



Guía para Nuevos y Futuros Pacientes

Acerca de esta guía

Esta *Guía para Nuevos y Futuros Pacientes* es un documento que acompaña a la *Esclerodermia FAQ*,^{MR} también disponible a través del sitio web principal: www.SclerodermaInfo.org. Piense en el documento *Esclerodermia FAQ* como el Manual del usuario de 50 páginas que viene con su nuevo televisor de 65 pulgadas de alta definición. Esta *Guía* es el equivalente de la Guía de introducción que también vino con el televisor. Si bien esta *Guía* incluye información básica extraída de la *Esclerodermia FAQ*, ésta tiene un enfoque muy diferente.

Además de dar una descripción básica de la esclerodermia, está diseñada para ayudar a que los pacientes obtengan un diagnóstico lo más rápido y preciso posible. Le ayuda a estar mejor preparado para sus visitas al médico y también incluye información acerca de las pruebas y procedimientos que se ordenan comúnmente a los pacientes con esclerodermia. Después de una breve descripción de cómo se trata la esclerodermia, también incluye alguna información que ayudará a los miembros de su familia a entender mejor lo que usted, como paciente de esclerodermia, está atravesando.

Esto es lo que se incluye en esta Guía:

- **Esclerodermia en general** - Esta sección inicial da una descripción general de la familia de enfermedades de la esclerodermia y se analiza la población afectada, las posibles causas y los síntomas típicos.
- **Diagnóstico de esclerodermia** - Diagnosticar a alguien con esclerodermia puede ser una tarea larga y difícil, incluso para un especialista con mucho entrenamiento en enfermedades autoinmunes. Sin embargo, las etapas iniciales de diagnóstico de esclerodermia se realizan, la mayoría de las veces, por un médico de atención primaria (MAP) como un internista, un especialista en medicina familiar, o una enfermera profesional con poca o ninguna experiencia con una enfermedad tan rara como la esclerodermia. Esta sección de la *Guía* está diseñada para ayudarle a usted y a su MAP a evitar problemas comunes que pueden resultar de la solicitud de pruebas diagnósticas equivocadas.
- **Preparación para su visita al médico** - Esta sección de la *Guía* le ayuda a estar mejor preparado para hacer un mejor uso del tiempo al visitar a su médico de cabecera o a los especialistas. Incluye algunas preguntas sugeridas y otra información que le ayudará a asegurarse de que estas visitas sean lo más productivas posible.
- **Pruebas rutinarias e iniciales** - En esta sección se describen muchas de las pruebas comunes que se pueden ordenar para ayudar durante las etapas de diagnóstico, o más adelante, si usted es diagnosticado con algún tipo de esclerodermia finalmente.
- **Revisión del tratamiento de esclerodermia** - Esta sección de la *Guía* ofrece una visión general de los enfoques del tratamiento de la esclerodermia, incluyendo algunos que se consideran experimentales o alternativos.

- **Una nota para los familiares y amigos** - La esclerodermia no sólo afecta al paciente, afecta a todos los miembros de la familia y a la pareja. Esta sección de la *Guía* puede ayudar a los familiares y amigos a entender mejor lo que el paciente con esclerodermia está pasando y cómo pueden servir de apoyo.

Usted podría preguntarse sobre la parte del título de este documento: "y los futuros pacientes". Si usted aún no ha sido diagnosticado con esclerodermia, ¿por qué está buscando información acerca de esta enfermedad tan rara? La verdad es que el diagnóstico de la esclerodermia, como se discutirá más adelante en este documento, a veces puede ser muy difícil. La mayoría de las personas comienzan su proceso diagnóstico con un médico de atención primaria (MAP), por lo general un médico de Medicina Familiar, Medicina Interna, o cada vez más frecuente, con una enfermera profesional. Muchos MAP verán tan sólo uno o dos pacientes con esclerodermia en toda su carrera. En última instancia, los pacientes con esclerodermia tienen que estar bajo el cuidado de un reumatólogo - alguien que se enfoca en las enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide, el lupus, o esclerodermia. A pesar de esto, muchos reumatólogos ven muy pocos pacientes con esclerodermia y sólo un pequeño número de ellos se especializan en esta enfermedad, ya que es mucho menos común que otras enfermedades autoinmunes que ellos tratan.

Al inicio del proceso de diagnóstico, un MAP con experiencia puede sospechar que un paciente cursa con una enfermedad autoinmune y solicitar pruebas diagnósticas iniciales para tratar de limitar los posibles diagnósticos (Se pueden generar grandes problemas si se ordenan las pruebas equivocadas - se discutirá más adelante). Los resultados de las pruebas iniciales pueden ser suficientes para sugerir que el paciente tiene una enfermedad autoinmune, pero sin pruebas adicionales, no estará claro si el paciente tiene lupus, esclerodermia, o Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo (EMTC). En este momento, si usted es el paciente, probablemente ha buscado en Internet información sobre todas estas enfermedades y puede haber ubicado este sitio web durante su búsqueda y haberlo revisado aún sin tener un diagnóstico claro de esclerodermia.

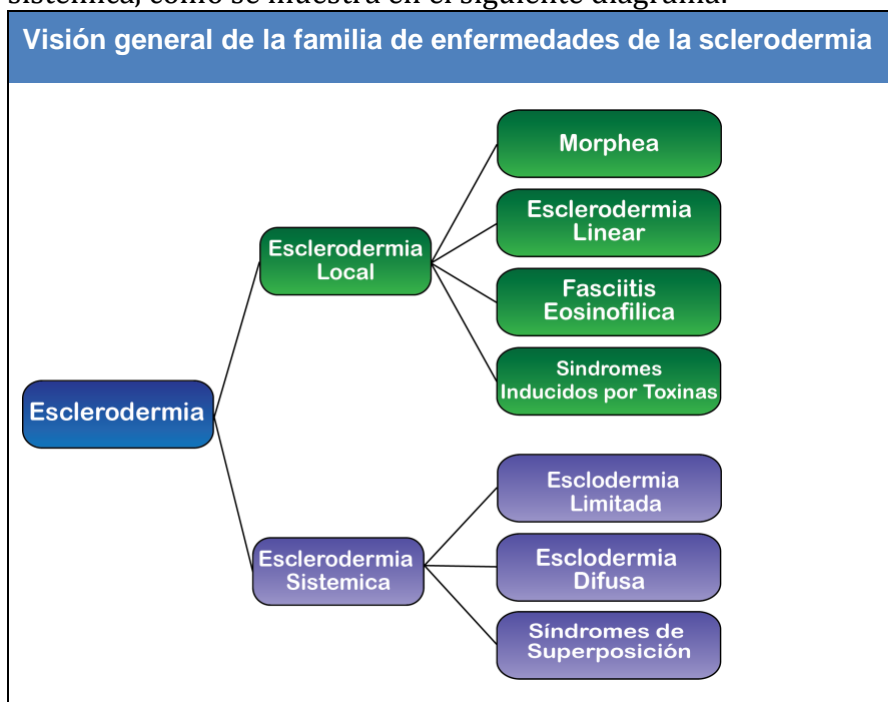
Además, en esta era moderna, es muy común que cuando los pacientes sospechan que algo no está bien empiezan a investigar sus síntomas en Google buscando más información, por ejemplo, fenómeno de Raynaud, ardor de estómago, los dedos hinchados, etc. Si los pacientes saben hacer búsquedas exhaustivas en Google, es posible encuentren páginas que los lleven a pensar (por lo general de forma incorrecta) que están en una etapa avanzada de esclerodermia y tienen sólo unos pocos meses de vida! Sobre todo ahora que no pueden respirar (porque están en pánico) y su corazón late con fuerza, encuentran que tienen incluso más síntomas de lo que pensaban, lo que confirma la gravedad de su diagnóstico de Google. Uno de los objetivos de esta página web y de este documento es dar información clara y precisa para calmar el pánico generado por la revisión de varias fuentes, las cuales pueden ser aterradoras; y dar al paciente las guías correctas para ayudarlo a avanzar junto a sus proveedores.

