



www.pediatric-rheumatology.printo.it

BEHCET

Cos'è?

La sindrome di Behcet o la malattia di Behcet (BS) è una vasculite sistemica (infiammazione dei vasi sanguigni) la cui causa è sconosciuta, è caratterizzata da ricorrenti ulcere orali e genitali, con un interessamento agli occhi, alle articolazioni, alla pelle, ai vasi sanguigni e al sistema nervoso. BS si chiama così da un dottore turco, il Prof Dr Hulusi Behcet, che la descrisse nel 1937.

Quanto è comune?

BS è più comune in alcune parti del mondo. La distribuzione geografica della BS coincide con la storica "via della seta". Si osserva principalmente nei paesi dell'estremo oriente, medio oriente e del bacino del mediterraneo (Giappone, Corea, Iran, Turchia, Tunisia e Marocco). La stima nella popolazione adulta è di 1 caso su 10000 in Giappone e 1-3 su mille in Turchia. Nel nord Europa è invece di circa 1 caso su 300000.

Alcuni casi sono riportati in Australia e negli Stati Uniti. La BS nei bambini è rara anche nelle popolazioni ad alto rischio. I criteri diagnostici si completano prima dei 16 anni in approssimativamente il 3% di tutti i pazienti affetti da BS.

In generale, l'inizio della malattia è tra i 20 e i 35 anni. Si distribuisce equamente tra entrambi i sessi, anche se i maschi sono più gravi.

Quali sono le cause della malattia?

Le cause della malattia sono sconosciute (malattia idiopatica). Una predisposizione genetica può avere un ruolo nello sviluppo della BS. Non esiste una causa specifica.

Ricerche sulle cause ma anche sul trattamento sono portate avanti in diversi centri.

È ereditaria?

Non esiste un consistente schema di ereditarietà nella BS, tuttavia è presente una predisposizione genetica. La sindrome è associata ad una predisposizione genetica (HLA B5), specialmente in pazienti originari del mediterraneo e dell'estremo Oriente. Ci sono dei casi nella stessa famiglia che sono stati descritti nella letteratura.

Perché il mio bambino ha questa malattia? Può essere prevenuta?

La causa della malattia è sconosciuta. La BS non può essere prevenuta.

È contagiosa?

No, la BS non è contagiosa.

Quali sono i sintomi principali?

1) ulcere orali (afte): queste lesioni sono quasi sempre presenti. Le ulcere orali sono il segno iniziale in quasi i due terzi dei pazienti. La maggior parte dei bambini sviluppa

ulcere multiple minori che non si distinguono dalle ulcere ricorrenti che sono comuni nell'infanzia. Ulcere estese sono più rare ma possono essere molto difficili da trattare.

2) Ulcere genitali: nei maschi le ulcere sono localizzate principalmente sullo scroto e meno frequentemente sul pene. Nei pazienti maschi adulti queste lasciano quasi sempre una cicatrice. Nelle femmine sono colpiti soprattutto i genitali esterni. Queste ulcere assomigliano alle afte orali. I bambini prima della pubertà hanno meno ulcere genitali.

I ragazzi possono avere ricorrenti orchiti (infiammazione testicolare).

3) interessamento della pelle: ci sono diverse lesioni della pelle. Lesioni tipo acne sono presenti solo dopo la pubertà. L'eritema nodoso: sono lesioni nodulari rosse e dolorose localizzate di solito sugli arti inferiori. Queste lesioni sono più frequenti tra i bambini che non sono ancora in pubertà.

La reazione patergica è la reattività della pelle nei pazienti affetti da BS alla puntura di un ago. Questo può anche essere usato come un esame diagnostico nella BS. Dopo una puntura sulla pelle con un ago sterile sull'avambraccio, una papula o una pustola si forma tra le 24 e le 48 ore.

4) interessamento oculare: questa è una delle manifestazioni più gravi della malattia. Mentre la prevalenza totale è di circa il 50%, aumenta al 70% nei maschi. Le femmine sono colpite meno frequentemente. La malattia è bilaterale nella maggior parte dei pazienti. Gli occhi sono di solito interessati nei primi 3 anni dopo l'inizio della sindrome. Il decorso della malattia oculare è cronico con dei picchi occasionali. Entrambe le camere posteriori e anteriori (uveite posteriore e anteriore) dell'occhio sono interessate. Dopo ogni aggravamento avviene del danno strutturale che causa una graduale perdita visiva.

