

Colangite Biliare Primitiva (CBP)

Cos'è la CBP?

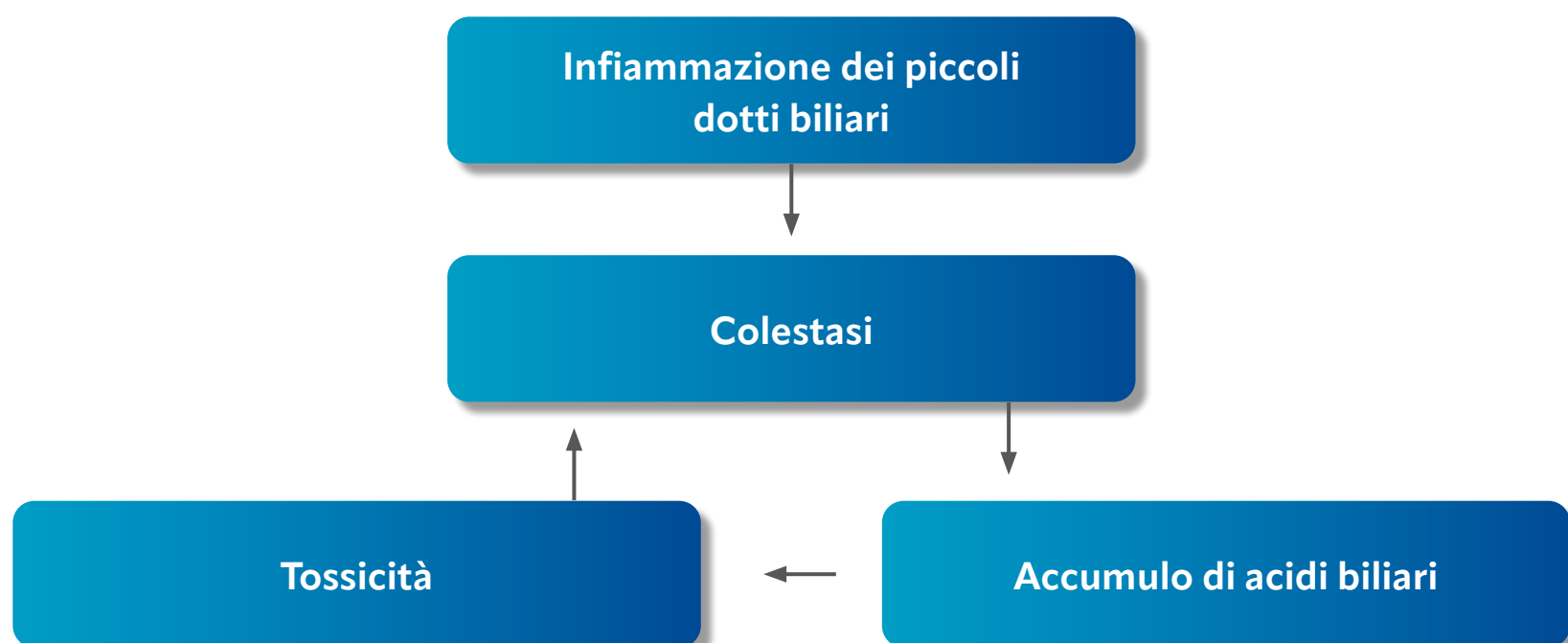
La colangite biliare primitiva (CBP), precedentemente chiamata cirrosi biliare primitiva, è una malattia infiammatoria cronica del fegato a carattere autoimmune, che colpisce i piccoli dotti biliari intraepatici. Nel tempo, la CBP può portare alla fibrosi e, infine, alla cirrosi.

Il termine fibrosi si riferisce alla presenza di tessuto cicatriziale all'analisi di una biopsia epatica. Altri metodi non invasivi per rilevare la fibrosi epatica comprendono alcuni scores calcolati attraverso la combinazione di parametri biometrici ed esami ematici, e l'elastografia epatica.

La presenza di un'inflammatione cronica a carico delle cellule del fegato conduce ad una distruzione delle stesse, fino allo sviluppo della fibrosi epatica. Questo tessuto fibroso si dispone a circondare dei noduli di rigenerazione, i quali si formano a causa di una proliferazione anomala delle cellule epatiche distrutte. La conseguenza è una progressiva riduzione della funzione epatica, fino a quando la fibrosi diventa cirrosi. È possibile vivere con la cirrosi, ma è importante attenersi in maniera rigorosa ai controlli medici previsti.

Il nostro sistema immunitario normalmente produce anticorpi per difendere l'organismo da aggressori esterni (virus, batteri). In presenza di una malattia autoimmune, il sistema immunitario attacca alcuni normali componenti del nostro organismo, e nel caso della CBP, gli anticorpi sono diretti contro i piccoli dotti biliari rendendosi così responsabili di una condizione di colestasi.