Otra categoría de pacientes que tal vez lean este documento son los que han pasado por el proceso (a veces largo) de obtener realmente un diagnóstico y quieren aprender más acerca de su enfermedad, para poder entender mejor lo que tienen y cómo compartir esta información con su familia y amigos. Esta nueva Guía es un buen lugar para empezar, pero cuando usted está buscando obtener información más detallada sobre el diagnóstico y los tratamientos de esclerodermia, debe referirse al artículo principal Esclerodermia FAQ .

Revisión general de Esclerodermia

La esclerodermia (literalmente "piel dura") es un término genérico para una familia de enfermedades raras que tienen como factor común el engrosamiento anormal de la piel (fibrosis). Sin embargo, no todos los pacientes con esclerodermia presentan cambios en la piel. En algunas variantes de la enfermedad, los cambios en la piel ocurren de manera temprana y se desarrollan de manera rápida. En otras formas de esclerodermia, los cambios en la piel ocurren tardíamente después de que el paciente ha desarrollado otros síntomas y, en casos muy raros, pueden no presentarse síntomas importantes.

Hay dos grupos principales de la familia de enfermedades de la esclerodermia: localizada y sistémica, como se muestra en el siguiente diagrama:



En términos generales, las formas localizadas de esclerodermia se limitan a los diferentes tipos de cambios en la piel sin involucrar órganos internos. Por el contrario, las formas sistémicas de la esclerodermia son enfermedades autoinmunes complejas que pueden afectar los órganos en todo el cuerpo, además de cambios en la piel. Aunque en el *Esclerodermia FAQ* hay Información básica sobre las formas localizadas de esclerodermia, el enfoque

tanto de la *Esclerodermia FAQ* como de esta *Guía* es el de las formas sistémicas de esclerodermia.

Dentro de las formas sistémicas de la esclerodermia, hay tres variantes principales de la enfermedad: difusa, limitada y los síndromes de superposición. Las formas de esclerodermia sistémica que progresan más rápidamente se agrupan en una categoría llamada esclerodermia difusa. En la literatura, este tipo de esclerodermia es llamada esclerosis sistémica cutánea difusa (dcSSc por sus siglas en inglés). Esta forma de esclerodermia sistémica, se caracteriza típicamente por el rápido desarrollo del engrosamiento de la piel que comienza con las manos y la cara y se extiende a los brazos y el tronco. Las personas con esclerodermia difusa tienen mayor riesgo de desarrollar afectación de órganos internos más temprano en el curso de la enfermedad. Los sistemas de órganos internos que se ven afectados dependen, en cierta medida, del tipo de esclerodermia difusa que tiene el paciente, según lo indique su perfil de anticuerpos.

La segunda categoría de esclerodermia sistémica es llamada esclerodermia limitada. La palabra "limitada" se refiere al hecho de que la afectación de la piel en esta forma de la

enfermedad suele limitarse a los brazos y las piernas, y a veces, la cara. En la esclerodermia limitada también hay una significativa afectación de órganos internos,, pero por lo general, se desarrolla más lentamente que en la forma difusa. En la literatura, este tipo de esclerodermia es llamada esclerosis sistémica cutánea limitada (lcSSc por sus sigla en inglés). Vale la pena señalar que esta forma de esclerodermia solía ser conocida como Síndrome CREST, y todavía se pueden encontrar muchos artículos que utilizan el término antiguo. Aunque la esclerodermia limitada progresa más lentamente y tiene un mejor pronóstico que la esclerodermia difusa, las diferentes variantes de esclerodermia limitada (basado en el perfil de anticuerpos) tienen diferentes complicaciones posibles a largo plazo.

En la tercera categoría de la esclerodermia sistémica hay grupo variado de síntomas que generalmente se conoce como esclerodermia de síndromes de superposición. En este tipo de esclerodermia, el paciente presenta síntomas muy específicos de esclerodermia, pero también tiene síntomas que también se presentan en otras enfermedades autoinmunes, como el lupus o la miositis (inflamación de los músculos). Un ejemplo de esto, es la enfermedad mixta del tejido conectivo donde el paciente tiene síntomas que son comunes tanto en la esclerodermia con el lupus y la miositis. Son los anticuerpos específicos los que determinan el tipo de síndrome de superposición.

Población afectada

Estudios recientes estiman que en los EE.UU. la incidencia de nuevos casos es de 20 por millón de adultos (unos 4.800 casos nuevos por año en base a la población actual de Estados Unidos) y que la prevalencia actual es de 240 casos por millón de adultos (alrededor de 60.000 casos activos totales). El Colegio Americano de Reumatología calcula que esta cifra puede ascender hasta 100.00 personas en los EE.UU. Una serie de estudios internacionales sugieren que esclerodermia es mucho más frecuente en los Estados Unidos que en otros países. Estas diferencias regionales pueden ser una consecuencia de: diferencias en la susceptibilidad genética a la esclerodermia, distintas exposiciones a posibles desencadenantes ambientales, diferentes criterios de diagnóstico, o una combinación de estos factores.

La esclerodermia puede ocurrir a cualquier edad, pero los síntomas comienzan más frecuentemente a mediados de la vida (25-45 años). Las formas difusas y limitadas de esclerodermia son muy raras en los niños. La enfermedad es aproximadamente 4 veces más común en mujeres que en hombres.

El vínculo genético para esclerodermia es relativamente débil. Los familiares cercanos de un individuo afectado tienen más probabilidades de padecer otro tipo de enfermedades autoinmunes como son la artritis reumatoidea, la enfermedad de Hashimoto (hipotiroidismo autoinmune), la enfermedad de Graves (hipertiroidismo autoinmune) o el lupus. Es más, los parientes cercanos del paciente con esclerodermia pueden tener niveles más elevados de anticuerpos antinucleares (ANAs) que la población general, pero sin tener ningún síntoma de ninguna enfermedad autoinmune.

Causas

La causa exacta de la esclerodermia es desconocida. Hay una serie de factores ambientales que parecen estar relacionados con la esclerodermia o con enfermedades similares, incluyendo la exposición al polvo de sílice, cloruro de vinilo, resinas epoxi, y otros disolventes orgánicos. Varios estudios han mostrado alguna evidencia de la agrupación geográfica, lo que también es consistente con los posibles factores de riesgo ambientales. Es mejor considerar a

la esclerodermia como una enfermedad con dos componentes: la susceptibilidad genética y un evento desencadenante, por ejemplo, la exposición al polvo de sílice o a disolventes orgánicos. Hay un poco de apoyo a la investigación de la idea de que un subgrupo de pacientes con esclerodermia puede tener infecciones sistémicas como posible desencadenante de la enfermedad. Si bien no se han realizado estudios que vinculen directamente a la enfermedad de Lyme a la esclerodermia, hay investigaciones que sugieren que la enfermedad de Lyme puede ser un detonante de esclerodermia en pacientes susceptibles.

Síntomas

Un aspecto importante a tener en cuenta sobre la esclerodermia es que aunque hay síntomas comunes para los diferentes tipos de la enfermedad, existe una gran variabilidad en cuanto a que síntomas se desarrollarán y en qué orden.

La esclerodermia a menudo comienza con el fenómeno de Raynaud (los dedos de las manos, y a veces de los pies, pierden circulación y se vuelven blancos después de estar expuestos al frío). El fenómeno de Raynaud generalmente (pero no siempre), precede por varios meses a los cambios en la piel en la esclerodermia difusa y por varios años en la esclerodermia limitada. Otros síntomas iniciales pueden ser dolor en las articulaciones, rigidez matutina, hinchazón y enrojecimiento de las manos, fatiga y/o pérdida de peso.

