

Progetti innovativi per le malattie rare

Valutazione della disfagia nelle Miopatie Infiammatorie Idiopatiche mediante studio scintigrafico del transito orofaringoesofageo (TOFES): implicazioni cliniche e terapeutiche. Lo studio MITO.

Linda Carli¹, Simone Barsotti¹, Chiara Cardelli¹, Mariano Grosso², Michele Diomedì¹, Alessandra Tripoli¹, Duccio Volterrani², Marta Mosca¹

¹ UO Reumatologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

² UO Medicina Nucleare, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Abstract

Le Miopatie Infiammatorie Idiopatiche (MII) sono un gruppo eterogeneo di rare patologie autoimmuni sistemiche che colpiscono primariamente la muscolatura scheletrica e coinvolgono di frequente anche vari organi interni. I principali subsets di malattia sono rappresentati da polimiosite, dermatomiosite, miosite a corpi inclusi e dermatomiosite giovanile. Lo spettro delle manifestazioni cliniche è molto vario e spesso caratterizzato da progressivo deficit di forza muscolare (tipicamente a carico della muscolatura dei cingoli e prossimale degli arti), rash cutaneo caratteristico, oltre a sintomatologia legata a impegno d'organo maggiore quali quello polmonare, cardiaco ed esofageo.

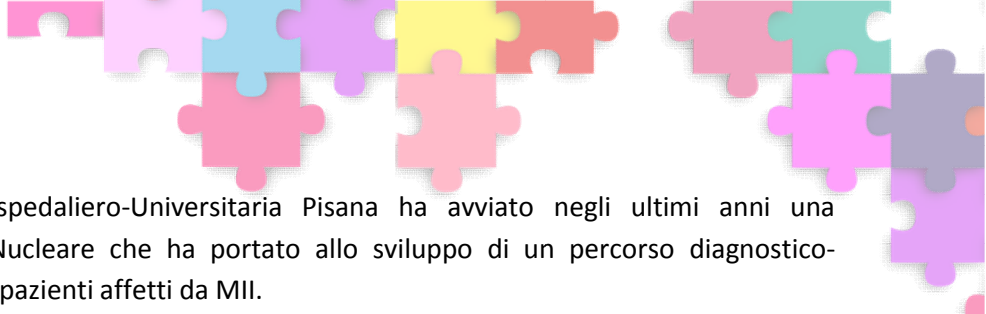
Il coinvolgimento del tratto gastroenterico prossimale si manifesta classicamente con disfagia e rappresenta una delle principali cause di morbidità nei pazienti con MII, compromettendo la qualità di vita, determinando stati di malnutrizione e aumentando il rischio di polmonite ab-ingestis. Di conseguenza, la severità dell'impegno faringoesofageo si associa a una prognosi peggiore. Nei casi più gravi, il paziente non riesce ad alimentarsi e può necessitare di approcci terapeutici invasivi quali dilatazioni esofagee o posizionamento di gastrostomia percutanea.

Sebbene l'utilizzo di Patient Reported Outcomes (PROs) specifici possa essere d'aiuto nel caratterizzare maggiormente la disfagia riferita dai pazienti, sono necessarie indagini strumentali per obiettivare il coinvolgimento del tratto gastrointestinale, che talora può essere anche subclinico.

Dati di Letteratura¹ confermano come tale tipo di impegno, per migliorare in maniera significativa, necessiti nella maggioranza dei casi di un trattamento con immunoglobuline umane per via endovenosa (IVIg) o sottocutanea (sclg), emoderivati, con un costo che impatta notevolmente sul budget di spesa aziendale.

Ad oggi, non esistono metodiche strumentali standardizzate per la valutazione dell'impegno faringoesofageo nei pazienti con MII. La metodica di imaging classicamente utilizzata è la radiografia dell'esofago con mezzo di contrasto, ma il rischio di aspirazione del solfato di bario nei pazienti con disfunzione più severa ne limita l'utilizzo. Lo studio scintigrafico del transito orofaringoesofageo consente di ricavare importanti informazioni funzionali, tra le quali i tempi di transito orofaringeo ed esofageo, gli indici di ritenzione a livello orofaringeo ed esofageo, la percentuale di aspirazione e la presenza di dismotilità del tratto esofageo. In considerazione dell'ampia quantità di informazioni ricavabili, può essere un utile strumento non soltanto per il work-up diagnostico, ma anche per il follow-up di questi pazienti, in seguito a trattamenti mirati.

Dati preliminari sulla nostra coorte² sembrano confermare la validità della TOFES nella valutazione quantitativa della severità della disfagia, in accordo anche con la valutazione soggettiva del sintomo tramite somministrazione del MD Anderson Dysphagia Inventory (MDADI), PRO specifico per tale tipo di impegno.



L'UO Reumatologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana ha avviato negli ultimi anni una collaborazione con l'UO Medicina Nucleare che ha portato allo sviluppo di un percorso diagnostico-terapeutico assistenziale (PDTA) per i pazienti affetti da MII.

Sulla base di tale collaborazione è nato un progetto mirato innanzitutto ad ampliare il campione di pazienti con MII e disfagia da sottoporre a TOFES; questi soggetti, in occasione dell'esame, compileranno il questionario MDADI e gli altri PROs validati per la valutazione della qualità della vita, allo scopo di confermare i dati preliminari citati su una coorte più ampia e di indagare in maniera più completa l'impatto della disfagia sulla quotidianità dei pazienti con MII. Secondariamente, il progetto prevede di eseguire un follow-up dopo 6 mesi dall'inizio di terapia mirata con Ig, per confermare l'efficacia di quest'ultima grazie alla possibilità di valutare quantitativamente la compromissione della deglutizione. L'esame ripetuto sarà inoltre utile per chiarire eventuali modalità di sospensione delle Ig, al fine di ottimizzare l'esposizione dei malati a emoderivati e i costi associati alla terapia.

In conclusione, il progetto descritto mostra la potenzialità di quantificare la severità dell'impegno esofageo in corso di MII tramite una metodica più performante della radiografia dell'esofago con pasto baritato, allo scopo di rendere più precisa e mirata la scelta terapeutica e valutarne l'efficacia, anche nell'ottica di migliorare la gestione dei costi sanitari. Infine, la valutazione della percezione soggettiva del malato sarà preziosa per meglio indagare l'impatto dell'impegno esofageo nella vita dei pazienti, le eventuali correlazioni con altri ambiti della loro quotidianità e con aspetti clinici concernenti la malattia e le eventuali variazioni in seguito a terapie specifiche, con la prospettiva futura di progettare strategie targettizzate sul malato, finalizzate a migliorarne la qualità di cura.

Bibliografia

1. Goswami RP, Haldar SN, Chatterjee M, Vij P, van der Kooi AJ, Lim J, Raaphorst J, Bhadu D, Gelardi C, Danieli MG, Kumar U. Efficacy and safety of intravenous and subcutaneous immunoglobulin therapy in idiopathic inflammatory myopathy: A systematic review and meta-analysis. *Autoimmun Rev.* 2022 Feb;21(2):102997. doi: 10.1016/j.autrev.2021.102997. Epub 2021 Nov 17. PMID: 34800685.
2. Barsotti S, Puccini G, Tripoli A, Cardelli C, Minichilli F, Volterrani D, Mosca M, Grosso M, Neri R. Assessment of swallowing function with oro-pharyngeal-esophageal scintigraphy in patients with idiopathic inflammatory myopathies. *Neurogastroenterol Motil.* 2019 Jul;31(7):e13599. doi: 10.1111/nmo.13599. Epub 2019 Apr 23. PMID: 31012534.