ERN RARE-LIVER
European Reference Network on Hepatological Diseases

Colangite sclerosante primitiva (CSP)

Che cos'è la CSP?

La CSP è una rara malattia epatica immuno-mediata che porta alla formazione di cicatrici (sclerosante) nei dotti biliari a seguito dell'infiammazione dei dotti stessi (colangite). Come conseguenza di ciò, la bile, che normalmente fluisce dai dotti biliari all'intestino, non può fluire correttamente e si accumula nel fegato. Questo può causare, in alcune persone, infezioni e ulteriori danni al fegato. Vedi figura 1.

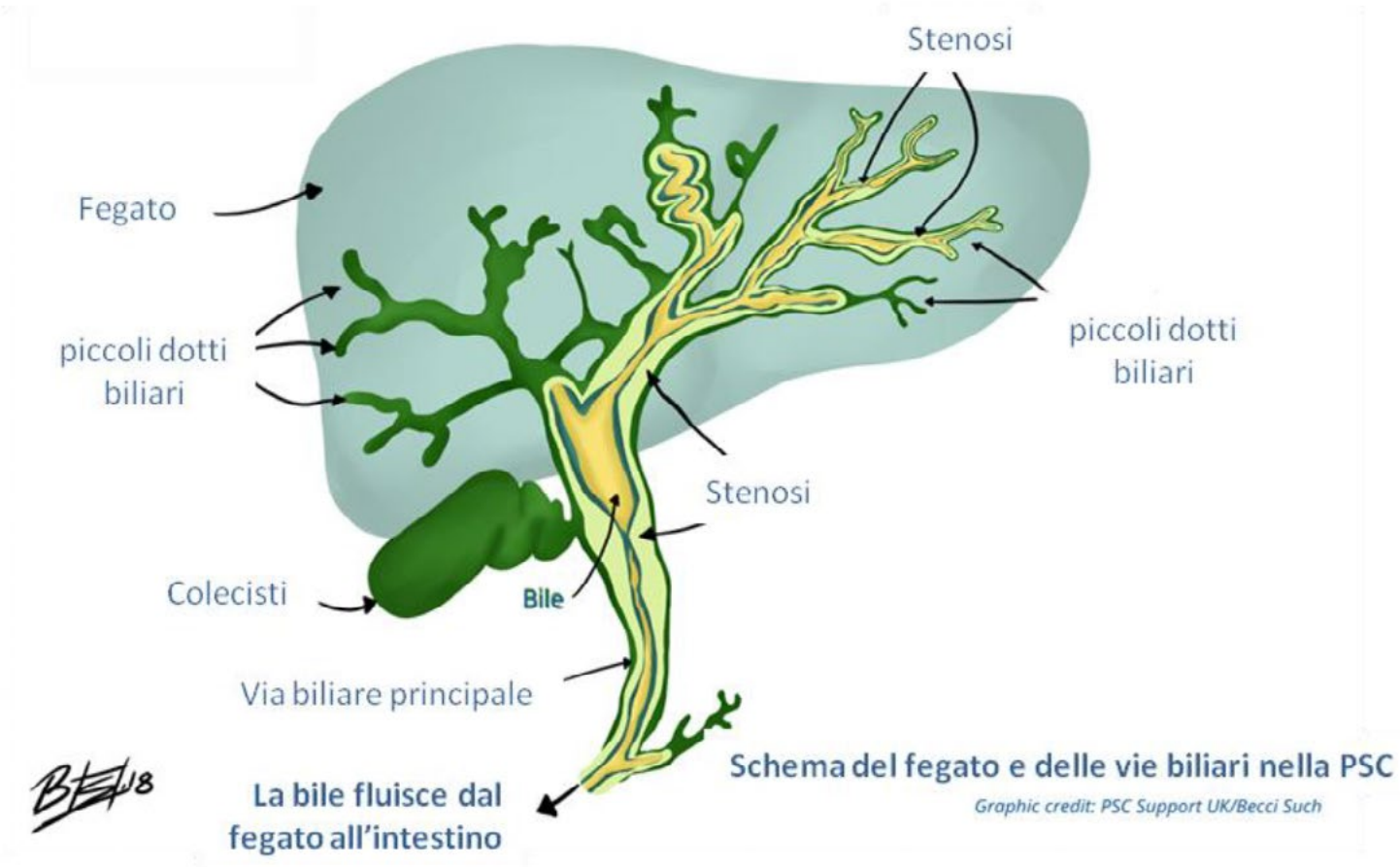

Figura 1. Schema del fegato e dotti biliari nella CSP

I dotti biliari sono piccoli tubi che drenano la bile dal fegato all'intestino. Si possono immaginare i dotti biliari come un sistema di tubi disposti ad albero, in cui la bile scorre a partire dai dotti biliari più piccoli (ramoscelli) nella parte superiore, verso il basso passando attraverso i grandi dotti biliari (rami) e infine fuoriesce nell'intestino attraverso il dotto biliare comune (tronco dell'albero).