Sin embargo, es importante señalar que el fenómeno de Raynaud no es raro en la población general sin ninguna otra enfermedad subyacente, especialmente entre las mujeres jóvenes. Esta forma de la enfermedad de Raynaud es llamada "fenómeno de Raynaud primario". Una característica clave es que con el Raynaud primario, la prueba de anticuerpos anti-nucleares (ANAs) es negativa, mientras que con el fenómeno de Raynaud que acompaña la esclerodermia u otros trastornos autoinmunes (Raynaud secundario), la prueba de ANAs suele ser positiva. La gran mayoría de las mujeres jóvenes que presentan síntomas de Raynaud desde su adolescencia nunca tendrán una prueba ANAs positiva, ni cualquier daño a nivel sistémico, ni cambios en la piel. Sin embargo, en un pequeño porcentaje de esta población, la aparición temprana de los síntomas de Raynaud será seguida (años más tarde) de la conversión a positiva de su prueba ANAs y de la aparición de síntomas adicionales de esclerodermia.

El primer síntoma clínico específico que sugiere un diagnóstico de esclerodermia es el engrosamiento de la piel que comienza como hinchazón de los dedos y las manos. La hinchazón suele ser peor en la mañana y se reduce más tarde en el día, especialmente en las primeras etapas de la enfermedad. Más tarde, la piel se vuelve dura, brillante, y gruesa. En la esclerodermia difusa, estas áreas de induración son muy extensas y típicamente aparecen en ambos lados del cuerpo. En la forma más limitada, el engrosamiento de la piel suele estar restringido a las manos, los pies y la cara. Con el tiempo, se produce la pérdida de tejido y la piel se vuelve más coloreada.

Las personas con esclerodermia limitada suelen tener síntomas de Raynaud durante años (con frecuencia de 5 a 10 años) antes de que se aparezcan otros signos de esclerodermia. Sin embargo, incluso en la forma limitada, hay casos raros en que se puede presentar afectación de órganos internos sin ser precedida por síntomas de Raynaud. Los pacientes con esclerodermia limitada son menos propensos que los pacientes con enfermedad difusa a desarrollar daños severos a nivel de los pulmones, el corazón o los riñones; aunque todas estas complicaciones pueden ocurrir tardíamente en el proceso de la enfermedad. Muchos pacientes con esclerodermia limitada eventualmente desarrollan un conjunto de síntomas al

que se le conoce con el acrónimo CREST - el antiguo nombre de la esclerodermia limitada. CREST es un acrónimo derivado de los cinco síntomas más prominentes del síndrome:

- **C** - calcinosis, depósitos de calcio dolorosos en la piel. Se presenta como pequeñas masas duras, localizadas en los dedos, antebrazos, u otros puntos de presión.
- **R** - El fenómeno de Raynaud. Este se caracteriza por la pérdida intermitente de circulación a diversas partes del cuerpo - en particular los dedos (manos y pies), la nariz y/o los oídos después de la exposición al frío y provoca sensaciones de hormigueo, entumecimiento y/o dolor. Esto puede resultar en la ulceración y necrosis de las yemas de los dedos y en algunos casos graves, llevar a la amputación de los dedos afectados.
- **E** - disfunción esofágica, reflujo (acidez), es la dificultad para tragar causada por cicatrización interna del esófago. Si los síntomas de acidez no son bien controlados, la exposición repetitiva al ácido eventualmente puede conducir a una condición precancerosa conocida como esófago de Barrett. El esófago puede llegar a tener áreas que están estrechas y causan dificultad para tragar. El intestino delgado también puede perder la capacidad de empujar los alimentos hacia el intestino grueso, lo que conduce a la mala absorción y el aumento de crecimiento bacteriano en el intestino delgado.
- **S** - esclerodactilia, engrosamiento y endurecimiento de la piel en los dedos de manos y pies.
- **T** - telangiectasia, puntos rojos en las manos, las palmas, los antebrazos, la cara y los labios.

Dependiendo del perfil particular de anticuerpos de los pacientes con diagnóstico de esclerodermia limitada, éstos pueden tener mayor riesgo de desarrollar insuficiencia renal, fibrosis pulmonar o hipertensión arterial pulmonar, pero estas complicaciones suelen ocurrir más tardíamente que en la esclerodermia difusa. La fatiga severa y el dolor muscular también son síntomas muy comunes.

En la esclerodermia difusa, por lo general hay un intervalo corto (semanas o meses) entre el desarrollo de la enfermedad de Raynaud y la aparición de otros síntomas adicionales importantes y, en algunos casos, el fenómeno de Raynaud no será el primer síntoma. Los cambios relativamente rápidos de la piel a menudo se producen en los primeros meses de la enfermedad y continúan progresando en los próximos 2 a 3 años. Esto suele ir seguido de una remisión parcial de los cambios en la piel, la cual se adelgaza o a veces regresa a su grosor normal. La fibrosis severa de la piel, especialmente en los dedos y las manos, puede causar discapacidad significativa. La esclerodermia difusa también puede incluir una amplia gama de complicaciones potenciales, incluyendo la inflamación dolorosa de los músculos, fatiga severa, inflamación de los dedos y/o manos, problemas gastrointestinales, fibrosis pulmonar, hipertensión arterial pulmonar, insuficiencia renal progresiva, y problemas cardiovasculares. La afectación de órganos internos a menudo ocurre temprano en la esclerodermia difusa y puede ser el síntoma inicial de presentación.

La información detallada sobre los síntomas de la esclerodermia se incluye en la *esclerodermia FAQ*.

Diagnostico Inicial de Esclerodermia

Obtener un diagnóstico correcto cuando se tiene alguna forma de esclerodermia a veces puede ser un proceso largo y frustrante que, literalmente, puede llevar años! Esta sección de la Guía para Nuevos y Futuros Pacientes explica por qué esto es, a menudo, el caso y proporciona información para pacientes (y sus médicos) que puede ayudar a hacer el diagnóstico un proceso mucho más rápido y más fácil.

Veamos un ejemplo de lo que sucede en el mundo real:

Una mujer de 42 años de edad ha estado teniendo síntomas de Raynaud durante varios meses, pero no pensó mucho en ello en el pasado. Después de todo, ella vive en Minnesota y los inviernos allá son duros. Sin embargo, últimamente ha estado teniendo más acidez de lo habitual. Además, durante el último par de semanas ha notado que sus manos están hinchadas, especialmente por la mañana. Así que ella va a Internet para buscar estos síntomas. Si ella es hábil en las búsquedas de Google, visitará múltiples páginas web y en dos minutos se habrá diagnosticado en la etapa tardía esclerodermia difusa, con menos de un año de vida. Ella también se dará cuenta, de repente, de que está teniendo dificultad para respirar (en su pánico), lo que confirma que sus pulmones ya están dañados. También puede sentir palpitaciones de corazón, otro síntoma de la etapa tardía se revela! Presa del pánico, ella llama a su MAP - una muy agradable (y competente) doctora en medicina familiar que ha visto durante años. Finalmente llega a ver a su médica un par de días más tarde. La doctora escucha su historia y dice que "probablemente no es nada, mucha gente siente más ardor de estómago a medida que envejecen y los dedos de las personas son más hinchados por la mañana. Además, el fenómeno de Raynaud no es raro, especialmente en las mujeres. Yo no me preocuparía por eso, pero puedo hacer una prueba de anticuerpos antinucleares (ANAs) sólo para asegurarnos que no es nada más grave. Si usted tiene una enfermedad autoinmune, su prueba de ANAs muy probablemente será positiva." La doctora ordena una prueba de ANAs con un panel de perfil de anticuerpos automático, si la prueba resulta ser positiva. Días más tarde, la doctora recibe los resultados de la prueba - la prueba de ANAs es negativa. Así que ella llama a su paciente y dice: "todo está bien - no se preocupe por eso, tome Prilosec para el ardor de estómago y me llama en unos meses si las cosas no mejoran."

