



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CY/intro>

Νοσος Behcet

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς τίθεται η διάγνωση;

Η διάγνωση είναι κυρίως κλινική. Μπορεί να πάρει ένα με πέντε χρόνια μέχρι να πληρεί ένα παιδί τα διεθνή κριτήρια που περιγράφηκαν για την NB. Τα κριτήρια αυτά απαιτούν την παρουσία των στοματικών ελκών συν 2 από τα ακόλουθα χαρακτηριστικά: γεννητικά έλκη, τυπικές δερματικές βλάβες, μια θετική «παθεργιακή» αντίδραση ή οφθαλμική προσβολή. Η διάγνωση συνήθως καθυστερεί κατά μέσο όρο τρία χρόνια.

Δεν υπάρχουν συγκεκριμένα εργαστηριακά ευρήματα για τη NB. Περίπου τα μισά παιδιά με NB φέρουν τον γονιδιακό δείκτη HLA B5, που συνδέεται με πιο βαριά νόσο.

Όπως περιγράφηκε προηγουμένως, η «παθεργιακή» αντίδραση του δέρματος είναι θετική στο 60-70% των ασθενών. Ωστόσο, η συχνότητα είναι χαμηλότερη σε συγκεκριμένες εθνικές ομάδες. Για τη διάγνωση της αγγειακής και της νευρικής προσβολής, μπορεί να χρειασθούν ειδικές απεικονίσεις των αγγείων και του εγκεφάλου.

Επειδή η NB είναι πολυσυστημική νόσος, ειδικοί στην θεραπεία των οφθαλμών (οφθαλμίατρος), του δέρματος (δερματολόγος), του νευρικού συστήματος (νευρολόγος) συνεργάζονται στη θεραπεία.

2.2 Ποια είναι η σημασία των εξετάσεων;

Η «παθεργιακή» αντίδραση του δέρματος είναι σημαντική για τη διάγνωση. Συμπεριλαμβάνεται στα κριτήρια κατάταξης της Διεθνούς Ερευνητικής Ομάδας για τη Νόσο Behcet. Τρία έως πέντε τρυπήματα στο δέρμα γίνονται στην εσωτερική πλευρά του αντιβραχίου με

αποστειρωμένη βελόνα. Πονά πολύ λίγο και η αντίδραση αξιολογείται 24 με 48 ώρες αργότερα. Υπεραντίδραση του δέρματος μπορεί να παρατηρηθεί επίσης στα σημεία αιμοληψίας ή μετά από χειρουργικές επεμβάσεις. Επομένως, οι ασθενείς με NB δεν πρέπει να υποβάλλονται σε περιττές επεμβάσεις.

Κάποιες εξετάσεις αίματος γίνονται για διαφορική διάγνωση, αλλά δεν υπάρχουν συγκεκριμένες εργαστηριακές εξετάσεις για τη NB. Γενικά, οι εξετάσεις υποδηλώνουν ήπια φλεγμονή. Μπορεί να εντοπιστούν μια μέτρια αναιμία και μια αύξηση του αριθμού των λευκών αιμοσφαιρίων. Δε χρειάζεται να επαναληφθούν αυτές τις εξετάσεις εκτός αν ο ασθενής παρακολουθείται για την ενεργότητα της νόσου και τις ανεπιθύμητες ενέργειες των φαρμάκων.

Αρκετές μέθοδοι απεικόνισης εφαρμόζονται σε παιδιά με αγγειακή και νευρολογική προσβολή.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί / ιαθεί;

Η νόσος μπορεί να υποχωρήσει, αλλά κατά την πορεία της μπορεί να παρουσιάσει εξάρσεις. Μπορεί να ελεγχθεί αλλά όχι να ιαθεί.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Επειδή η αιτία της NB είναι άγνωστη, δεν υπάρχει συγκεκριμένη θεραπεία. Οι διαφορετικές προσβολές των οργάνων απαιτούν διαφορετικές θεραπευτικές προσεγγίσεις. Στη μία μεριά του φάσματος είναι οι ασθενείς με NB που δε χρειάζονται καμία θεραπεία. Από την άλλη, οι ασθενείς, με νόσο των οφθαλμών, του κεντρικού νευρικού συστήματος και των αγγείων μπορεί να απαιτούν συνδυασμό θεραπειών. Σχεδόν όλα τα δεδομένα που υπάρχουν για τη θεραπεία της NB προέρχονται από μελέτες σε ενήλικες. Τα κυριότερα φάρμακα παρατίθενται παρακάτω:

Κολχικίνη: Παλαιότερα συνταγογραφόταν για σχεδόν όλες τις εκδηλώσεις της NB, αλλά μια πρόσφατη μελέτη έδειξε ότι είναι πιο αποτελεσματική στη αντιμετώπιση των αρθρικών προβλημάτων και του οζώδους ερυθήματος και στην μείωση των ελκών των βλεννογόνων.