5) interessamento articolare: le articolazioni sono interessate in circa il 30-50% dei bambini affetti da BS. Solitamente le più colpite sono le caviglie, le ginocchia, i polsi e i gomiti. Si osserva un interessamento monoarticolare (interessamento di una sola articolazione) o oligoarticolare (interessamento di meno di 4 articolazioni). Di solito questa infiammazione dura qualche settimana e si risolve senza conseguenze. È molto raro che l'artrite della BS si sviluppi in un danno articolare.

6) Interessamento neurologico: per quanto raro, un interessamento neurologico può avvenire nei bambini affetti da BS. Sono caratteristici: sintomi cerebrali, fitte e un aumento della pressione intracranica con mal di testa. Le forme più gravi si osservano nei maschi. Alcuni pazienti sviluppano problemi psichiatrici.

7) L'interessamento vascolare si osserva in circa il 12-30% dei casi affetti da BS giovanile. Di solito sono interessati i grandi vasi sanguigni, spesso le vene del polpaccio che danno polpacci dolorosi e gonfi.

8) Interessamento gastrointestinale: particolarmente comune nei pazienti dell'estremo oriente. L'esame dell'intestino rivela ulcere.

La malattia è la stessa in ogni bambino?

No. Non lo è. Alcuni hanno una malattia lieve con ulcere orali e alcune lesioni cutanee, altri sviluppano un interessamento oculare o del sistema nervoso. Ci sono alcune differenze tra bambini e bambine. Di solito i bambini hanno un decorso più grave della malattia, con un interessamento oculare e vascolare più grave rispetto alle bambine.

Come è diagnosticata?

La diagnosi è principalmente clinica. Perché un bambino rientri nei criteri internazionali descritti per la BS possono passare anche 5 anni. La diagnosi è di solito ritardata con una media di 3 anni.

Non ci sono esami di laboratorio specifici per la BS. Approssimativamente la metà dei bambini sono HLA B5 positivi e questo è di solito segno che la malattia è più grave.

Come descritto precedentemente, l'esame patergico della pelle è positivo in circa il 60-70% dei pazienti. Per diagnosticare un interessamento vascolare e del sistema nervoso, una risonanza cerebrale e dei vasi sanguigni può essere necessaria.

Siccome la BS è una malattia multisistemica, lo specialista dell'occhio (oftalmologo), della pelle (dermatologo) e del sistema nervoso (neurologo) sono coinvolti nel trattamento di questi pazienti.

Qual è l'importanza degli esami?

1) L'esame patergico della pelle è importante per la diagnosi. È incluso nel gruppo di studio internazionale per la classificazione dei criteri per la malattia di Behcet. Si fanno da 3 a 5 punture sulla superficie interna dell'avambraccio con un ago sterile. Non fa quasi male. La reazione si valuta dalle 24 fino a 48 ore più tardi.

Questa iperreattività si vede anche nei posti dove si riversa il sangue o si può osservare dopo un intervento chirurgico, per questo motivo i pazienti affetti da BS non devono affrontare interventi non strettamente necessari.

3) si eseguono alcuni esami del sangue per diverse diagnosi, ma non ci sono esami specifici di laboratorio per la BS. Gli esami che rivelano un'inflammatione generale sono leggermente elevati. Una moderata anemia e un aumento dei globuli bianchi può essere rivelato dagli esami. Non c'è bisogno di ripetere questi esami a meno che il paziente sia monitorato per l'attività di malattia e per gli effetti collaterali delle medicine.

Può essere trattata/curata?

La malattia può andare in remissione ma può anche avere dei peggioramenti nel suo decorso. Può essere controllata ma non curata.

Quali sono i trattamenti?

Siccome le cause della BS sono sconosciute, non esiste un trattamento specifico. Ci sono molte cure alternative per i diversi organi interessati. Da una parte ci sono pazienti con BS che non hanno bisogno di alcuna terapia. Dall'altra parte pazienti, specialmente con un interessamento oculare, del sistema nervoso centrale e vascolare, che richiedono delle cure combinate.

