

Spesso, le malattie rare non si presentano con segni inequivocabili e per i medici è difficile riconoscerle.



Diagnosi

## «È possibile comprendere le malattie rare solo studiandole»

**ForumR ha parlato della difficoltà di diagnosi delle malattie rare con Oliver Distler, Direttore della Clinica reumatologica dell'Ospedale universitario di Zurigo.** Intervista: Simone Fankhauser

**Molti pazienti affetti da una malattia rara vivono mesi o anni nell'incertezza prima di ottenere una diagnosi. Dal punto di vista medico, quali sono le principali difficoltà da affrontare per arrivare alla diagnosi corretta?**

**Oliver Distler:** Una difficoltà importante è che, nello stadio iniziale, spesso le malattie rare non presentano sintomi specifici. Per esempio, sono presenti solo alcuni sintomi che però sono associati anche a molte altre malattie più frequenti. Il quadro generale tipico si sviluppa solo in una fase successiva, facilitando quindi la diagnosi definitiva della malattia rara. Un'altra problematica è rappresentata dalla rarità di queste

malattie. Di conseguenza, anche molti medici con eccellenti doti cliniche non hanno una sufficiente conoscenza pratica delle combinazioni dei sintomi.

**Può spiegarci i metodi diagnostici principali?**

**O. D.:** La diagnostica delle malattie rare appartenenti alle forme reumatiche è molto varia a causa delle marcate differenze tra le patologie. Le malattie rare sono numerose e molto diverse fra loro, a cominciare da patologie genetiche presenti in pochi casi al mondo, come quelle muscolari, ossee o immunologiche, fino a malattie più frequenti ma comunque rare, come la sclerosi sistemica.

**Per ciascun quadro clinico esiste una combinazione di sintomi che deve essere presente per giustificare indagini specifiche?**

**O. D.:** Non c'è una risposta generale. Anche in questo caso il problema è rappresentato dall'eterogeneità delle malattie. Le diverse patologie presentano infatti numerosi sintomi iniziali. Tuttavia, sono già stati fatti dei progressi nel campo delle malattie rare più frequenti, come la sclerosi sistemica. In questo caso, infatti, sappiamo quali sono le combinazioni di sintomi che richiedono ulteriori accertamenti.

**Per esempio?**

**O. D.:** Se si sospetta una sclerosi sistemica, in presenza della sindrome di Raynaud (v. pag. 27) in combinazione con anticorpi antinucleo nel sangue, si effettuano ulteriori accertamenti tramite capillaroscopia e determinazione di specifici anticorpi della scleroderma. Se questi esami risultano positivi, viene eseguito uno screening esteso degli organi, per il quale sono disponibili buone linee guida.

**La diagnostica viene influenzata anche dalla pressione sui costi?**

**O. D.:** Per escludere tutte le malattie rare in qualsiasi caso e in ogni momento sarebbero necessarie numerose procedure diagnostiche e le indagini raggiungerebbero un'entità sproporzionata. Questo approccio non si ripercuote solo sui costi, ma anche sui pazienti e determina non di rado risultati patologici errati che richiedono ulteriori verifiche superflue. Di conseguenza, spesso in presenza di una manifestazione clinica non chiara si cerca di escludere innanzitutto le patologie più frequenti e successivamente, se l'incertezza permane, si eseguono ulteriori accertamenti orientandosi verso le malattie rare. Questa procedura, però, può causare un ritardo nella diagnosi della malattia rara. Trovare il giusto equilibrio è spesso molto difficile sia per il medico che per il paziente.

**È possibile per i pazienti dare un contributo personale per arrivare più velocemente alla diagnosi corretta?**

**O. D.:** Spesso i pazienti sono in grado di riconoscere se si tratta di una malattia seria o un fenomeno transitorio. Se i primi accertamenti non producono risultati chiari, è necessario discutere con il medico le azioni successive. Un buon medico illustrerà quindi le possibilità e le probabilità e fornirà i consigli più opportuni.

**E cosa possono fare i medici?**

**O. D.:** È possibile comprendere le malattie rare solo studiandole e, soprattutto, imparando a conoscere meglio i sintomi iniziali per associarvi le malattie rare e gli accertamenti corrispondenti. Sono molto utili i registri delle malattie rare in cui raccogliere i casi rari che si verificano in tutto il mondo, consentendo spesso un notevole ampliamento delle conoscenze. All'Ospedale universitario di Zurigo è stato recentemente introdotto un orario di visita per malattie rare, con lo scopo di chiarire i casi dubbi con un approccio interdisciplinare. Queste iniziative e il sostegno finanziario per la ricerca dei fenomeni rari hanno molta importanza. ■



**Il Prof. Dott. Med. Oliver Distler** lavora dal 1998 presso l'Ospedale universitario di Zurigo, dove ha assunto la direzione della

Clinica reumatologica il 1° maggio 2016. Parallelamente alla sua attività clinica, nel 2004 ha conseguito il titolo di medico specialista FMH in medicina interna e nel 2005 ha ottenuto l'abilitazione presso l'Università di Zurigo. Nello stesso anno ha conseguito il titolo tedesco di medico specialista in medicina interna, seguito dalla specializzazione in reumatologia. Nel 2006 è diventato aiuto primario e nel 2009 dirigente medico. La ricerca del Prof. Distler è incentrata sulla sclerosi sistemica, per la quale studia terapie innovative. Tra gli altri, lavora a un progetto per la convalida di una nuova metodica per immagini ad elevata sensibilità per la quale vengono utilizzati speciali anticorpi. Questa procedura può rilevare l'insorgere della malattia a livello molecolare già nella fase iniziale.