Κορτικοστεροειδή: Τα κορτικοστεροειδή είναι πολύ αποτελεσματικά στον έλεγχο της φλεγμονής. Τα στεροειδή χορηγούνται κυρίως σε παιδιά με νόσο των οφθαλμών, του κεντρικού

νευρικού συστήματος και των αγγείων, συνήθως σε μεγάλες δόσεις από του στόματος (1- 2 mg/kg/ημέρα). Όταν απαιτείται, μπορεί να χορηγηθούν και ενδοφλέβια σε υψηλότερες δόσεις (30 mg/kg/ημέρα επί τρεις ημέρες), για να πετύχουμε μια άμεση απάντηση. Τα τοπικά στεροειδή χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία στοματικών ελκών και οφθαλμικής νόσου (σε μορφή οφθαλμικών σταγόνων για την τελευταία).

Ανοσοκατασταλτικά φάρμακα: Αυτή η ομάδα φαρμάκων χορηγείται σε παιδιά με βαριά μορφή της νόσου, ειδικά για προσβολή των οφθαλμών, βασικών οργάνων και αγγείων. Περιλαμβάνουν Αζαθειοπρίνη, Κυκλοσπορίνη-A και Κυκλοφωσφαμίδη.

Θεραπεία με αντιθρομβωτικά και αντιπηκτικά φάρμακα: Και οι δύο επιλογές χρησιμοποιούνται σε επιλεγμένες περιπτώσεις με προσβολή των αγγείων. Στην πλειοψηφία των ασθενών η ασπιρίνη είναι πιθανώς επαρκής για το σκοπό αυτό.

Θεραπεία με παράγοντες αντί-TNF: Η νέα αυτή ομάδα φαρμάκων είναι αποτελεσματική για συγκεκριμένες εκδηλώσεις της νόσου.

Η Θαλιδομίδη: Αυτό το φάρμακο χρησιμοποιείται σε ορισμένα κέντρα για τη θεραπεία σοβαρών στοματικών ελκών.

Η τοπική θεραπεία για στοματικά και γεννητικά έλκη είναι πολύ σημαντική. Η θεραπεία και η παρακολούθηση των ασθενών με NB απαιτεί μια ομαδική προσέγγιση. Εκτός από παιδορευματολόγο, στην ομάδα θα πρέπει να συμπεριληφθούν ένας οφθαλμίατρος και ένας αιματολόγος. Η οικογένεια ή ο ασθενής θα πρέπει να είναι συνεχώς σε επαφή με το γιατρό ή το κέντρο που είναι υπεύθυνο για τη θεραπεία.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της θεραπείας;

Η διάρροια είναι η πιο συνηθισμένη ανεπιθύμητη ενέργεια της κολχικίνης. Σε σπάνιες περιπτώσεις αυτό το φάρμακο μπορεί να προκαλέσει πτώση του αριθμού των λευκών αιμοσφαιρίων ή των αιμοπεταλίων. Έχουν αναφερθεί περιπτώσεις αζωοσπερμίας (μείωση του αριθμού των σπερματοζωαρίων), αλλά αυτό δεν αποτελεί σημαντικό πρόβλημα για τις θεραπευτικές δόσεις που χρησιμοποιούνται γι'αυτήν την νόσο' ο αριθμός των σπερματοζωαρίων επιστρέφει στα φυσιολογικά επίπεδα όταν μειωθεί η διακοπή η θεραπεία.