Quasi tutte le informazioni disponibili sul trattamento della BS ci arrivano dagli studi per gli adulti. Le medicine principali sono qui listate.

A) colchicina: prima si usava per quasi ogni aspetto della BS ma in uno studio recente si è dimostrata più efficace nel trattamento dei problemi articolari e dell'eritema nodoso.

B) Corticosteroidi: sono molto efficaci nel controllare la malattia. Gli steroidi sono principalmente prescritti a bambini con problemi agli occhi, complicanze neurologiche e malattie vascolari, di solito in massicce dosi orali (30mg/kg al giorno per 3 giorni alternati), per avere una risposta immediata (boli di steroidi). Gli steroidi topici sono usati per curare ulcere orali e malattie dell'occhio nella forma di gocce nell'occhio.

- C) Farmaci immunosoppressori: questo gruppo di medicine sono somministrate a bambini ammalati gravemente, specialmente con un interessamento grave a livello oculare e di alcuni organi. Includono l'azatioprina, ciclosporina A e ciclofosfamide.
- D) terapia anti aggregante e anti coagulante: usate in casi selezionati nei pazienti con un interessamento vascolare. Nella maggior parte dei pazienti l'aspirina è probabilmente sufficiente per questo scopo.
- E) trattamenti locali per ulcere genitali e orali.
- F) terapia anti TNF: questo nuovo gruppo di farmaci sono state valutate in centri selezionati.
- G) la talidomide è usata per il trattamento di gravi ulcere in alcuni centri.

Il trattamento dei pazienti affetti da BS richiede un lavoro di equipe. Oltre ad un pediatra, un reumatologo, un oftalmologo e un ematologo dovrebbero essere inclusi nella squadra. La famiglia o il paziente dovrebbero essere sempre in contatto con il dottore o il centro che è responsabile per la cura.

Quali sono gli effetti collaterali della terapia medicinale?

1) la diarrea è uno degli effetti collaterali più comuni della colchicina. In casi rari può causare un decremento nel numero dei globuli bianchi o delle piastrine. L'azospermia (abbassamento del numero di spermatozoi) è stato menzionata, ma non è un problema principale nelle dosi terapeutiche.

2) corticosteroidi sono i più efficaci antinfiammatori ma il loro uso è limitato perché in tempi lunghi si possono verificare gravi effetti collaterali come il diabete mellito, ipertensione, osteoporosi, formazione della cataratta e ritardo nella crescita. I bambini che devono essere trattati con gli steroidi, se possibile, dovrebbero riceverli una volta al giorno di mattina. Per una somministrazione prolungata, dei preparati di calcio dovrebbero essere aggiunti alla lista della cura.

3) Farmaci immunosoppressori: l'azatioprina può essere epatotossica (tossica al fegato), può causare un abbassamento del numero dei globuli del sangue e aumentare la suscettibilità alle infezioni. La ciclosporina A è tossica principalmente per i reni e può causare ipertensione. Si possono manifestare dei problemi gengivali ed un aumento della peluria sul corpo. Gli effetti collaterali della ciclofosfamide sono principalmente la diminuzione dei globuli bianchi e delle piastrine e problemi alla vescica. Un somministrazione in tempi lunghi interferisce con il ciclo mestruale e può causare sterilità. I pazienti sotto questi trattamenti devono essere seguiti molto da vicino e dovrebbero fare gli esami del sangue e delle urine a mesi alternati.

Quanto dura la cura?

Non esiste una risposta uguale per tutti a questa domanda. Generalmente la terapia immunosoppressiva è interrotta dopo un minimo di 2 anni o quando il paziente è in remissione da due anni.

Comunque, per i bambini con una malattia vascolare e oculare, la remissione non è facile da raggiungere e la terapia potrebbe durare tutta la vita. In questi casi le medicine e le dosi sono modificate a seconda delle manifestazioni cliniche.

Terapie complementari/non convenzionali

Tali terapie non esistono per la BS.

Che tipo di controlli sono necessari?

