopsia del cervello a cielo aperto, eseguendo prima un taglio e poi un piccolo foro nel cranio per rimuovere un campione del tessuto cerebrale sottostante. La procedura viene eseguita in anestesia totale.

### **Biopsia nervosa o muscolare**

Se i sintomi coinvolgono i muscoli e/o i nervi periferici, come quelli degli arti superiori o inferiori, il medico potrebbe suggerire una biopsia del nervo o del muscolo. Questi sono di solito eseguiti in anestesia locale. In alcuni casi, il medico utilizza un ago per estrarre il tessuto. In altri casi, il medico farà una piccola incisione per rimuovere il tessuto.

## **TEST OCULARI**

E' consigliata una visita oculistica di routine nei casi in cui si sospetta la Sarcoidosi. Dopo la diagnosi è consigliabile pianificarne una ogni anno e per diversi anni dopo la diagnosi.

Se il medico sospetta un'uveite causata da Sarcoidosi cronica, potrebbe far riferimento ad un oculista per eseguire una florangiografia. Durante questo test viene iniettato in vena un colorante arancio fluorescente, solitamente nel braccio, e - dopo che il colorante è entrato in circolo attraverso il flusso sanguigno - una speciale macchina fotografica viene utilizzata per catturare foto della parte posteriore dell'occhio. Attraverso questa camera è possibile valutare la vascolarizzazione dell'occhio e quindi individuare delle aree in cui vi sono riduzioni di flusso, o emorragie.

## COME TRATTARE LA SARCOIDOSI?

Molte persone affette da Sarcoidosi non richiedono alcun trattamento. Come osservato in precedenza, la Sarcoidosi è spesso lieve e di solito si risolve da sola entro alcuni anni senza causare gravi danni. Tuttavia, le stime indicano che nel 30% delle persone, la malattia dura a lungo, o una vita intera. Si può anche peggiorare nel tempo.

La rimozione di granulomi non è una soluzione. La chirurgia non tratta il problema di fondo che provoca i granulomi. In realtà si possono formare i granulomi proprio attorno alle cicatrici chirurgiche.

La maggior parte dei trattamenti per la Sarcoidosi non è raccomandata per le donne che sono in stato di gravidanza o che allattano, è necessario parlare con il medico se si prevede una gravidanza a breve termine o anche negli anni seguenti.

## CORTICOSTEROIDI

I Corticosteroidi sono considerati la prima linea di trattamento per la Sarcoidosi. I corticosteroidi sono anche chiamati glucocorticoidi e steroidi. Questi farmaci sono farmaci potenti che possono rallentare, arrestare o addirittura prevenire danni agli organi, riducendo l'infiammazione causata dalla Sarcoidosi. I cortisonici comunemente prescritti includono cortisone, prednisone e prednisolone. I Corticosteroidi possono essere assunti da soli o in combinazione con altri farmaci per la Sarcoidosi.

La maggior parte dei medici prescrive inizialmente dosaggi medio alti di corticosteroidi, cercando di ridurre il dosaggio man mano che i sintomi sono sotto controllo, perché alti dosaggi di corticosteroidi e/o un trattamento a lungo termine possono causare gravi effetti collaterali. Questi effetti collaterali includono cambiamenti di umore, aumento di peso, acne, difficoltà a dormire la notte, e, se assunto per lungo tempo, problemi come osteoporosi, diabete, ipertensione, cataratta, glaucoma, ed altre condizioni gravi.

Molte persone affette da Sarcoidosi cronica avranno bisogno di una terapia con corticosteroidi per lungo tempo in modo da poter ottenere la soppressione dell'infiammazione con il minor dosaggio possibile.

Oltre a prescrivere corticosteroidi per via orale, i medici a volte prescrivono iniezioni di corticosteroidi per il sollievo temporaneo della Sarcoidosi cutanea ed a volte prescrivono colliri cortisonici per l'uveite.

Diversi studi hanno testato che l'uso di corticosteroidi per via inalatoria per il trattamento dei problemi polmonari legati alla Sarcoidosi, ha dato risultati contrastanti.

In molti studi non si sono riscontrate differenze significative tra chi assumeva il corticosteroide rispetto a chi assumeva il placebo.