Nella CSP, il sistema immunitario 'attacca' i dotti biliari, causando un progressivo indurimento e restringimento (stenosi) dei dotti biliari. Nella CSP, sia i piccoli che i grandi dotti biliari possono andare incontro a indurimento e restringimento, rendendo difficile la normale fuoriuscita della bile dal fegato all'intestino.

European Reference Network
Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER)

Informazioni per il paziente 04/2024
Tradotto da Nora Cazzagon
https://rare-liver.eu

Colangite sclerosante primitiva (CSP)

Chi è affetto?

La CSP può essere diagnosticata a qualsiasi età. È più comunemente diagnosticata tra i 30 e i 50 anni, e possono essere colpiti anche i bambini. È leggermente più frequente nei maschi che nelle femmine. La maggior parte delle persone con CSP ha anche una o più malattie immuno-mediate, in particolare, le malattie infiammatorie croniche intestinali (MICI).

Perché ho la CSP?

La CSP è una malattia complessa e ad oggi non se ne conoscono completamente le cause. Le evidenze attuali suggeriscono che in alcune persone geneticamente predisposte, in seguito ad uno stimolo ambientale, c'è una attivazione del sistema immunitario che "attacca", di fatto, i dotti biliari. Non sappiamo ancora qual è lo stimolo ambientale, ma potrebbero essere batteri o virus. Vedi figura 2.