Controlli periodici sono necessari per monitorare l'attività di malattia e il trattamento, e sono particolarmente importanti per i bambini affetti da un'infezione agli occhi. Gli occhi devono essere esaminati da un oculista che ha esperienza nel curare uveiti. La frequenza dei controlli dipende dall'attività di malattia e dalle medicine usate.

Quanto durerà la malattia?

Di solito il decorso della malattia si alterna tra periodi di remissione e di aggravamento. L'attività totale diminuisce generalmente con il tempo.

Qual è l'evoluzione a lungo termine della malattia (prognosi)?

Non ci sono informazioni sufficienti sui pazienti affetti da molto tempo da BS giovanile. Dalle informazioni disponibili sappiamo che ci sono molti pazienti con BS che non richiedono alcun trattamento.

Comunque i bambini con un interessamento oculare, vascolare e al sistema nervoso richiedono un trattamento speciale. I ragazzi giovani sviluppano una malattia più grave rispetto alle ragazze. L'occhio è interessato nei primi anni della malattia.

La BS può essere fatale in casi rari, principalmente a causa di un interessamento vascolare (rottura dell'arteria polmonare o di altri aneurismi periferici, ecc), malattia grave del sistema nervoso, ulcerazioni intestinali e perforazioni, viste specialmente tra pazienti appartenenti a specifici gruppi etnici (giapponesi).

La causa principale di problemi a lungo termine (morbilità) è la malattia oculare che può essere molto grave.

La crescita del bambino può essere ritardata soprattutto a seguito della terapia steroidea.

È possibile guarire completamente?

Qualche caso poco grave può guarire, ma la maggioranza ha dei lunghi periodi di remissione.

Quanto interferisce la malattia nella vita quotidiana del bambino e della famiglia?

Come altre malattie croniche, anche la BS influenza la vita quotidiana del bambino e della famiglia. Se la malattia è lieve, senza un interessamento oculare e degli organi maggiori, di solito la famiglia può condurre una vita normale. Il problema più comune di questo gruppo sono di solito le ulcere orali che possono dare molti problemi in tanti bambini. Queste lesioni possono essere dolorose e interferire con il mangiare e il bere. L'interessamento oculare è anche un serio problema per la famiglia.

La scuola?

È essenziale continuare l'educazione nei bambini con malattie croniche. Nella BS, a meno che non ci sia un interessamento oculare e degli organi maggiori, i bambini possono frequentare regolarmente la scuola. Il decremento nella visione potrebbe necessitare di speciali programmi educativi.

Sport?

Il bambino può attendere attività sportive se c'è solo un interessamento cutaneo e della mucosa. Durante i periodi di acuta infiammazione articolare, gli sport dovrebbero essere evitati. L'artrite nella BS non dura molto e si risolve completamente. Il paziente può ricominciare a praticare sport appena l'infiammazione se ne è andata.

La dieta?

Non ci sono restrizioni di nessun genere.

Il clima può influenzare il corso della malattia?

Non ci sono effetti conosciuti del clima sulla malattia.

Il bambino può essere vaccinato?

Il medico deve decidere i vaccini che il bambino può ricevere. Se un paziente è sotto trattamento di immunosoppressori (steroidi, azatioprine, ciclosporina A, ciclofosfamide, anti TNF), i vaccini con virus vivi attenuati (come anti-rosolia, anti-morbillo, anti-parotite, antipolio Sabin) devono essere posposti.

I vaccini che non contengono virus vivi ma solo proteine infettanti (anti-tetano, antidifterica, anti-polio Salk, anti epatite B, anti pertosse, pneumococco, haemophilus, meningococco) possono essere prescritti.

Vita sessuale, gravidanza, controllo della nascita?

Uno dei maggiori problemi con la vita sessuale è lo sviluppo di ulcere genitali. Possono essere ricorrenti e dolorose e interferire nel rapporto sessuale. Siccome le donne con BS hanno una malattia lieve, possono condurre una normale gravidanza.

I pazienti dovrebbero forse considerare dei metodi anticoncezionali se sono sotto farmaci immunosoppressori. Perciò devono consultare il loro dottore per dei metodi anticoncezionali e in caso di gravidanza.