Per le persone che non possono assumere corticosteroidi, oppure quando la combinazione con altri farmaci è giustificata, i medici possono prescrivere una serie di altri farmaci che sopprimono il sistema immunitario e riducono l'infiammazione, come i medicinali antimalarici ed i farmaci immunosoppressori.

## FARMACI IMMUNOSOPPRESSORI

Come dice il nome stesso, i farmaci immunosoppressori sopprimono il sistema immunitario. Anche se questa potrebbe non sembrare una pratica corretta, in una malattia come la Sarcoidosi - in cui il sistema immunitario è iperattivo - la soppressione dello stesso può aiutare a controllare i sintomi, ridurre l'infiammazione e prevenire danni agli organi.

### **Metotrexato (Rheumatrex, Trexall)**

Il Metotrexato è stato utilizzato su ampia scala per trattare il cancro e, in dosaggi più bassi, è oggi usato per il trattamento di malattie infiammatorie come la psoriasi, l'artrite reumatoide e lupus. Si è mostrato efficace per alcune persone con Sarcoidosi ed un gruppo di ricercatori ha recentemente scoperto che due terzi dei pazienti con Sarcoidosi ha risposto positivamente al trattamento con il solo il Metotrexato, mentre l'80 % ha risposto quando questo farmaco è stato combinato con corticosteroidi a basso dosaggio. Il Metotrexato ha effetti collaterali, può causare nausea, secchezza delle fauci, e/o perdita dei capelli, e poiché indebolisce il sistema immunitario, può anche aumentare il rischio di contrarre infezioni. Raramente, il Metotrexato può causare una reazione allergica a livello polmonare, ma la reazione si ferma quando si smette di assumere il farmaco. L'effetto collaterale più grave è che può causare danni al fegato, ma il medico può controllare la funzione del fegato regolarmente con diversi esami di laboratorio per assicurarsi che stia funzionando correttamente. La maggior parte dei medici consiglia di non assumere alcool durante il trattamento con il Metotrexato perché l'alcool potrebbe aumentare il rischio di danni al fegato. Le donne che sono in stato di gravidanza o

che allattano non devono assumere Metotrexato, perché può arrecare danni al nascituro. L'acido folico, in forma di integratore o in maggiore assunzione nell'alimentazione, può alleviare alcuni degli effetti collaterali del Metotrexato.

### **Azatioprina (Azasan, Imuran)**

L'azatioprina è usata più comunemente per prevenire il rigetto dei trapianti di rene e per il trattamento di malattie infiammatorie come l'artrite reumatoide e la malattia infiammatoria intestinale. L'azatioprina sembra essere meno efficace del Metotrexato nel trattamento della Sarcoidosi. Gli effetti collaterali dell'azatioprina includono mal di stomaco, ulcere dello stomaco, dolori muscolari, stato influenzale, ingiallimento della pelle o degli occhi, e visione offuscata.

Come il Metotrexato, l'azatioprina può aumentare il rischio di contrarre infezioni. Le donne che sono in stato di gravidanza, o che allattano, non devono assumere questo farmaco.

### **Micofenolato Mofetile (CellCept)**

Questo farmaco è stato ampiamente utilizzato come trattamento per le persone che avevano subito trapianti di organi. Oggi i medici lo prescrivono spesso per curare una serie di malattie autoimmuni e infiammatorie, tra cui l'artrite reumatoide e la nefrite da lupus. Diversi studi su piccoli campioni hanno dimostrato che questo medicinale è efficace nel trattamento della Sarcoidosi. Gli effetti collaterali possono comprendere mal di gola, febbre, stanchezza, bruciore o formicolio nel corpo, e debolezza. Il Micofenolato potrebbe aumentare la formazione di infezioni e il rischio di sviluppare alcuni tipi di cancro. Le donne che sono in stato di gravidanza, o che allattano, non devono assumere questo farmaco.