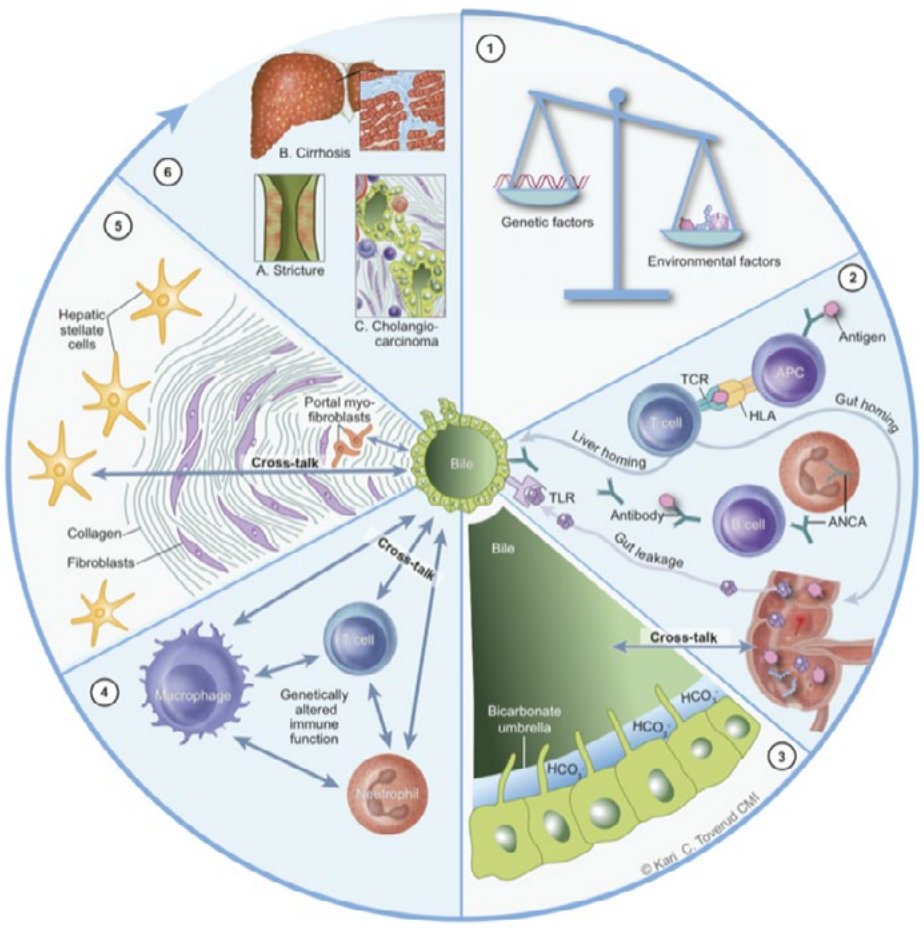

Figura 2. Fattori coinvolti nello sviluppo e nella presentazione della CSP

1 Predisposizione genetica e fattori ambientali
2 Le cellule immunitarie attivate nell'intestino appaiono nel fegato
3 Perdita del meccanismo protettivo contro i componenti tossici della bile
4 L'attività alterata del sistema immunitario porta all'infiammazione intorno ai dotti biliari
5 Il danno delle cellule del dotto biliare porta alla formazione di cicatrici
6 Le complicazioni della CSP: stenosi dei dotti biliari, accumulo di tessuto fibrotico (cirrosi) e aumento del rischio di cancro.

Si ringrazia il Professor Tom Hemming Karlsen, Ospedale universitario di Oslo, per il permesso di riprodurre questo schema.

ERN RARE-LIVER
European Reference Network on Hepatological Diseases

Colangite sclerosante primitiva (CSP)

Come viene diagnosticata la CSP?

La CSP può essere difficile da diagnosticare. La diagnosi spesso viene posta in seguito al riscontro, agli esami del sangue di routine per le MICI, di alterazioni che suggeriscono la presenza di danno ai dotti biliari. In altri casi, le persone soffrono di affaticamento o malessere generale, o possono mostrare segni di malattia epatica come prurito o ittero (ingiallimento degli occhi/della pelle), e ciò innesca indagini per identificarne la causa.

Se il suo medico sospetta la CSP, le verrà chiesto di eseguire una risonanza magnetica (MR) particolare chiamata colangio risonanza (MRCP). La MRCP guarda attentamente i tuoi dotti biliari.

Quando la MRCP mostra aspetti tipici di CSP, raramente sarà necessario eseguire test invasivi. Occasionalmente è necessario eseguire una biopsia epatica quando si sospettino altre condizioni, compresa l'associazione con l'epatite autoimmune. Solo in rari casi è necessaria una colangiografia retrograda endoscopica (ERCP) per stabilire la diagnosi.

Cosa può fare il mio medico?

Al momento attuale non esiste un trattamento curativo per la CSP, ma il medico può aiutare a gestire i sintomi adottando le attuali linee guida per la buona pratica clinica. Ciò comprende l'utilizzo di farmaci per trattare il prurito, gli antibiotici per trattare le infezioni e supplementi vitaminici.

Alcune persone con CSP assumono acido ursodesossicolico (UDCA) a basso dosaggio (15-20 mg per kg di peso corporeo al giorno). L'UDCA migliora gli esami del sangue del fegato e può contribuire a migliorare il flusso della bile, ma non abbiamo prove scientifiche che l'UDCA sia efficace per ritardare la progressione della CSP.

Le persone con CSP presentano un aumentato rischio di alcuni tumori gastrointestinali, come il cancro del colon e delle vie biliari. Il suo medico deve tenerla d'occhio attentamente e monitorarla regolarmente.

Attualmente sono in fase di sperimentazione nuove terapie per i pazienti con CSP. Il suo medico può parlarle dell'opportunità di partecipare a studi sperimentali per accedere a potenziali nuovi farmaci.

