

CASE REPORT

SINDROME DI SNEDDON: UNA RARA VASCULOPATIA TROMBOTICA NON INFIAMMATORIA

Filippucci L¹, Faleburle A², Russo A¹, Cerasari A², Sanesi L², Scalera GB³, Vaudo G²

¹Unità Operativa di Cardiologia Riabilitativa e Prevenzione Patologie Cardiovascolari USL Umbria 1, Perugia, Italy

²SC di Medicina Interna Azienda Ospedaliera "S. Maria" di Terni, Scuola di Specializzazione in Medicina dello Sport e dell'Esercizio Fisico, Università di Perugia, Italy

³SC di Radiologia Azienda Ospedaliera di Perugia, Dipartimento di Diagnostica per Immagini e di Laboratorio, Perugia, Italy

Parole chiave:
Sneddon, stroke, autoanticorpi, livedo reticularis

ABSTRACT

La sindrome di Sneddon è una rara patologia che colpisce maggiormente il sesso femminile.

È una vasculopatia trombotica non infiammatoria associata ad eventi cerebro-vascolari e livedo reticularis.

I distretti più colpiti infatti coinvolgono le arterie di medio e piccolo calibro a carico dell'encefalo e della cute.

L'eziologia non è nota ma si ritiene che i livelli degli ormoni riproduttivi femminili, l'utilizzo di contraccettivi orali e l'ipertensione arteriosa sistemica possano essere correlati con la progressione della malattia.

Riportiamo il caso di una donna di 50 anni che presentava in anamnesi un pregresso ictus cerebrale, ipertensione arteriosa sistemica, livedo reticularis ed alterazioni a carico del sistema immunitario e coagulativo.

INTRODUZIONE

La Sindrome di Sneddon ha una incidenza di 4 individui per milione l'anno e si manifesta prevalentemente tra i 20 ed i 42 anni.

Insorge per lo più in maniera sporadica anche se sono stati descritti in letteratura

alcuni casi familiari a trasmissione autosomica dominante.

Circa il 40-50% dei pazienti presenta positività per anticorpi antifosfolipidi (aPL) e spesso tale patologia si associa a diverse malattie autoimmuni quali Lupus Eritematoso Sistemico (LES), malattia di Behçet e connettivite indifferenziata⁽¹⁾.

CASE REPORT

Giunge alla nostra osservazione paziente di sesso femminile di anni 50 che nel luglio 2012 riportava episodio di instabilità nella marcia, vertigini oggettive, parestesie dell'emisoma sinistro, reperti compatibili con uno stroke cerebellare.

In anamnesi si evidenziavano frequenti episodi di emicrania senz'aura, ipotiroidismo da tiroidite cronica linfocitaria (Hashimoto), ipertensione arteriosa sistemica non ben controllata con picchi ipertensivi ed utilizzo di estrogeni per un periodo di circa 30 anni.

A livello dermatologico era presente livedo reticularis a carico della faccia anteriore e posteriore delle cosce e dei cavi poplitei ed all'ecocolor-Doppler degli arti inferiori vi erano reperti compatibili con insufficienza venosa cronica di grado moderato.

In seguito all'evento cerebrovascolare

This article was published on March 28, 2019, at SIMEDET.EU.

doi.org/10.30459/2019-8
Copyright © 2019 SIMEDET.

la paziente aveva intrapreso indagini genetiche ed immunologiche che avevano mostrato la presenza di un deficit di antitrombina III (AT-III, mutazione ARG47CYS), reperto compatibile con uno stato di ipercoagulabilità, positività per anticorpi ANTI-TPO, ENA (PM-SCL75), SRP (1:160) e debole positività degli ANA (25.3 u/mL).

La paziente risultava inoltre essere affetta da Lupus Eritematoso Sistemico e presentava a livello epatico due formazioni nodulari compatibili con angioma.

A causa della menopausa precoce insorta all'età di 43 anni ed all'utilizzo ciclico di terapia corticosteroidica ad alte dosi per la condizione autoimmune, la paziente aveva sviluppato un quadro di osteoporosi secondaria (T-Score -3.1), associata a carenza di vitamina D (ultimi valori di 12.9 ng/mL).

All'osservazione era giunta anche la figlia della paziente, di anni 12, per il riscontro di positività per anticorpi ANTI-TPO ed incremento del TSH.



FIG. 1 - LIVEDO RETICULARIS A LIVELLO DELLE COSCE

L'ecografia tiroidea confermava la presenza di una flogosi cronica; il sospetto di vasculite sistemica era avvalorato dalla familiarità paterna, in quanto il padre risulta essere affetto da mastocitosi X. Attualmente le indagini relative alla figlia sono in fase di completamento e la patologia è in fase di definizione diagnostica.

CONCLUSIONI

Poiché la Sindrome di Sneddon è una condizione estremamente rara, non esiste un trattamento univoco. Il trattamento maggiormente condiviso è la terapia anticoagulante con Warfarin.

Alcuni autori suggeriscono inoltre che i pazienti aPL negativi debbano essere trattati con un approccio meno aggressivo, che consiste nella terapia antiaggregante con Aspirina, mentre altri consigliano il Warfarin con un valore target maggiore del valore internazionale normalizzato ⁽¹⁾⁽²⁾.

Al contrario, i pazienti aPL positivi, mostrano una risposta maggiore al trattamento immunosoppressivo con Rituximab. È stato suggerito anche l'utilizzo di ACE-inibitori per ridurre la proliferazione endoteliale e di prostaglandine al fine di migliorare la perfusione microvascolare ⁽²⁾.

Attualmente la nostra paziente è in terapia anticoagulante con Warfarin, antipertensiva con sartani, in terapia corticosteroidica e supplementazione di vitamina D. Necessita di controlli periodici accurati, essendo la sua condizione di base cronica, progressiva ed invalidante, spesso associata a fenomeni neurodegenerativi precoci.

Si raccomandano come misure preventive la totale astensione dal fumo di sigaretta e la sospensione di eventuale terapia estroprogestinica.

Sebbene la sindrome faccia riferimento ad un disordine di tipo vasculopatico, è bene ricordare come il sistema immunitario svolga un ruolo fondamentale e che una sua disregolazione possa contribuire allo sviluppo ed alla progressione di tale patologia.

BIBLIOGRAFIA

1. Sneddon Syndrome. National Organization for Rare Disorders (NORD). 2016; <http://rarediseases.org/rare-diseases/sneddon-syndrome>
2. Shengjun Wu, Ziqi Xu and Hui Liang. Sneddon's syndrome: a comprehensive review of the literature. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9:215