### **Ciclofosfamide (Cytosan, Neosar)**

La Ciclofosfamide è più conosciuta come farmaco per il trattamento del cancro, ma a volte è prescritto anche per la Sarcoidosi. È molto tossico e per questo la maggior parte dei medici lo prescrive solo quando altri farmaci non hanno funzionato ed i sintomi sono molto gravi. Vari studi hanno dimostrato che la ciclofosfamide sembra essere efficace per alcune persone con la Sarcoidosi ed è forse particolarmente utile nei casi in cui i sintomi del sistema nervoso non hanno risposto ad altri trattamenti. I suoi effetti secondari possono includere nausea, perdita di peso, perdita di capelli, acne, pelle scurita ed ispessita, vesciche in bocca, e affaticamento. Prendendo il farmaco aumenta il rischio di sviluppare infezioni ed alcune forme di cancro, in particolare quello della vescica. Le donne che sono in stato di gravidanza, o che allattano, non devono assumere la ciclofosfamide.

### **Leflunomide (Arava)**

La Leflunomide viene prescritta soprattutto per l'artrite reumatoide. La si studia in malattie autoimmuni e infiammatorie come artrite psoriasica e lupus eritematoso sistemico. Un piccolo studio su 32 pazienti ha dimostrato che potrebbe essere un trattamento efficace per la sarcoidosi. A volte è prescritta solo per la Sarcoidosi, ed anche in combinazione con altri farmaci, compreso il Metotrexato. Gli effetti collaterali della leflunomide possono includere diarrea, nausea, eruzioni cutanee e perdita di capelli. Indebolisce il sistema immunitario e può anche aumentare il rischio di contrarre infezioni. Come Metotrexato, un grave effetto collaterale potenziale della leflunomide è il danno al fegato, ma il medico può controllare la funzione del fegato regolarmente con diversi esami di laboratorio per assicurarsi che stia funzionando correttamente. La maggior parte dei medici consiglia di non assumere alcool durante il trattamento con la leflunomide. Le donne in stato di gravidanza, o che allattano, non devono assumere questo farmaco. Esso può causare problemi alla nascita e rimanere nel corpo per lungo tempo, anche dopo la sua sospensione. Pertanto, uomini e donne che desiderano avere un figlio dovrebbero valutare seriamente i rischi con il loro medico prima di iniziare il trattamento. Per le donne la gravidanza deve essere evitata non solo durante il trattamento, ma per un minimo di 2 anni dopo il trattamento.

## **MODIFICATORI DELLA RISPOSTA BIOLOGICA (INIBITORI TNF)**

I modificatori della risposta biologica (biologici) sono una nuova categoria di farmaci derivanti da forme naturali viventi. Ad esempio possono essere proteine, zuccheri, acidi, tessuti o parti di cellule. Tutti e tre i farmaci biologici elencati di seguito fanno parte di una categoria chiamati inibitori dei fattori di necrosi tumorali (TNF).

Questi, come i farmaci immunosoppressori descritti sopra, sopprimono il sistema immunitario, ma a differenza di quelli mirano a un punto specifico del sistema immunitario, in questo caso una proteina del corpo chiamata TNF e non a tutto il sistema immunitario.

La TNF determina un ruolo nell'infiammazione durante la risposta immunitaria. Gli anti-TNF sono proteine e che riconoscono e legano queste molecole inibendone così l'effetto infiammatorio.

Questi farmaci sono prodotti biologicamente con tecnologie avanzate, e sono spesso più costosi dei farmaci convenzionali.

### **Infliximab (Remicade)**

L'Infliximab è stato utilizzato all'inizio per trattare il morbo di CROHN, malattia granulomatosa cronica dell'intestino. Da allora è stata usata per altre malattie tra le quali l'artrite reumatoide. Viene somministrato per infusione in ambiente protetto.

Gli studiosi hanno recentemente scoperto che Infliximab può essere efficace per ridurre i sintomi e migliorare la funzione polmonare nelle persone affette da sarcoidosi, questi sono i risultati di studi a breve termine. L'Infliximab può causare vari effetti collaterali tra cui dolore toracico, febbre, orticaria, difficoltà respiratorie, nausea, cefalea, dolori addominali e mal di gola. Inoltre aumentano i rischi di infezione, inclusa la tubercolosi e aumentano i rischi di alcuni tipi di cancro. Sono necessari studi su più ampia scala prima di utilizzare l'Infliximab come trattamento per la Sarcoidosi. E' necessario informare il medico se si è in stato di gravidanza, si sta pianificando una gravidanza o si è in fase di allattamento. Il farmaco non è stato testato su donne in stato di gravidanza.