Quali esami o procedure dovrò eseguire?

Una ecografia ogni 6-12 mesi per esaminare la forma del fegato, dei dotti biliari e della colecisti.

Una colonscopia alla diagnosi per verificare la presenza di MICI, anche se non ha sintomi. Se ha una MICI, dovrai eseguire la colonscopia annualmente.

Una densitometria ossea per controllare le ossa, poiché la CSP è associata ad un aumento del rischio di osteoporosi.

Il trattamento endoscopico (ERCP) può talvolta essere utilizzato per ampliare i dotti biliari ristretti e quindi aiutare il flusso della bile.

Esami del sangue regolari per monitorare gli enzimi epatici.

Un fibroscan® ogni anno (se disponibile) per valutare la presenza di cicatrici nel fegato.

Una risonanza magnetica dei dotti biliari (MRCP) se ha nuovi sintomi o modifiche dei sintomi o se ha delle modifiche degli altri esami.

ERN RARE-LIVER
European Reference Network on Hepatological Diseases

Colangite sclerosante primitiva (CSP)

Ho bisogno di una dieta speciale?

Non esiste una dieta speciale per la CSP. Vi consigliamo di mangiare una dieta sana ed equilibrata. Vi consigliamo di evitare integratori senza prima averne discusso con il suo medico.

Posso bere alcolici?

La CSP non è causata dal consumo di alcol. Tuttavia, la maggior parte dei medici suggerisce che, se si ha la CSP, non si dovrebbe bere alcol, in quanto può accelerare i danni epatici già presenti. Il medico le darà le informazioni riguardo al consumo di alcol e questo varierà a seconda della gravità della malattia e del suo stato di salute generale.

Posso fumare?

Si consiglia vivamente di non fumare. Il fumo di sigarette è dannoso per la salute, anche a bassi livelli di consumo.

Posso avere una famiglia?

In generale, se la malattia di fegato non è avanzata, il rischio di complicazioni relative alla gravidanza non è diverso da quello osservato negli individui sani. Parli con il suo medico se sta pianificando una famiglia, soprattutto se ha la cirrosi.

Cosa mi accadrà?

È importante ricordare che la CSP varia da paziente a paziente.

Molte persone affette da CSP continuano a vivere una vita normale. Altri possono essere interessati da sintomi quali affaticamento, prurito e dolore addominale, e alcuni pazienti, ma non tutti, progrediscono verso la malattia epatica avanzata. Per questi pazienti, a volte è richiesto il trapianto di fegato.

Se nota un cambiamento improvviso delle sue condizioni, deve informare il medico.

Colangite acuta

Cos'è la colangite acuta?

La colangite acuta (chiamata anche "colangite batterica" o "attacco di colangite" o "flare") può verificarsi nelle persone affette da CSP, anche in quelle con una buona funzione epatica. La causa esatta non è nota, ma si pensa che le stenosi delle vie biliari facilitino la colonizzazione dei dotti biliari da parte dei batteri determinando un'infezione dei dotti biliari all'interno del fegato. Avere un attacco di colangite acuta non significa che la CSP stia progredendo.

Informazioni per il paziente 04/2024
Tradotto da Nora Cazzagon
https://rare-liver.eu

ERN RARE-LIVER
European Reference Network on Hepatological Diseases

Colangite sclerosante primitiva (CSP)

Sto avendo un attacco di colangite?

Occasionalmente i pazienti con CSP manifestano infezioni batteriche dei dotti biliari (colangite acuta) che richiedono cure mediche urgenti. Le colangiti possono presentarsi con una vasta gamma di sintomi e posso mancare le caratteristiche classiche dell'infezione. Ciò significa che gli attacchi di colangite possono essere difficili da riconoscere.

Segni e sintomi possono variare da persona a persona e includono, ma non sono limitati a:

- dolore di nuova comparsa o peggiorato, localizzato nella parte superiore destra dell'addome
- riduzione dell'appetito/nausea
- prurito di nuova comparsa o peggiorato (in particolare sui palmi delle mani o sulle piante dei piedi)
- ittero (colore giallastro della pelle e/o delle sclere degli occhi)*
- febbre, tremori, brividi*
- una temperatura corporea elevata*
- comparsa di urine scure*
- comparsa di feci chiare*
- modifica improvvisa dei risultati delle analisi del sangue del fegato*

*tutti questi segni o sintomi possono indicare un attacco grave di colangite

Ho bisogno di cure mediche?

