

# Sarcoidosi

Questa scheda informativa illustra i sintomi, la diagnosi e il trattamento della sarcoidosi e spiega come la sarcoidosi può colpire le persone. È rivolta a tutti coloro che sono colpiti da questa malattia – coloro a cui è appena stata diagnosticata e coloro che convivono con questa patologia da anni. Poiché i polmoni sono gli organi comunemente più colpiti, questa scheda tratta principalmente la sarcoidosi polmonare. Maggiori informazioni sul coinvolgimento degli altri organi sono contenute nei link indicati nella sezione Ulteriori informazioni.

## Cos'è la sarcoidosi?

La sarcoidosi è una patologia infiammatoria. Nel corpo delle persone affette da sarcoidosi si formano dei noduli di tessuto arrossato e gonfio, detti granulomi, costituiti dal raggruppamento di cellule infiammatorie. La causa di questi granulomi non si conosce.

La sarcoidosi colpisce più comunemente i polmoni, ma si manifesta anche in molti altri organi del corpo, come la pelle, gli occhi, il cuore, i muscoli, le articolazioni, le ossa, il fegato, i reni e il cervello (ma non solo). Gli pneumologi sono gli specialisti più frequentemente coinvolti nella diagnosi e nella gestione della malattia.

Molte persone affette da sarcoidosi non necessitano di trattamento e la malattia può scomparire da sola. Alcuni trattamenti possono aiutare a rallentare la malattia e alleviare i sintomi. Attualmente, tuttavia, non sono disponibili cure.

La sarcoidosi è una patologia rara e non si sa con certezza quante persone ne siano affette. Molte persone, infatti, non sanno di averla, e a volte può essere scambiata per altre malattie. Il numero di casi varia da Paese a Paese, con circa 2-40 casi ogni 100.000 persone. Gli scienziati stimano che ogni anno nel mondo 344.000 persone ricevano una diagnosi di sarcoidosi.

## Quali sono le cause della sarcoidosi?

Le cause della sarcoidosi non si conoscono; la ricerca scientifica sta cercando di trovare una risposta a questa domanda.

Quello che sappiamo è che:

- la sarcoidosi non è contagiosa (non si trasmette da persona a persona)
- la sarcoidosi non è una forma di cancro
- la sarcoidosi è ereditaria, ma la probabilità che un altro componente della famiglia sia affetto è solo del 5-10%.

La maggior parte delle persone affette da sarcoidosi migliora senza trattamenti specifici entro 12-18 mesi e conduce una vita normale, perché il sistema immunitario del corpo riesce a far regredire la malattia nel corso del tempo.

A volte, per ragioni sconosciute, il sistema immunitario non riesce a far regredire i granulomi e si formano tessuti cicatriziali (fibrosi). Ne possono conseguire danni alla parte del corpo colpita, che richiedono un trattamento e un monitoraggio a lungo termine.

## Quali sono i sintomi e come si arriva a una diagnosi?

Diagnosticare la sarcoidosi può essere difficile. I sintomi sono molto vari e non esiste un unico esame per ottenere una diagnosi definitiva della malattia.

I sintomi più comuni sono:

- tosse secca
- affanno
- dolore al torace
- affaticamento
- uno stato similinfluenzale con febbre, stanchezza e dolori articolari
- eruzioni cutanee dolorose, di solito sulle braccia o sulle gambe
- irritazione oculare e problemi di vista
- gonfiore dei linfonodi, che si percepisce sul collo o attorno al viso



Le persone affette da sarcoidosi riferiscono, fra i sintomi, anche difficoltà di concentrazione e difficoltà nel ricordare le cose.

Formulare una diagnosi può richiedere molto tempo, perché i medici devono escludere altre patologie con sintomi simili alla sarcoidosi e perché i sintomi variano da persona a persona. Questo processo può risultare lungo e frustrante per una persona che vuole sapere perché sta male.

A volte la sarcoidosi è scoperta per caso, ad esempio tramite una radiografia toracica fatta per altre ragioni.

Gli esami eseguiti per diagnosticare la sarcoidosi solitamente comprendono:

- una radiografia toracica per vedere se i polmoni e i linfonodi (che fanno parte del sistema immunitario) sono colpiti;
- tra cui il livello dell'enzima di conversione dell'angiotensina (ACE), che può essere più alto in una persona affetta da sarcoidosi;
- esami per determinare il livello di gravità della malattia e individuare le parti del corpo interessate, tra cui:
  - elettrocardiogramma (ECG)
  - esami della funzionalità polmonare (spirometria, misurazione degli scambi gassosi con il metodo del singolo respiro) si veda la scheda informativa di ELF sulla spirometria;
  - esame degli occhi

Tuttavia, un livello di ACE o una radiografia toracica nella norma non permettono di escludere la sarcoidosi, mentre un livello di ACE elevato non indica necessariamente la presenza di sarcoidosi.

I medici possono decidere di effettuare ulteriori esami, in base ai sintomi manifestati: ad esempio, test di laboratorio, esami delle urine, un'ecocardiografia, una risonanza magnetica del cervello (MRI) o una TAC del torace.

Spesso i medici dovranno prelevare campioni di tessuto con una biopsia per confermare la diagnosi. I campioni di tessuto in genere sono prelevati dai linfonodi dei polmoni, dal tessuto polmonare, dai linfonodi del collo o del torace o dalla cute. Una biopsia in genere è effettuata in anestesia locale.