La principale conseguenza del danno ai dotti biliari causato dall'autoimmunità nella CBP è, appunto, la colestasi la quale si verifica quando il fegato non è in grado di secernere adeguatamente la bile prodotta nell'intestino. L'accumulo di bile nel fegato è tossico e provoca uno stato di infiammazione persistente e lo sviluppo di cicatrici fibrotiche, che a loro volta aggravano la colestasi in un circolo vizioso, come mostrato di seguito.



Colangite Biliare Primitiva (CBP)

Uno degli obiettivi terapeutici nella CBP è evitare l'aggravamento della colestasi, andando così ad interrompere il circolo vizioso che è causa del progressivo danno epatico.

Una diagnosi precoce è essenziale per intraprendere in maniera tempestiva la terapia più appropriata, così da prevenire o rallentare la progressione di malattia. I pazienti che ricevono una diagnosi precoce e che mostrano una buona risposta alla terapia presentano una aspettativa di vita assolutamente paragonabile agli individui sani non affetti. Fortunatamente, questo riguarda la maggioranza dei pazienti affetti da CBP.

Chi è affetto dalla malattia?

Il 90% dei pazienti affetti da CBP sono donne, e la maggior parte ricevono la diagnosi in un'età compresa tra i 35 e i 55 anni. La prevalenza della malattia (numero di casi in una data popolazione) tra le donne di età superiore ai 40 anni è stimata essere di circa 1 caso su 1000. La CBP può essere pertanto considerata una malattia rara.

Perché ho la CBP?

La causa di questa patologia è sconosciuta. Una predisposizione genetica di base, in associazione a fattori ambientali intercorrenti, si pensa siano i responsabili della disfunzione autoimmune che causa lo sviluppo della CBP.

Quali sono i possibili sintomi?

Una elevata quota di pazienti sono asintomatici al momento della diagnosi. Stanchezza e prurito sono riportati frequentemente nel corso della malattia. Altri sintomi associati possono includere difficoltà di concentrazione, dolori articolari e dolore nel quadrante superiore destro dell'addome. Secchezza orale ed oculare vengono talvolta descritti dai pazienti, e possono essere associati ad altre malattie autoimmuni che accompagnano la CBP.

Dato che i sintomi sono spesso subdoli, e non sempre si verificano, è raro che una diagnosi di CBP venga formulata a seguito dello sviluppo di una determinata sintomatologia clinica. Questi sintomi, soprattutto la stanchezza, sono inoltre in genere indipendenti dalla severità di malattia.

In alcuni casi, i pazienti affetti da CBP possono soffrire di altre malattie autoimmuni, come la sindrome di Sjogren o la tiroidite di Hashimoto. Queste condizioni richiedono una presa in carico da parte di figure dedicate, il che si traduce nella necessità di una gestione coordinata da parte di vari specialisti.

Come viene diagnosticata la CBP?

Al momento attuale la CBP viene di solito diagnosticata a seguito di esami di laboratorio eseguiti di routine. Il riscontro di alterati valori di funzionalità epatica, che possono indicare una condizione di colestasi, spingono i medici ad indagare circa le principali cause di malattia del fegato. La CBP viene di solito diagnosticata in maniera semplice, sulla base della combinazione di una colestasi cronica agli esami di laboratorio insieme al riscontro di una positività per gli anticorpi anti-mitocondrio (AMA) o per anticorpi anti-nucleo specifici per la CBP. La positività degli AMA viene riscontrata in oltre il 90% dei pazienti.

Colangite Biliare Primitiva (CBP)

La principale alterazione laboratoristica riscontrata nella CBP è rappresentata da elevati livelli di fosfatasi alcalina (ALP) e/o di gamma-GT, che si associano ad un'inflammatione dei dotti biliari, e un aumento delle immunoglobuline M (IgM). Alanina aminotransferasi (ALT) e aspartato aminotransferasi (AST) sono di solito anch'esse elevate senza che questo indichi necessariamente la co-presenza di una epatite autoimmune (AIH).

Solo in alcuni casi specifici si ritiene necessario il ricorso alla biopsia epatica. Infatti, la biopsia epatica non viene utilizzata di routine per la diagnosi di CBP, ma può risultare utile ad esempio nel caso ci sia il sospetto clinico di CBP in assenza di positività per gli anticorpi specifici. In aggiunta, la biopsia può essere necessaria per determinare il grado di perdita dei dotti biliari o per escludere la presenza di altre patologie epatiche associate come l'epatite autoimmune (AIH) o la steatosi epatica non alcolica (NAFLD).