Sì. Se pensi di avere un attacco di colangite, è necessaria una valutazione medica urgente. Contattate il vostro medico curante o, se fuori orario, il medico del servizio urgenze per chiedere un appuntamento urgente nel sospetto di un attacco di colangite (infezione del dotto biliare). Può essere necessario iniziare una terapia anche se non ha segni e sintomi gravi di colangite.

IN CASO DI DUBBIO, RIVOLGERSI A UN MEDICO

Se sono presenti uno dei seguenti segni o sintomi di colangite grave, si consiglia di accedere immediatamente al pronto soccorso:

- insorgenza improvvisa di ittero
- dolore grave nella parte superiore destra dell'addome
- febbre ingestibile (ad esempio, non controllata con paracetamolo)
- dolore toracico
- perdita di coscienza

Se soffre di colangite grave, potrebbe essere necessario ricoverarla in ospedale per fare la terapia e monitorarla. Il trattamento immediato con antibiotici è importante e deve essere scelto dal medico, tenendo conto della gravità della malattia, della resistenza antibiotica locale e dei potenziali effetti collaterali.

European Reference Network
Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER)

Informazioni per il paziente 04/2024
Tradotto da Nora Cazzagon
https://rare-liver.eu

ERN RARE-LIVER
European Reference Network on Hepatological Diseases

Colangite sclerosante primitiva (CSP)

Passi successivi

Si consiglia di assicurarsi che il medico specialista che la segue per la CSP venga messo a conoscenza dell'attacco di colangite quanto prima. Lo specialista valutando le circostanze individuali potrà consigliare, in alcuni casi, di eseguire una risonanza magnetica o un'endoscopia per indagare e/o aiutare a pulire i dotti biliari.

Vaccinazioni

Si raccomandano le vaccinazioni contro l'epatite A e B (virus) e le infezioni pneumococciche (batteri). Raccomandiamo la vaccinazione contro l'influenza il più presto possibile ogni autunno.

Come posso trovare un medico esperto della CSP?

La CSP è una condizione complessa che colpisce ogni individuo in modo diverso. Idealmente le tue cure dovrebbero essere gestite da un medico o da una rete ospedaliera con esperienza o interesse per la CSP. La CSP è una malattia rara e non tutti i medici hanno interesse o esperienza riguardo alla malattia. Tuttavia, alcuni ospedali fanno parte della rete europea per le malattie epatiche rare, ERN RARE-LIVER. Ciò significa che i pazienti visti negli ospedali all'interno della rete possono beneficiare dell'esperienza di specialisti che lavorano in altri ospedali all'interno della rete. Per ulteriori informazioni sull'ERN RARE-LIVER, vai al link nella parte superiore della pagina.

Ricerca

Una serie di potenziali trattamenti per la PSC sono in fase di sperimentazione clinica in tutta Europa. Per saperne di più, e per scoprire se si potrebbe essere candidati (idonei) a partecipare, ne parli con il suo medico o visiti il sito Clinicaltrials.gov cercando 'primary sclerosing cholangitis'. Qui è possibile visualizzare una mappa interattiva che mostra gli studi sperimentali attualmente in corso che stanno reclutando volontari.

Clausola di esclusione della responsabilità

Le informazioni fornite gratuitamente sul nostro sito web sono state compilate secondo le nostre conoscenze al fine di fornire ai lettori interessati una prima panoramica delle possibili malattie e opzioni terapeutiche. Queste informazioni hanno esclusivamente uno scopo informativo e in nessun caso sostituiscono la consulenza personale, la valutazione o la diagnosi da parte di medici autorizzati.

European Reference Network | Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER)

Informazioni per il paziente 04/2024
Tradotto da Nora Cazzagon
https://rare-liver.eu