### **Etanercept (Enbrel)**

Come l'Infliximab, Etanercept è un anti-TNF, ma non è stato studiato approfonditamente come trattamento per la Sarcoidosi. Viene somministrato per iniezione, non per infusione, e si può fare anche a casa. È stato inizialmente usato per il trattamento dell'artrite reumatoide e da allora è stato utilizzato per una varietà di altre malattie infiammatorie.

I ricercatori l'hanno testato anche in piccoli campioni di persone con sintomi di sarcoidosi vari, ma i risultati fino ad oggi non sono stati significativi e meno promettenti rispetto a Infliximab. L'Etanercept può causare molti degli effetti collaterali causati anche dall'Infliximab. Anche questo aumenta il rischio di infezione compresa la tubercolosi e aumenta leggermente il rischio di alcuni tipi di cancro. E' necessario informare il medico se in stato di gravidanza, se si sta pianificando una gravidanza o si è in fase di allattamento. Etanercept non è stato studiato nelle donne in gravidanza.

### **Adalimumab (Humira)**

Il TNF bloccante adalimumab non è stato studiato tanto quanto Infliximab come trattamento per la Sarcoidosi. Come Etanercept, viene somministrato per iniezione, e si può fare a casa. Adalimumab è stato approvato per il trattamento dell'artrite reumatoide e molti altri tipi di artrite. Il suo beneficio come trattamento per la sarcoidosi è sconosciuto poiché non sono stati fatti studi clinici sulle persone con Sarcoidosi, ma alcuni medici lo prescrivono per i loro pazienti con Sarcoidosi. Può causare molti degli effetti collaterali descritti sopra per Etanercept e Infliximab. Inoltre aumenta il rischio di infezione, compresa la tubercolosi, e può aumentare leggermente il rischio di alcuni tipi di cancro. E' necessario informare il medico se in stato di gravidanza, se si sta pianificando una gravidanza o si è in fase di allattamento. Etanercept non è stato studiato nelle donne in gravidanza.

## **FARMACI ANTIMALARICI**

### **Idrossiclorochina (Plaquenil) e Clorochina (Aralen)**

Meglio conosciuti come trattamenti contro la malaria, sono anche utilizzati per il trattamento di malattie infiammatorie come l'artrite reumatoide e il lupus. Questi farmaci hanno più probabilità di essere efficaci nelle persone che hanno sintomi cutanei o un elevato livello di calcio nel sangue. I farmaci antimalaria possono irritare lo stomaco. Possono anche causare seri danni agli occhi, specialmente la clorochina. Se si assume la clorochina bisogna sottoporsi ad esami agli occhi ogni 3 mesi. Se si assume idrossiclorochina bisognerebbe far visitare gli occhi ogni 6 mesi. L'Idrossiclorochina e la clorochina non sono consigliate durante la gravidanza.

## **FARMACI ANTINFIAMMATORI**

I tre farmaci descritti di seguito non sono della stessa categoria: si differenziano per il modo in cui agiscono nel corpo. Li spieghiamo di seguito perché ognuno di esso ha un effetto antinfiammatorio ed è stato usato nel trattamento di un piccolo numero di persone affette da Sarcoidosi.

### **Talidomide (Thalomid)**

Si usa per trattare alcuni problemi della pelle e i gli studiosi sono interessati nel vedere se la talidomide migliora la Sarcoidosi. In piccoli campioni è stato efficace per le persone che avevano un grave coinvolgimento cutaneo. Gli effetti collaterali del medicinale sono sonnolenza, vertigini, battito cardiaco rallentato, eruzioni cutanee e intorpidimento o formicolio a mani o piedi (neuropatia). Occorrono ulteriori studi per determinare se la talidomide potrebbe essere utile per il trattamento della Sarcoidosi. Il medicinale potrebbe causare difetti al feto e dunque non dovrebbero assumerlo donne in stato di gravidanza, che stanno cercando o sono a rischio di una gravidanza. Le donne che allattano al seno non devono assumere talidomide.