*“Può essere difficile per i pazienti vivere nel dubbio costante a causa dei vari segni e sintomi che si manifestano e non sapere se sono dovuti alla malattia.”*  
(Testimonianza di un paziente)

## Quale trattamento riceverò?

Il medico spiegherà al paziente se è necessario un trattamento e quali sono le opzioni. Molte persone non necessitano di trattamento e devono solo sottoporsi a regolari controlli.

Per il trattamento della sarcoidosi si usano vari farmaci, in genere con l'obiettivo di alleviare i sintomi.



Alcuni farmaci per la sarcoidosi sono mirati ad una singola parte del corpo, ad esempio le gocce oculari o le pomate per la pelle. Altri farmaci trattano l'intero organismo dall'interno e possono essere particolarmente utili per il trattamento dei granulomi presenti nei polmoni, nel cervello e nel cuore. Alcuni esempi:

- Prednisolone e prednisone (steroidi) – i farmaci usati più comunemente per la sarcoidosi.
- Farmaci come metotrexato e azatioprina sono spesso usati per aiutare i pazienti a sospendere l'assunzione del prednisolone (cosiddetti 'risparmiatori di steroidi').
- Infliximab e farmaci simili possono essere talvolta efficaci nei casi di scarsa efficacia del prednisolone o dei farmaci risparmiatori di steroidi.

La sarcoidosi risponde molto bene ai corticosteroidi, ma questi farmaci non curano la malattia. Dopo la sospensione dei corticosteroidi si possono presentare ricadute. I corticosteroidi possono provocare effetti collaterali, come aumento di peso, diabete, assottigliamento delle ossa (osteoporosi) e della cute e sbalzi di umore. Altri farmaci possono avere altri effetti collaterali. È opportuno parlare con il proprio medico dei rischi e dei benefici della terapia prescritta.

Se viene avviata una terapia a base di corticosteroidi, il medico aiuterà il paziente a trovare la dose minima in grado di controllare i sintomi, diminuendo gradualmente la dose nel tempo. Se non è possibile diminuire la dose, si potrà aggiungere un secondo farmaco come il metotrexato o l'azatioprina.

I controlli a cui il paziente dovrà sottoporsi dipendono da come si manifesta la sarcoidosi. Per la maggior parte delle persone sono previsti controlli circa ogni 3 mesi, per i primi 2 anni.

Oltre ai farmaci, possono essere offerte altre forme di aiuto come esercizio fisico, riabilitazione polmonare e supporto psicologico. È opportuno rivolgersi al proprio medico per conoscere le opzioni di supporto disponibili.

## Come progredisce la sarcoidosi?

La maggior parte delle persone a cui è diagnosticata la sarcoidosi migliora senza trattamenti specifici e conduce una vita normale. Circa 1 persona su 4 presenta sintomi cronici a lungo termine che richiedono un trattamento continuo.

## Vita quotidiana e supporto

Vivere con la sarcoidosi può avere un impatto sia fisico che emotivo. Sono state riportate ripercussioni significative su tutti gli aspetti della vita di una persona, ad esempio a causa dell'affaticamento, del dolore cronico, di difficoltà nel sonno, della

difficoltà a lavorare normalmente e della depressione. Alcuni di questi effetti non migliorano significativamente con il trattamento.

La sarcoidosi colpisce ogni persona in modo diverso. È importante ricevere il supporto di cui si ha bisogno. È utile parlare con il proprio medico di

- come ci si sente (sul piano fisico e psicologico)
- altre modalità di aiuto (incluso il supporto psicologico e forme di aiuto per smettere di fumare)
- come conservare la qualità della vita
- migliorare la propria alimentazione e l'attività fisica.

È importante ricordare che non si è soli in questo percorso. Le organizzazioni di pazienti e i gruppi di supporto possono offrire maggiori informazioni. Si veda la sezione Ulteriori informazioni.



*“Test ed esami sono molto importanti nel trattamento, ma sono il mio benessere e la qualità della vita a determinare quanto soffro per la sarcoidosi. E questa è la cosa più importante.”*  
(Testimonianza di un paziente)

## Ulteriori informazioni

- **Sito ELF:** [www.europeanlunginfo.org/sarcoidosis](http://www.europeanlunginfo.org/sarcoidosis) link a maggiori informazioni, tra cui i siti web di organizzazioni nazionali dei pazienti in varie lingue.
- **World Association of Sarcoidosis and Other Granulomatous Disorders (WASOG):** [www.wasog.org](http://www.wasog.org). Adotta un approccio multidisciplinare alle malattie polmonari interstiziali, inclusa la sarcoidosi, e riunisce medici e pazienti tramite informazioni, formazione e ricerca.



**ELF** EUROPEAN  
LUNG  
FOUNDATION



**ERS** EUROPEAN  
RESPIRATORY  
SOCIETY

La European Lung Foundation (ELF) è stata fondata nel 2000 dalla European Respiratory Society (ERS) allo scopo di riunire pazienti, pubblico e professionisti del settore affinché possano contribuire positivamente allo sviluppo della medicina respiratoria.

*Si ringraziano il Prof. Bob Baughman, il Prof. Michael Kreuter, la Dr Marlies Wijsenbeek e i membri del comitato consultivo di pazienti per la sarcoidosi dell'ELF per l'aiuto prestato nello sviluppo di questa scheda informativa.*

**Pubblicazione redatta nel giugno 2020.**



**European  
Reference  
Networks**

**ERN-LUNG**  
RARE RESPIRATORY DISEASES