Por desgracia, si la prueba de ANAs se realizó utilizando un método muy común que se llama la prueba Multiplex, existen investigaciones recientes que indican una probabilidad hasta el 43% (en función del sistema de diagnóstico Multiplex en particular) que la prueba negativa sea errónea (un falso negativo) para los pacientes con esclerodermia!

Diagnóstico - Paso 1: Prueba de ANAs

(La siguiente discusión es un poco técnica, pero MUY importante, así que ánimo). Durante muchos años, las pruebas de ANAs se realizaron utilizando un método llamado de inmunofluorescencia indirecta (comúnmente abreviado como IFI). Esto tiene una fiabilidad muy alta y es la mejor manera de probar la presencia de anticuerpos anti-nucleares. Sin embargo, es una prueba compleja, requiere mucho tiempo, y depende de personal de laboratorio altamente capacitado. Recientemente, muchos laboratorios comerciales y algunos laboratorios de los hospitales más grandes han cambiado su rutina procesamiento de los ANAs y el seguimiento de las pruebas de anticuerpos específicos a inmunoensayos en fase sólida (ELISA o EIA) o a una técnica relacionada conocida como plataforma Multiplex. Estas nuevas técnicas son menos costosas que la IFI. Sin embargo, estos nuevos métodos de pruebas

sólo pueden detectar un subconjunto limitado de los anticuerpos específicos que son el objetivo de las pruebas (normalmente 8-13), en contraste, con la IFI se pueden detectar entre 100 y 150 diferentes anticuerpos posibles. Como resultado, con estos métodos de ensayo alternativos es más probable que no se detecten autoanticuerpos relevantes y se obtenga un falso resultado negativo ANAs, como se indicó anteriormente. Esto puede tener un impacto importante en el diagnóstico esclerodermia. Si los resultados de los análisis iniciales ANAs son negativos para el MAP que ordenó la prueba de ANAs sin conocer estos datos, este puede ser el comienzo (en algunos casos) de años de limbo de diagnóstico para los pacientes. Para el momento en que finalmente se repita la prueba para ANAs por el método de IFI, sus síntomas habrán progresado y podrán ser más difíciles de tratar.

Irónicamente, si usted hubiese tenido el mismo panel de ANAs hace 15 años, la prueba inicial habría sido realizada por IFI, dando un resultado más exacto. Esto plantea un interrogante importante en cuanto a si el diagnóstico actual de esclerodermia está siendo comprometido o no por el uso de estos nuevos métodos de prueba, menos costosos.

Desafortunadamente, pocos médicos de atención primaria (y algunos reumatólogos también) son conscientes de estos problemas metodológicos con la detección de ANAs, y sobre todo de la posibilidad de los falsos resultados negativos. El Colegio Americano de Reumatología en un documento de posición en el año 2011 aborda estos problemas y recomienda que las pruebas realizadas por IFI "deben seguir siendo el estándar de oro para la detección de ANAs". Si bien es cierto que las pruebas de ELISA y Multiplex ANAs son, por lo general, consistentes con la prueba de ANAs por IFI, **si un resultado inicial ANAs realizado por ELISA o ensayo Multiplex es negativo, es muy importante que la prueba sea repetida por IFI para confirmar los resultados negativos.**

Sin embargo, aproximadamente entre el 2% y el 10% de los pacientes (según el estudio) con síntomas sistémicos esclerodermia son ANA-negativos, incluso cuando se hace por IFI. En algunos casos, este resultado negativo es falso. Existen diferentes maneras para hacer pruebas de ANA mediante IFI, por ejemplo, se pueden utilizar células humanas o células de roedores para realizar la prueba. Por lo general, en EEUU las pruebas de ANAs por IFI se realizan utilizando células humanas. Pero si por el contrario, la prueba IFA se hace con otros tipos de células y el paciente tiene uno de los tipos de anticuerpos esclerodermia comunes (llamado anti-centrómero o ACA), existe una alta posibilidad de que este anticuerpo no sea detectado y el resultado final de los ANAs sea falsamente reportado como negativo.

En la mayoría de los casos, la prueba de ANAs se vuelve positiva con el tiempo. Cuando esto ocurre, el diagnóstico se vuelve muy difícil, esto se discute más adelante. Sin embargo, vale la pena señalar que el nivel de ANAs es estable en el tiempo y no hay evidencia de que el nivel de ANAs se correlaciona con la gravedad de la enfermedad.

Entonces, ¿qué significa esto para alguien que está empezando el proceso ser diagnosticado con Esclerodermia? Al leer esta información sobre las pruebas de ANAs, es posible que usted sepa más acerca de este tema que casi todos los médicos de atención primaria (y que algunos reumatólogos que no han leído sobre esta investigación). Educar a su médico puede ser una cosa muy difícil de hacer, pero en este caso, es muy importante asegurarse de que él/ella sepa acerca de la metodología de análisis de los ANAs y que, por lo tanto, pueda ordenar el tipo de prueba correcta. Más adelante en el documento se discute cómo llevar esta interacción potencialmente difícil con su médico.

Diagnóstico - Paso 2: Pruebas de anticuerpos específicos

En realidad, y a pesar de la discusión anterior, es correcto que su médico ordene inicialmente una prueba de ANAs con la prueba de anticuerpos adicional, siempre y cuando el/ella sea consciente de qué método se está utilizando para hacer la prueba. La realidad es que la mayoría de las veces, la prueba ANAs hecha con cualquiera de los tres métodos va a terminar con el mismo resultado. Es una práctica común en la mayoría de los laboratorios que si una prueba de ANAs hecha por ELISA o Multiplex termina con un resultado positivo, el procedimiento estándar es volver a ejecutarlo por IFI para confirmar el resultado positivo, y también obtener el nivel de anticuerpos (una medida de la actividad de anticuerpos) y luego ejecutar un panel de anticuerpos específicos de la enfermedad (véase más adelante). El problema es que la prueba por IFI no se realiza para confirmar un resultado negativo, lo que puede retardar el diagnóstico si se trata de un falso negativo.

Una vez que un paciente con sospecha de esclerodermia tiene una prueba de ANAs positiva, el paso a seguir es la detección de anticuerpos específicos que se utiliza para ayudar a determinar qué tipo de esclerodermia sistémica tiene el paciente o puede llegar desarrollar en el futuro. Tenga en cuenta que, a veces, cuando un paciente llega por primera vez con unos pocos síntomas, el médico de atención primaria con experiencia puede detectar algunos signos que sugieren una enfermedad autoinmune como una posible causa de los síntomas. El fenómeno de Raynaud de aparición tardía es el síntoma principal que, cuando está presente, debe sugerir al MAP la posibilidad de una enfermedad autoinmune subyacente. Si una paciente de sexo femenino desarrolla el fenómeno de Raynaud en la adolescencia o a principio de la segunda década de la vida, por lo general se trata de una enfermedad de Raynaud primaria, lo que significa que no hay una enfermedad autoinmune desencadenando los síntomas y éstos suelen sólo ser molestos para la paciente. Sólo en un pequeño número de casos, un trastorno autoinmune subyacente sí se llega a desarrollar. Si el médico de atención primaria atiende a un paciente que desarrolla Raynaud primario después de los 30 años de edad y no hay otra explicación posible, por ejemplo, el efecto secundario de una medicación, un trabajador de la construcción con daño por vibración, ciertos problemas circulatorios, entonces debe solicitar al menos pruebas de ANAs como parte del estudio diagnóstico.