### **Pentossifillina (Trental)**

Viene usata per ridurre il dolore alle gambe causato da cattiva circolazione. Le proprietà antinfiammatorie interessano i ricercatori per verificare se la pentossifillina può essere utilizzata come trattamento combinato per consentire un dosaggio inferiore di corticosteroidi. Gli effetti collaterali di questo medicinale includono mal di testa, vertigini, nausea e disturbi gastrici. Servono ancora ulteriori studi per capire se questo medicinale ha effetti positivi nel trattamento della Sarcoidosi. E' importante informare il medico su un eventuale stato di gravidanza, se si sta pianificando una gravidanza o se si è nel periodo di allattamento. La Pentossifillina non è stata testata nelle donne in stato di gravidanza.

### **Le Tetraciline**

Come la minociclina e la doxiciclina, sono farmaci antibiotici utilizzati per controllare una vasta gamma di infezioni e anche l'acne. Studi poco ampi hanno dimostrato che possono migliorare anche i sintomi cutanei della Sarcoidosi. Non esistono studi medici che dimostrino che questi farmaci migliorino la Sarcoidosi quando questa colpisce i polmoni o altri organi. Gli effetti collaterali di questi farmaci includono una maggiore sensibilità al sole, crampi allo stomaco e diarrea. Sono necessarie ulteriori ricerche per valutare l'efficacia del tetraciline per la sarcoidosi. Questi farmaci non sono raccomandati della seconda metà della gravidanza o in fase di allattamento.

## **TRATTAMENTI SPECIFICI PER I DIVERSI ORGANI**

A seconda di come la Sarcoidosi colpisce, potrebbe rendersi necessario trattare i sintomi in modo specifico con medicinali a base di corticosteroidi, o con medicinali alternativi citati sopra.

Di seguito alcuni dei trattamenti più comuni per i vari tipi di Sarcoidosi.

### **TRATTAMENTI PER I POLMONI**

Se i farmaci menzionati sopra non riescono a controllare i sintomi polmonari il medico potrebbe prescrivere altri farmaci come trattamenti antifungini e antibiotici. Potrebbe consigliare broncodilatatori.

Le persone con malattie polmonari gravi e potrebbero aver bisogno di ossigeno-terapia e nei casi più gravi il medico potrebbe raccomandare il trapianto, ma in genere questo è molto raro.

### **TRATTAMENTI PER IL CUORE**

In aggiunta ai medicinali tradizionali il medico potrebbe prescrivere un farmaco anti-aritmico per correggere i battiti cardiaci irregolari o per migliorare la capacità di pompaggio del cuore. Per le persone con seria aritmia, o blocchi al cuore, potrebbe essere necessario applicare un pacemaker o defibrillatore automatico.

Raramente i medici consigliano un trapianto di cuore, lo fanno solo nei casi più gravi quando il cuore è stato danneggiato in modo irreversibile.

### **TRATTAMENTI PER IL CERVELLO E IL SISTEMA NERVOSO**

I problemi legati al cervello o al sistema nervoso possono essere gravi e se i corticosteroidi o i farmaci sopra citati non li migliorano il medico potrebbe prescrivere altri farmaci in combinazione.

In rari casi può essere necessario intervenire chirurgicamente per rimuovere dal cervello, o dalla colonna vertebrale, le masse di granulomi o per ridurre la pressione causata dall'idrocefalo.

In alcuni casi che non hanno risposto positivamente al trattamento preventivo, o che non erano raggiungibili chirurgicamente, i medici hanno usato le radiazioni per trattare le masse granulomatose a livello cerebrale.

I medici possono prescrivere la terapia del dolore per trattare il dolore associato all'infiammazione dei nervi periferici o dei nervi cutanei.

### **TRATTAMENTI OCULARI**

I colliri corticosteroidi sono il trattamento più comune per i sintomi oculari. Si può ricorrere alla chirurgia nei casi più gravi.