In seguito ad una diagnosi di CBP, lo specialista di riferimento ha la necessità di stadiare la malattia (ovvero di individuare il grado di fibrosi epatica già presente, fino alla cirrosi). Un'elastografia epatica può essere utilizzata con questo obiettivo, tuttavia per stabilire in maniera più accurata lo stadio di malattia solitamente ci si basa su una combinazione di esami ematici, risultati dell'elastografia, esami di imaging del fegato (ecografia epatica, tomografia computerizzata, risonanza magnetica) e sintomi clinici.

Cosa può fare il tuo epatologo?

Una diagnosi corretta e tempestiva è essenziale per impostare la terapia più appropriata. Essendo la CBP una malattia rara del fegato, è importante che essa venga monitorata e gestita da parte di un epatologo (specialista in malattie del fegato).

Il medico specialista esaminerà il tuo caso specifico e prescriverà la terapia più appropriata, valutando poi attraverso gli esami ematici la risposta al trattamento prescritto. Inoltre, egli individuerà eventuali problematiche che possono manifestarsi durante il corso della malattia, compresa la concomitante presenza di altre patologie che spesso si associano alla CBP.

Il trattamento di prima linea per la CBP è l'acido ursodesossicolico (UDCA), che di solito è tollerato molto bene dal paziente. La dose standard è compresa tra i 13 e i 15 mg per chilogrammo di peso corporeo al giorno. Il tuo epatologo calolerà il dosaggio più appropriato per te, che potrebbe cambiare nel tempo in caso di variazioni significative del peso corporeo. Considerando che un dosaggio adeguato di UDCA si associa ad una prolungata aspettativa di vita e ad una ridotta percentuale di ricorso al trapianto di fegato nella CBP, l'UDCA deve essere considerato essenziale per proteggere il tuo fegato. Infatti, nella maggior parte dei pazienti, il danno epatico progressivo legato alla CBP può effettivamente essere bloccato o rallentato dall'UDCA.

Se la terapia con UDCA non è sufficiente per stabilizzare la malattia, una terapia aggiuntiva è necessaria per migliorare ulteriormente la prognosi. Le terapie di seconda linea da considerare includono l'acido obeticolico e il bezafibrato (o fenofibrato), ma la disponibilità di questi trattamenti è diversa in diversi Paesi. Insieme al tuo epatologo potrai discutere la necessità di una terapia aggiuntiva oltre all'UDCA, e quale terapia di seconda linea è più adatta e/o disponibile nel tuo caso specifico. Diversi trials clinici sperimentali con l'obiettivo di valutare la sicurezza ed efficacia di nuovi farmaci nella CBP sono inoltre disponibili in tutto il mondo.

In relazione ai principali sintomi della CBP, il tuo medico ha a disposizione diverse opzioni terapeutiche con l'obiettivo di tenere sotto controllo il prurito. Sfortunatamente, non esiste ancora una terapia specifica in grado di agire sull'astenia associata alla CBP. È raccomandata tuttavia la correzione di tutti quei fattori che possono peggiorare la stanchezza, come i disturbi del sonno, l'anemia o l'inattività fisica.

Colangite Biliare Primitiva (CBP)

Cosa puoi fare tu?

Il tuo epatologo è responsabile della gestione clinica della tua CBP, e a questo scopo necessita di coordinarsi con altri specialisti oltre che con il tuo medico di famiglia.

Tuttavia tu, in quanto paziente, hai allo stesso modo delle importanti responsabilità:

1. Seguire con precisione le terapie prescritte, essendo questo aspetto cruciale per la loro efficacia
2. Organizzare in anticipo gli appuntamenti con il tuo medico, il che faciliterà il dialogo con lo specialista e, infine andrà a migliorare la consapevolezza della tua condizione medica.

In presenza di una malattia cronica come la CBP, si va ad instaurare una relazione a lungo termine tra medico e paziente. Questa relazione necessita di essere costruita e mantenuta sin dall'inizio del percorso.

Se decidi di usare trattamenti o prodotti alternativi non prescritti dal tuo medico, dovresti prima di tutto discuterne con lui. Potrebbero esserci effetti avversi derivanti dall'assunzione di tali prodotti.

Come monitorare la CBP?

La CBP viene monitorata in maniera diversa a seconda della severità di malattia. Solitamente, il medico procede con una valutazione dei sintomi, degli esami di laboratorio, dell'ecografia addominale, dell'elastografia epatica, e, in alcuni casi, della gastroscopia.

Gli esami ematici sono di solito raccomandati ogni 6-12 mesi, a seconda della severità e della stabilità di malattia. Le donne più giovani, i pazienti di sesso maschile e quelli che hanno già sviluppato una cirrosi epatica possono richiedere una speciale attenzione, compresa la necessità di regolari controlli ecografici dell'addome.

I pazienti affetti da CBP possono avere un aumentato rischio di osteoporosi (ridotta densità ossea). Pertanto, gli esami che valutano i livelli di densità ossea (densitometria ossea) e misure preventive possono essere necessari.