Una vez se determine que el paciente tiene un resultado positivo de ANAs, el siguiente paso es hacer un panel de anticuerpos adecuado para tratar de averiguar lo que puede estar pasando. Normalmente, esto no un paso separado, ya que la mayoría los médicos solicitan un análisis de ANAs con un panel de anticuerpos reflejo, pero si la prueba se ejecuta por separado (por una prueba de IFI), entonces el médico deberá ordenar el panel de anticuepos después de recibir los resultados.

Este panel es específico para la enfermedad probable. Por ejemplo, si el paciente presenta los síntomas descritos en el ejemplo anterior (enfermedad de Raynaud, ardor de estómago, los dedos hinchados), el médico puede darse cuenta de que la esclerodermia es un diagnóstico probable y ordenar un panel específico para esclerodermia. Sin embargo, los síntomas son demasiado ambiguos en la mayoría de los casos, por lo tanto, el panel deberá incluir los anticuerpos más comunes que podrían estar presentes en diferentes condiciones autoinmunes como el lupus, el trastorno mixto del tejido conectivo (TMTTC) y la esclerodermia. Como el enfoque de la *esclerodermia FAQ* y esta *Guía* es sobre esclerodermia sistémica, no estoy incluyendo la información sobre anticuerpos específicos a otros trastornos autoinmunes.

La mayoría de los pacientes esclerodermia sistémica tendrá una prueba positiva para uno de los tres anticuerpos relacionados con la esclerodermia: anticuerpos anti-Scl-70 (topoisomerasa I), anticuerpos anti-Centrómero (ACA), o anticuerpos anti-ARN polimerasa III. El anticuerpo anti-Scl-70 es altamente específico para una de las formas difusas de la esclerodermia sistémica y el anticuerpo anti-centrómero está altamente correlacionado con una variante esclerodermia limitada. Históricamente, sólo los anticuerpos anti-Scl-70 y anti-centrómero fueron asociados con las dos categorías generales de esclerodermia sistémica: difusa y limitada. El anticuerpo anti-ARN polimerasa III es ahora reconocido como un tercer anticuerpo principal relacionado con la esclerodermia. Los pacientes con anticuerpos anti-ARN polimerasa III se ubican en la categoría difusa, pero el perfil de síntomas específicos es diferente al de los síntomas típicos mostrados por los pacientes con los anticuerpos anti-Scl-70.

Además de estos tres anticuerpos principales, hay una serie de otros anticuerpos se han asociado con diferentes subtipos de esclerodermia sistémica. Sin embargo estos anticuerpos se detectan con mucha menor frecuencia y las pruebas comerciales para algunos de estos anticuerpos no están disponibles. La *Esclerodermia FAQ* tiene información detallada acerca de estos tres anticuerpos principales, así como de otros anticuerpos relacionados que son menos comunes (ver la sección de Anticuerpos de *Esclerodermia FAQ* para mayor información).

Diagnóstico - Paso 3: Pruebas Clínicas adicionales

Cuando visite a su médico para tratar de entender lo que está pasando, sus síntomas específicos también ayudarán al médico a decidir qué pruebas adicionales debe hacer, incluso si él/ella no está seguro de cuál puede ser el diagnóstico. Además de realizar las pruebas de ANAs y de anticuerpos específicos, el médico también decide realizar pruebas adicionales incluso antes de recibir los primeros resultados de laboratorio. Por ejemplo, si durante su visita se determina que usted está teniendo dificultad para respirar o dificultad para hacer ejercicio, se pueden ordenar pruebas adicionales, como una prueba de función pulmonar (PFP), un ecocardiograma, o un TAC, para evaluar sus pulmones. Si usted indica que usted está teniendo ardor o dificultad para tragar, puede referirlo a un gastroenterólogo para una endoscopia de vías digestivas o a un examen de manometría esofágica. Su médico también puede querer asegurarse de que sus riñones están funcionando bien con pruebas de laboratorio. Todas estas pruebas se describen en más detalle en la *Esclerodermia FAQ*.

Una vez su médico tenga suficientemente información basado en sus síntomas iniciales y en los resultados del laboratorio, es posible que él/ella ordene muchas de estas pruebas aunque usted no está teniendo síntomas, debido que en las primeras etapas de la esclerodermia, usted puede tener cambios internos sutiles que aún no están causando síntomas, pero que pueden ser tratados oportunamente si se detectan a tiempo. Las pruebas recomendadas/stándar para los pacientes recién diagnosticados con esclerodermia se discuten más adelante en esta *Guía*.

Diagnóstico - Paso 4: Poniendo todo junto

Ahora que su médico le ha realizado una serie de pruebas de laboratorio, evaluó sus síntomas clínicos, e hizo las pruebas adicionales que consideró pertinentes, usted debería tener un diagnóstico definitivo - correcto? Desafortunadamente, en muchos casos no es tan fácil. Echemos un vistazo a los criterios diagnósticos para esclerodermia. Hasta el año 2013, los criterios de diagnóstico para la esclerodermia se basaron en un criterio estándar que se adoptó en 1980. En el 2013, el Colegio Americano de Reumatología y la organización europea correspondiente publicaron un nuevo conjunto de normas basadas en la evidencia para

diagnosticar formalmente la esclerodermia. Estas nuevas normas tienen en cuenta una serie de síntomas que se asocian fuertemente con la esclerodermia, por ejemplo, el grado de engrosamiento de la piel (si está presente), síndrome de Raynaud, la ampliación capilar del lecho ungueal, la presencia de cualquiera de los tres anticuerpos principales relacionados con esclerodermia mencionados anteriormente, etc. Esto sin duda ayudará a los médicos a diagnosticar a más pacientes con esclerodermia. Sin embargo, estos nuevos estándares fueron desarrollados para hacer más fácil la investigación sobre la esclerodermia, pero no para ayudar a los médicos a diagnosticar pacientes con la enfermedad. El artículo de investigación que describe estos nuevos estándares menciona esto, pero a menos que uno lea el artículo detalladamente (que casi ni los médicos van a hacer), no se dará cuenta de esto. Debido a la forma en que la investigación se llevó a cabo en el desarrollo de estas nuevas normas, muchos de los síntomas que están fuertemente asociadas con esclerodermia no se incluyen, por ejemplo, síntomas gastrointestinales tales como ardor o dificultad para tragar, o incluso síntomas importantes, como la crisis renal por esclerodermia (CRE).

El nuevo estándar de diagnóstico incluye un sistema de puntos fácil de usar, se asigna un valor numérico a los diversos síntomas clínicos. Si el número total de puntos es de 9 o mayor, entonces el paciente cumple con los criterios formales (de investigación) para el diagnóstico de esclerodermia. Sin embargo, no se distingue entre los subtipos esclerodermia (por ejemplo, limitada o difusa). Además, si el médico ignora los síntomas adicionales, él/ella puede decidir (incorrectamente) que el paciente no tiene esclerodermia porque su puntaje total es inferior a 9. Esto se explica con detalle en la *Esclerodermia FAQ*

Otro reto en el diagnóstico es que los resultados de las pruebas de laboratorio a veces no son del todo claras, o el perfil de síntomas no encaja en el patrón "normal" para la esclerodermia (u otra enfermedad autoinmune). Resulta que un pequeño número de pacientes tienen síntomas presentes en más de una enfermedad autoinmune, por ejemplo, alguna forma de esclerodermia combinada con alguna variante de lupus. Estas situaciones de "entrecruzamiento" son muy difíciles de entender y diferentes médicos, incluso los especialistas, pueden interpretar los síntomas del paciente de manera diferente. La buena noticia es que esto no es muy común. La mala noticia es que si usted es uno de los pacientes con síntomas y resultados ambiguos en las pruebas, es posible que tenga dificultades para conseguir un diagnóstico preciso. Sin embargo, en la mayoría de los casos, los tratamientos utilizados se basan más en los síntomas que en el diagnóstico formal. En consecuencia, los tratamientos no tendrán mucha diferencia porque no son dirigidos a la enfermedad. Por desgracia, en los EE.UU. en particular, las compañías de seguros de salud a menudo deciden qué tratamientos están dispuestos a cubrir a partir del diagnóstico formal.