### **TRATTAMENTI CUTANEI**

Nella maggior parte dei casi, l'eritema nodoso svanisce da solo, senza necessità di essere trattato. Per problemi cronici alla pelle e lupus pernicio il medico potrebbe prescrivere iniezioni di corticosteroidi, se non si stanno già assumendo corticosteroidi per via orale. Le iniezioni danno solo un beneficio temporaneo.

### **TRATTAMENTI DELLA MILZA E DEL SANGUE**

Se i globuli bianchi, globuli rossi e/o le piastrine sono diminuite il medico potrebbe prescrivere farmaci o integratori per normalizzare questi valori.

## **COSA DEVO ASPETTARMI**

Se ti è stata diagnosticata la Sarcoidosi avrai bisogno di visite periodiche e regolari con il tuo medico o con un team di medici e dovrai fare periodicamente esami di laboratorio e indagini strumentali per monitorare i progressi della cura.

Se hai la Sarcoidosi cronica potresti dover assumere farmaci per lunghi periodi, anche a vita, e si potrebbero usare dispositivi medici sottoponendosi a varie procedure.

In alcuni casi i medici possono prevedere se hai una Sarcoidosi temporanea o a lungo termine in base ai sintomi.

Alcuni sintomi vanno di pari passo con alcuni tipi di Sarcoidosi. Generalmente le persone che sviluppano l'artrite precoce, l'eritema nodoso ed eritemi nodosi nei polmoni (sintomi conosciuti come sindrome di Lofgren) hanno un alto tasso di regressione.

Le persone che sviluppano l'artrite dopo sei mesi, che hanno il lupus pernicio o altri problemi cronici della pelle (escluso l'eritema nodoso) e chi sviluppa uveite persistente, è più probabile che abbia una forma di Sarcoidosi cronica.

I cinque stadi dei raggi X possono aiutare nella prognosi. Gli esperti stimano che le Sarcoidosi al I° stadio vanno in regressione nel 55-70% dei casi, e quando non è così i sintomi della malattia spesso si stabilizzano. Gli specialisti stimano che la Sarcoidosi al II° stadio si risolve da sola nel 40-60% di persone e che una malattia al III° stadio si risolve nel 10-20% delle persone. Una Sarcoidosi al IV° stadio non svanisce da sola. Tuttavia anche quando la Sarcoidosi si risolve da sola può lasciarsi alle spalle danni permanenti ai tessuti e agli organi per cui a volte potrebbero essere ancora necessari dei trattamenti o un follow-up.

La maggior parte delle persone che riceve una diagnosi precoce e accurata, oltre che assistenza continuativa e trattamenti efficaci per prevenire o evitare danni agli organi, può continuare a condurre una vita normale. E' necessario controllare gli effetti collaterali dei farmaci somministrati e condurre un corretto stile di vita – come smettere di fumare, adattare sane abitudini alimentari e fare un buon esercizio fisico - per mantenersi in buona salute quando si è colpiti da Sarcoidosi.

I fattori associati a Sarcoidosi cronica sono i seguenti:

- Lupus pernicio
- Avere 40 anni quando si manifesta la malattia
- Uveite cronica
- Essere afroamericano
- Avere uno stadio avanzato ai raggi X con progressivo coinvolgimento dei polmoni
- Cisti ossee
- Coinvolgimento cardiaco
- Neuropatia periferica, convulsioni, masse di granulomi al cervello
- Ipercalcemia
- Artrite che compare sei mesi dopo la manifestazione della malattia
- Sarcoidosi polmonare
- Aspergilloma

## **COSA STA FACENDO LA RICERCA**

La ricerca sta lavorando per migliorare la diagnosi e il trattamento della Sarcoidosi e per trovare nuovi farmaci che siano efficaci come i corticosteroidi ma che abbiano meno effetti collaterali.

Inoltre i genetisti stanno cercando di capire in che modo le persone sono predisposte a sviluppare la Sarcoidosi, ed il motivo per il quale le diverse etnie lo siano in modo differente.

[Fonte: *Sarcoidosis and the Heart: Cardiac Sarcoidosis* brochure pubblicata dalla FSR – Foundation for Sarcoidosis Research. Traduzione in Italiano a cura di ACSI]