L'elastografia epatica è anch'essa utile per monitorare la malattia, e dovrebbe essere ripetuta regolarmente (ad esempio ogni 1-2 anni a seconda del contesto clinico) nel corso del tempo.

Molto raramente un paziente affetto da CBP necessiterà di un trapianto di fegato. Tuttavia, se eseguito, di solito ha ottimi risultati a lungo termine.

Devo seguire una dieta particolare?

Non esiste una dieta specifica per la CBP. La raccomandazione, così come per la popolazione generale, è quella di seguire una dieta sana e ben bilanciata. È noto che una dieta caratterizzata da un eccesso di zuccheri e/o di grassi (portando alla steatosi epatica, ovvero ad un accumulo di grasso nel fegato) può causare anch'essa un danno epatico. I pazienti sono incoraggiati ad evitare il fumo e l'eccessivo consumo di alcool.

Evita l'utilizzo di qualsiasi integratore senza prima consultarti con il tuo medico.

Oltre a queste indicazioni generali, il tuo medico potrebbe avere delle specifiche raccomandazioni personalizzate per il tuo caso.

Colangite Biliare Primitiva (CBP)

Posso avere una famiglia?

Sì. Se sei in età fertile, puoi discutere il tuo desiderio di una gravidanza con il tuo medico. Egli potrà fornirti raccomandazioni a seconda dello stadio della tua malattia. Gravidanza e allattamento sono possibili per la stragrande maggioranza delle pazienti donne.

Molto spesso le giovani donne chiedono se possono trasmettere la CBP ai loro figli. La CBP non è una malattia ereditaria, poiché essa non è causata da uno specifico difetto genetico che viene trasmesso dai genitori ai propri figli. Tuttavia, sembra esistere una predisposizione genetica allo sviluppo di malattie autoimmuni tra gli individui di una medesima famiglia.

Vaccinazioni

La vaccinazione contro i virus dell'epatite A e B e le infezioni da pneumococco (batterio) sono raccomandate, così come per il COVID-19. La vaccinazione contro l'influenza può essere presa in considerazione ogni autunno, ma dipenderà dalle raccomandazioni vigenti nel tuo Paese. In generale, ai pazienti di età > 65 aa e ai pazienti con cirrosi viene raccomandato di ripetere la vaccinazione anti-influenzale ogni anno.

Se decidi di sottoporli ad altri vaccini, dovresti parlarne con il tuo medico per essere certo che sia possibile eseguirli nel tuo caso specifico.

La CBP è una malattia infettiva?

No. La CBP non è una malattia infettiva o contagiosa.

Come posso trovare uno specialista?

La CBP è una malattia rara e, pertanto, non tutti i medici hanno una esperienza sufficiente per gestire i pazienti affetti. Idealmente, i pazienti affetti da CBP devono essere seguiti da uno specialista in un ospedale con esperienza specifica nel trattamento della patologia.

Alcuni ospedali fanno parte di un network nazionale per le malattie rare epatologiche e/o del network europeo per le malattie rare del fegato, L'ERN RARE-LIVER. Questo si traduce nel fatto che i pazienti seguiti in ospedali che fanno parte del network possono trarre beneficio dall'esperienza di specialisti che lavorano in altri centri afferenti al network. La discussione di casi all'interno del network può essere utile nella gestione dei casi più complessi.

Per maggiori informazioni su ERN RARE-LIVER puoi visitare il sito <https://rare-liver.eu/>.



Colangite Biliare Primitiva (CBP)

Trovare informazioni e supporto

Le organizzazioni dei pazienti possono aiutarti ad affrontare l'impatto con una diagnosi di CBP, grazie alla possibilità di condividere esperienze, e possono facilitare il dialogo con gli operatori sanitari. Quando si convive con una malattia rara, è importante comprendere a pieno la propria condizione medica. In aggiunta, le organizzazioni dei pazienti potranno fornirti supporto e non farti sentire isolato nell'affrontare la tua patologia. Sul sito internet di ERN RARE-LIVER potrai trovare informazioni circa le organizzazioni di pazienti presenti nel tuo Paese (<https://rare-liver.eu/patients/patient-organisations>).

Avvertenze

Le informazioni presenti gratuitamente nel nostro sito web sono state fornite al meglio delle nostre conoscenze con l'obiettivo di fornire ai lettori interessati una panoramica iniziale sulle varie patologie di interesse e sulle relative opzioni terapeutiche. Esse sono state pubblicate a solo titolo informativo ed in nessun caso possono sostituire la visita medica, le indicazioni cliniche o le diagnosi formulate da parte di medici specialisti.



European
Reference
Network

Hepatological Diseases
(ERN RARE-LIVER)

Foglio informativo per il paziente
Traduzione Francesca Fianchi, 04/2024
<https://rare-liver.eu>