Prepárese para sus Visitas al médico

En caso que ésta no sea su primera visita, mucha de la información de esta sección será útil en visitas futuras.

Nota general: - La esclerodermia y otras enfermedades autoinmunes son enfermedades crónicas, lo que significa que usted y su proveedor estarán en una relación de trabajo durante un largo tiempo. Debido a esto, es muy importante que usted sienta que su proveedor se tome el tiempo para escuchar sus preguntas y preocupaciones y también que está dispuesto a escuchar sus propias ideas acerca de cómo le gustaría seguir adelante con sus decisiones de

atención médica. El hecho de que usted esté leyendo este documento (y el mucho más completo *Esclerodermia FAQ*) significa que usted quiere entender su enfermedad (potencial) e involucrarse en las decisiones de tratamiento. Si usted siente que su médico no está dispuesto a escucharlo, es posible que deba considerar el cambio a un médico diferente.

Cosas que debe llevar a su cita médica

- **Un cónyuge, pareja, un familiar o un amigo en buen estado de funcionamiento.** ¿Qué quiero decir con "buen estado de funcionamiento"? Básicamente, usted necesita una persona sensata con usted, ya que puede estar emocionalmente alterado cuando enfrente por primera vez la posibilidad de tener una enfermedad grave. Su reacción es completamente normal y hasta saludable, ya que demuestra que usted no está en la negación de que algo grave está pasando. La persona que lo acompaña en sus visitas al médico debe ser capaz de escuchar con atención lo que dice el médico y tomar notas para revisar después. El/ella también necesita saber las preguntas que usted quería preguntar a su médico para asegurarse de que las preguntas sean contestadas. Es muy común que las personas habladoras y normalmente asertivas se cierren completamente durante una visita al médico, su acompañante estará allí para asegurarse de que usted obtenga todas las respuestas necesarias.
- **Una lista de cosas para preguntar.** Si ésta es su primera visita al médico para discutir los síntomas, o si ésta es la primera visita desde que su proveedor indicó que es posible que tenga esclerodermia (entre otras posibilidades), tendrá muchas preguntas. Además de las preguntas que usted ya tiene en su lista personal, aquí hay algunos temas adicionales para discutir con su médico que usted no podría haber pensado:
 - **Asegúrese de que cada médico tiene acceso a su historia clínica y resultados de pruebas de laboratorio.** Como muchos pacientes con esclerodermia pueden dar fe, el viaje de diagnóstico de la esclerodermia puede ser largo e involucra muchos médicos diferentes. Por ejemplo, mientras que la mayoría de la gente comienza con una visita a un proveedor de atención primaria (médico de medicina familiar, internista o enfermera profesional), el proceso de diagnóstico frecuentemente implica visitas a varios especialistas, por ejemplo, neurólogos, gastroenterólogos, reumatólogos, entre otros. Si tiene la suerte de pertenecer a una clínica grande o una organización para el mantenimiento de la salud (HMO por sus siglas en inglés), es cada vez más probable que todos sus proveedores tengan fácil acceso a un sistema centralizado de registro médico electrónico (RME). Esto significa que cada proveedor puede ver todos los resultados de las pruebas de laboratorio, rayos X, los resultados de las pruebas de función pulmonar y resúmenes de sus visitas al médico.

Sin embargo, si usted vive en una comunidad pequeña o no pertenece a una HMO con una amplia gama de especialistas, entonces es muy probable que su MAP le remita a especialistas que no están directamente relacionados con su consultorio o su centro médico, ya sea durante la fase de diagnóstico o durante los tratamientos. En estos casos, otros los médicos normalmente no tienen un acceso fácil a su historia clínica. En teoría, cuando el MAP lo envía a un neurólogo para una consulta, él enviará su historia clínica pertinentes y resultados de laboratorio

(después de firmar un formulario de autorización). En la práctica, a veces la historia clínica no es enviada, o es enviada pero el especialista no tiene acceso a la información durante la visita.

La pregunta que usted debe hacerse si es remitido a un especialista es : "él/ella tendrá acceso directo en línea a mi historia clínica y a los resultados de pruebas de laboratorio?" El médico puede no saber directamente la respuesta a esto en todos los casos, pero su personal lo sabrá o podrá averiguarlo fácilmente. Si hay alguna posibilidad de ser remitido a otro médico que no tiene acceso inmediato a su historia clínica, entonces usted necesita convertirse en su propio sistema de registro médico. Por esta razón, desde su primera visita al médico, asegúrese de obtener una copia de todas las notas de cada visita y lo más importante - de todas las pruebas que le ordene el médico así no sea capaz de entender el significado de los resultados de laboratorio. Cuando usted va a la consulta con un especialista, traiga todos estos expedientes médicos en caso de que el especialista no los tenga disponibles. La mayoría de las veces no los necesita, pero lo último que quiere hacer es perder el tiempo en una visita al médico porque el médico no conoce los resultados de su perfil de anticuerpos reciente y decide ordenar pruebas innecesarias por falta información.

- **¿Cuántos pacientes con esclerodermia ha visto a su proveedor?** La esclerodermia es una enfermedad poco frecuente y las probabilidades de que un médico joven de atención primaria nunca haya visto un paciente con esclerodermia (o si lo hicieron, no se dieron cuenta) son altas. Incluso muchos reumatólogos tendrán poca o ninguna experiencia con pacientes con esclerodermia. Normalmente los reumatólogos ven muchos pacientes con artritis reumatoidea, lupus y otras enfermedades reumáticas, pero debido a la rareza de la esclerodermia, la mayoría de los reumatólogos tendrán poca experiencia en el diagnóstico y tratamiento de esta compleja familia de enfermedades.

El hecho de que su proveedor pueda no haber tratado directamente con una gran cantidad de pacientes con esclerodermia, no significa en absoluto que usted necesita encontrar un nuevo proveedor. En muchas ciudades, usted no será capaz de encontrar un proveedor con mucha experiencia tratando pacientes con esclerodermia. Lo que busca es un proveedor que esté dispuesto a escuchar y aprender acerca de usted y de ser necesario, aprender sobre esclerodermia. El mejor proveedor es a menudo el que puede responder algunas de sus preguntas con "No sé, pero déjeme investigar y le dejo saber" y luego procede a hacer exactamente eso!

- **Por cada prueba solicitada, incluyendo pruebas de laboratorio, pregunte lo que el proveedor está tratando de saber.** Si este viaje es una asociación con su proveedor (es), entonces usted necesita saber lo que está pasando, paso a paso.

Aquí encontramos una de las partes difíciles. Como se señaló anteriormente en este documento, una de las primeras pruebas que puede ordenar su médico de atención primaria es una prueba de ANAs. Después de leer la explicación anterior, ahora usted es consciente de la necesidad de esta prueba se realice, sólo con

inmunofluorescencia indirecta (IFI) o que si se hace por ELISA y el resultado es negativo, entonces la prueba de ANAs deberá ser repetida por IFI para confirmar el resultado negativo.

- Si su proveedor indica que él/ella está pidiendo una prueba de ANAs (si él sospecha cualquier posibilidad de una enfermedad autoinmune subyacente), entonces usted necesita preguntarle qué método se utiliza para hacer la prueba de ANAs (lo cual puede causar molestias). En algunos casos, él/ella no sabrá la respuesta, o le dirá que no importa ya que todas las formas de hacer una prueba de ANAs son igualmente confiables. Como se mencionó anteriormente, un falso resultado negativo en la prueba de ANAs puede crear problemas importantes en el diagnóstico. Si el resultado de su prueba de ANAs es negativo por un método diferente de la IFI, es necesario insistir en que se confirme por IFI.
- Como esta interacción con el médico puede resultar incómoda, en la página web de Scleroderma Education Project se incluye un documento escrito sobre *Cómo realizar las pruebas de ANAs y la medición de anticuerpos correctamente*. Este documento ha sido revisado por varios expertos en esclerodermia y por el director médico de uno de los centros diagnósticos de referencia más grande de los Estados Unidos. Usted puede imprimir este documento corto y llevarlo a la consulta médica el día de la consulta. El documento se encuentra en la sección de Médico de la página web.

A veces la mejor manera de tener esta discusión con su médico es decir: "Tal vez no entendamos los detalles detrás de la recomendación del Colegio Americano Reumatología, pero por favor acordemos seguir adelante con la prueba de ANAs realizada por IFI, o acordemos en repetir la prueba por IFI si la prueba se realiza por cualquiera de los otros dos métodos y el resultado es negativo. Si el resultado de mi prueba de ANAs es negativo por ambos métodos, entonces voy a tener la seguridad de que los síntomas no son explicados por problema autoinmune subyacente y que tendremos que buscar la explicación en otra parte".

Si su médico no está dispuesto a escuchar sus preocupaciones, entonces tal vez usted está con el médico equivocado.

Pruebas Básicas y Rutinarias

Si aún no ha sido diagnosticado, pero visita a su médico con síntomas, es probable que él/ella ordene pruebas adicionales específicas para esos síntomas e incluso puede estar ordenando otras pruebas para tratar de determinar lo que está pasando. Por ejemplo, si usted está quejándose de falta de aire, además de ANAs y otras pruebas específicas, es probable que solicite otro tipo de pruebas, incluyendo una prueba de función pulmonar (PFP), un ecocardiograma o también una tomografía computarizada. Si tiene dificultad para tragar o acidez estomacal severa, se puede ordenar una endoscopia de vías digestivas altas o una manometría esofágica. Estas pruebas se discuten con más detalle en el *Escleroderma FAQ*. Sin embargo, si los síntomas iniciales son menos preocupantes en un principio, por ejemplo, sólo los dedos hinchados por las mañanas, el fenómeno de Raynaud y la acidez ocasional, entonces

es probable que el enfoque se limite a las pruebas de diagnóstico (y tal vez se ordenen medicamentos que podrían ayudar al fenómeno de Raynaud y ardor de estómago). Sin embargo, si la prueba de diagnóstico en última instancia indica que tiene o puede desarrollar una de las formas de esclerodermia, su médico debe ordenar una serie de pruebas para tratar de determinar si está desarrollando problemas que aún no están causando síntomas clínicos, pero que en un futuro los cause. Esto le permitirá iniciar los tratamientos sin esperar hasta que los síntomas clínicos más evidentes comienzan a ocurrir. Como la esclerodermia avanza a un ritmo muy variable, puede que nunca desarrolle ciertos síntomas, pero es muy prudente evaluar estos síntomas regularmente para detectarlos lo antes posible si se presentan. Aquí están algunas pruebas iniciales y evaluaciones que deben ser ordenadas cuando se le diagnostica, ya sea esclerodermia activa o potencial, incluso si usted no tiene síntomas específicos (ver *Esclerodermia FAQ* para más detalles). Algunas de estas pruebas deben repetirse regularmente, incluso si continúa sin síntomas clínicos. Tenga en cuenta que si algún síntoma clínico específico (por ejemplo, falta de aliento) se desarrolla, el médico hará un seguimiento con pruebas apropiadas en relación con ese síntoma particular. Sin embargo, es importante que las pruebas y evaluación de rutina se realicen para detectar otros problemas potenciales tan pronto como sea posible.

- Prueba de función pulmonar (PFP) - Este examen ayuda a detectar la posible fibrosis pulmonar que puede o no estar causando algún síntoma clínico. Pero si los síntomas clínicos están presentes (por ejemplo, dificultad para respirar), da una medida objetiva de cómo están funcionando los pulmones. Incluso ante la ausencia de síntomas clínicos, esta prueba debe repetirse anualmente en todos los pacientes con esclerodermia.
- Ecocardiograma con doppler - Esto se utiliza para detectar la hipertensión de la arteria pulmonar. Esta prueba debe realizarse al menos una vez al año en todos los pacientes con esclerodermia. La combinación de un PFP y un ecocardiograma puede ser una herramienta eficaz para la detección de la hipertensión arterial pulmonar antes de que aparezcan los síntomas clínicos.
- La presión arterial - Esto se utiliza para detectar el desarrollo de un problema renal relativamente poco frecuente pero potencialmente grave llamado Crisis Renal por Esclerodermia (CRE). Esta condición es tratable si se detecta a tiempo, pero puede ocurrir con relativa rapidez y sin una gran cantidad de síntomas iniciales. Los pacientes con esclerodermia difusa (ya sea anti-Scl70 positivo o ARN anti-polimerasa III positivo, pero especialmente los segundos) tienen mayor riesgo de desarrollar CRE. El riesgo de CRE aumenta significativamente si los pacientes son tratados con altas dosis de corticosteroides (por ejemplo, prednisolona). Los expertos recomiendan la medición diaria de la presión arterial a los pacientes con anticuerpos ARN anti-polimerasa III positivos, aunque esto también se aplica para los pacientes con anticuerpos anti-Scl70 positivos. Si usted tiene esclerodermia difusa debe discutir este tema con su médico tratante y sobre los aspectos a buscar antes de consultar. Cualquier elevación súbita de la presión arterial debe llamar la atención de su médico, quien deberá realizar pruebas adicionales para averiguar que está pasando. Aunque la CRE es menos común en la esclerodermia limitada, todavía puede ocurrir y es apropiado realizar seguimientos periódicos de la presión arterial.
- Parcial de orina de rutina - Puede detectar proteínas en la orina, un indicador probable de enfermedad renal. Incluso en pacientes que no desarrollan CRE, el funcionamiento del

riñón puede deteriorarse con el tiempo. Se recomienda el estudio anual para todos los pacientes con esclerodermia.

- Prueba de creatinina en sangre/tasa de filtración glomerular (TFG) - Indica qué tan bien están funcionando sus riñones para eliminar desechos de la sangre. Se recomienda un estudio anual para todos los pacientes con esclerodermia.
- La ecocardiografía y/o electrocardiografía - Pueden detectar problemas de corazón, incluso sin síntomas activos, tales como latidos irregulares del corazón. Se recomienda un estudio anual de pacientes con esclerodermia difusa.
- Evaluación del dolor - Esto puede ser una complicación significativa en los pacientes con esclerodermia, especialmente en relación con la fibrosis de los tejidos profundos que causa contracturas de las articulaciones y la fricción de tendones en la forma difusa de la enfermedad. El manejo del dolor temprano y agresivo puede mejorar la calidad de vida del paciente y reducir la probabilidad de desarrollar depresión. Esto debe ser evaluado en todas las visitas de rutina.
- Evaluación para la depresión - A pesar que la esclerodermia generalmente no afecta el sistema nervioso central, ella está definitivamente asociada con un mayor riesgo de depresión (que se puede tratar fácilmente con medicamentos antidepresivos comunes). Si ésta no está presente inicialmente, los pacientes deben ser evaluados e informados que la depresión es una complicación frecuente. Es importante indagar a los pacientes sobre la depresión en todas las visitas rutinarias.
- Evaluación para la disfunción sexual - Es muy común para los pacientes con esclerodermia, masculinos y femeninos, desarrollar algún grado de disfunción sexual con el tiempo. Esto debe ser evaluado desde el principio y discutido con los pacientes en caso de que los síntomas se desarrollen. Los temas sexuales deben ser evaluados en todas las visitas médicas rutinarias. Sin embargo, los médicos raramente preguntan sobre esto.

Panorama General del Tratamiento

La esclerodermia no se considera actualmente una enfermedad curable. La mayoría de los tratamientos para la esclerodermia se dividen en dos categorías generales:

- Los tratamientos para los síntomas clínicos específicos, como la acidez estomacal, dificultad para tragar, fenómeno de Raynaud, ulceración digital, problemas renales, etc., a menudo pueden ser bastante eficaces, especialmente durante las primeras etapas de la enfermedad. Los tratamientos específicos para la mayoría de los síntomas clínicos relacionados probablemente con la esclerodermia se discuten con mayor detalle en la Esclerodermia FAQ en la sección titulada "Tratamientos: Los síntomas específicos".
- Tratamientos inmunosupresores: o reguladores del sistema inmune: teniendo en cuenta que la esclerodermia es una enfermedad autoinmune y los síntomas se desarrollan como resultado de la creación anticuerpos por parte del sistema inmune que atacan las células sanas, es común que los médicos traten de reducir estos efectos sistémicos mediante el uso de medicamentos que suprimen el sistema inmunológico. Hay una cantidad de

diferentes fármacos que se utilizan, incluyendo diferentes fármacos inmunosupresores utilizados normalmente para tratar el cáncer. Algunas investigaciones muestran alguna mejoría al corto plazo con el uso de estos fármacos, incluyendo la reducción de algunos síntomas, lo que resulta en una mejor calidad de vida para los pacientes. Sin embargo, no hay evidencia que indique que los tratamientos inmunosupresores aumentan la longevidad. La esclerodermia FAQ incluye una lista de los medicamentos inmunosupresores utilizados, incluyendo sus principales efectos secundarios, en la sección titulada "Tratamientos - General: estándar/basados en síntomas".

Además, hay otros dos tratamientos experimentales/alternativos que se discuten en detalle en la esclerodermia FAQ en la sección titulada "Tratamientos - General: basado en la investigación experimental / Alternativo":

- Trasplante de Células Madre Autólogas (TCMA) - (también llamado trasplante de células madre hematopoyéticas) Este es un tratamiento experimental que utiliza las células madre del paciente para reiniciar su sistema inmunológico. El TCMA es un procedimiento complejo y tiene riesgos asociados con el procedimiento mismo. Sin embargo, las tasas de mortalidad son mucho más bajas que en los estudios iniciales ya que los investigadores han aprendido a seleccionar mejor a los pacientes. Uno de los principales factores de riesgo para la mortalidad de este tratamiento son las enfermedades del corazón. Por eso, antes de ser aceptado en el estudio y de recibir TCMA, los pacientes son examinados cuidadosamente para posibles problemas cardíacos.

Es demasiado pronto para saber si la terapia con TACM funcionará a largo plazo incluso si tiene éxito en el corto plazo. Sin embargo, los datos preliminares sugieren que este tratamiento puede resultar en una mejoría inicial de los síntomas y mejorar las tasas de supervivencia a cinco años para los pacientes con esclerodermia difusa. Esto sugiere que para algunos pacientes en etapas tempranas de esclerodermia difusa rápidamente progresiva, la inclusión en un estudio de TCMA puede ser una opción apropiada para tener en cuenta.

- Recambio plasmático terapéutico - Este enfoque de tratamiento se deriva de una serie de estudios de investigación que han documentado consistentemente que los pacientes con esclerodermia tienden a tener elevada la viscosidad de la sangre, lo que produce la aglutinación excesiva de las células rojas de la sangre. Algunos investigadores han especulado que todos los síntomas de la esclerodermia se producen como resultado del daño repetido a las células que recubren los vasos sanguíneos más pequeños (microcapilares), que teóricamente podrían ser causados por estos glóbulos rojos agrupados. Un número de investigaciones han demostrado que un procedimiento recambio plasmático terapéutico (en ocasiones llamado plasmaféresis) elimina la aglutinación de glóbulos rojos por varios meses y también produce una mejoría significativa de los síntomas. Mientras que la plasmaféresis es costosa (comparada con los medicamentos biológicos utilizados en enfermedades con artritis reumatoidea o lupus) ésta no tiene los riesgos que sí existen con los tratamientos que inhiben el sistema inmunitario durante un largo periodo de tiempo. Este procedimiento está cubierto por Medicare si la patología del paciente amenaza su vida y si no hay respuesta a otros tratamientos. Algunas compañías de seguros de salud, siguen las guías de Medicare y es probable que cubran el procedimiento también.

La página web SclerodermaInfo.org incluye una discusión sobre el recambio plasmático terapéutico (RPT) en la sección de Investigación.

Para los familiares y amigos

Si a un ser querido/amigo le acaban de diagnosticar cáncer, usted al menos tiene una buena idea de lo que él padece, aunque usted no sepa cómo ayudarle. Si alguien tiene una enfermedad cardíaca, usted también tiene una buena idea de lo que está pasando. Sin embargo, al escuchar que alguien tiene una enfermedad autoinmune poco frecuente como lupus o esclerodermia, es probable que usted no tenga la menor idea de lo que son estas enfermedades y de cómo afectan a su ser querido.

Todas las enfermedades autoinmunes tienen una cosa en común - que se producen cuando el sistema inmune ataca por error al cuerpo y destruye el tejido corporal sano. En realidad, hay muchos tipos diferentes de enfermedades autoinmunes, la artritis reumatoidea es la más común. Los pacientes con enfermedades autoinmunes, en última instancia, deben estar bajo el cuidado primario de un reumatólogo - un médico que se especializa en las enfermedades autoinmunes. Sin embargo, con una enfermedad como la esclerodermia que puede afectar a casi todos los órganos del cuerpo, es probable que el paciente tenga que ver muchos médicos diferentes para ayudar a tratar sus síntomas.

La esclerodermia es una enfermedad crónica rara, pero también una enfermedad que tiene una tremenda variabilidad en la forma en que afecta a los individuos. Algunos pacientes experimentan una progresión rápida de los síntomas que pueden inclusive amenazar la vida. Mientras que otros pacientes tienen una tasa mucho más lenta de progresión, y si bien pueden estar tratando con un número creciente de problemas a través del tiempo, pueden vivir una vida normal.

Otra cosa importante sobre la esclerodermia, en particular, es que a menudo es una enfermedad muy difícil de diagnosticar, especialmente cuando el paciente tiene síntomas que pueden ocurrir en diferentes enfermedades autoinmunes. Puede tomar años para algunos pacientes obtener un diagnóstico correcto. Esto es a menudo un período de tiempo muy frustrante para muchos pacientes y sus familias, y muchos pacientes sienten algo de alivio cuando finalmente tienen un diagnóstico correcto.

La esclerodermia causa, en la mayoría de los pacientes, algunos síntomas visibles a través del tiempo, Sin embargo, como la esclerodermia afecta casi todos los órganos del cuerpo es posible que los pacientes experimenten síntomas que no son tan visibles como dolor muscular severo y otros dolores, fatiga debilitante, escalofrío crónico, etc. Estos síntomas son reales y comunes, y es importante que usted entienda esto. Lo mejor que puede hacer por su amigo o ser querido es ser solidario, leer documentos como éste para darle al menos una idea básica de lo que él padece, y dejar que él le indique qué puede hacer para ayudarle en esta difícil proceso.

Reconocimiento

El autor desea agradecer a César Duque Gómez MD y Natalia Rivas Duque MD por proporcionar esta traducción.

© Copyright 2018 • Scleroderma Education Project Ltd • All Rights Reserved