Τα κορτικοστεροειδή είναι τα πιο αποτελεσματικά αντιφλεγμονώδη φάρμακα αλλά η χρήση τους είναι περιορισμένη επειδή σε μακροχρόνια

χρήση σχετίζονται με σημαντικές ανεπιθύμητες ενέργειες όπως σακχαρώδης διαβήτης, υπέρταση, οστεοπόρωση, σχηματισμός καταρράκτη και καθυστέρηση της ανάπτυξης. Τα παιδιά που πρέπει να θεραπευθούν με στεροειδή θα πρέπει να τα λαμβάνουν μία φορά τη μέρα ως πρωινή δόση. Για παρατεταμένη χρήση, θα πρέπει να προστεθούν στο θεραπευτικό κατάλογο και σκευάσματα ασβεστίου. Από τα ανοσοκατασταλτικά φάρμακα, η αζαθειοπρίνη μπορεί να είναι τοξική για το ήπαρ, μπορεί να προκαλέσει πτώση του αριθμού των αιμοσφαιρίων και να αυξήσει την ευπάθεια σε λοιμώξεις. Η κυκλοσπορίνη-A είναι τοξική κυρίως για τα νεφρά και μπορεί να προκαλέσει υπέρταση ή μια αύξηση της τριχοφοΐας του σώματος και προβλήματα στα ούλα. Οι ανεπιθύμητες ενέργειες της κυκλοσπορίνης είναι κυρίως η καταστολή του μυελού των οστών και προβλήματα της ουροδόχου κύστης. Η μακροχρόνια χορήγηση διαταράσσει το μηνιαίο κύκλο και μπορεί να προκαλέσει στειρότητα. Οι ασθενείς που θεραπεύονται με τα φάρμακα αυτά πρέπει να παρακολουθούνται στενά και να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων κάθε μήνα ή κάθε δύο μήνες.

Τα φάρμακα αντί-TNF και άλλοι βιολογικοί παράγοντες χρησιμοποιούνται όλο και περισσότερο για ανθεκτικές εκδηλώσεις της νόσου. Τα φάρμακα αντί-TNF και άλλοι βιολογικοί παράγοντες αυξάνουν τη συχνότητα των λοιμώξεων.

2.6 Για πόσο καιρό πρέπει να διαρκεί η θεραπεία;

Δεν υπάρχει συγκεκριμένη απάντηση σ' αυτή την ερώτηση. Γενικά η ανοσοκατασταλτική θεραπεία διακόπτεται μετά από δύο χρόνια το λιγότερο ή όταν ο ασθενής βρίσκεται σε ύφεση για δύο χρόνια. Παρόλα αυτά, σε παιδιά με αγγειακή και οφθαλμική νόσο, όπου δεν είναι εύκολο να υπάρξει πλήρης ύφεση της νόσου, η θεραπεία μπορεί να διαρκέσει πολύ περισσότερο. Σε τέτοιες περιπτώσεις η φαρμακευτική αγωγή και οι δόσεις τροποποιούνται σύμφωνα με τις κλινικές εκδηλώσεις.

2.7 Τι γίνεται με τις μη συμβατικές / συμπληρωματικές θεραπείες;

Υπάρχουν πολλές συμπληρωματικές και εναλλακτικές θεραπείες διαθέσιμες και αυτό μπορεί να προκαλέσει σύγχυση στους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Σκεφθείτε προσεκτικά τους κινδύνους και τα

οφέλη της δοκιμασίας αυτών των θεραπειών καθώς υπάρχει χαμηλό αποδεδειγμένο όφελος και μπορεί να είναι δαπανηρή από άποψη χρόνου, επιβάρυνσης για το παιδί και χρημάτων. Αν ενδιαφέρεστε για την εύρεση συμπληρωματικών και εναλλακτικών θεραπειών, παρακαλούμε να συζητήσετε τις επιλογές αυτές με τον παιδορευματολόγο σας. Μερικές θεραπείες μπορεί να αλληλεπιδράσουν με τα συμβατικά φάρμακα. Οι περισσότεροι γιατροί δεν θα είναι αντίθετοι προς μια αναζήτησή σας άλλων επιλογών, αρκεί να ακολουθήσετε τις ιατρικές συμβουλές. Είναι πολύ σημαντικό να μην σταματήσετε να παίρνετε τα συνταγογραφημένα φάρμακα σας. Όταν απαιτούνται φάρμακα για τον έλεγχο της νόσου μπορεί να είναι πολύ επικίνδυνο να διακοπούν αν η νόσος εξακολουθεί να είναι ενεργή. Παρακαλούμε να συζητήστε για τις ανησυχίες σας σχετικά με τα φάρμακα με τον γιατρό του παιδιού σας.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι απαιτούνται;

Οι περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι για την παρακολούθηση της ενεργότητας της νόσου και της θεραπείας και είναι εξαιρετικά σημαντικοί για παιδιά με οφθαλμική φλεγμονή. Τα μάτια θα πρέπει να εξετάζονται από οφθαλμίατρο που έχει εμπειρία στην θεραπεία της ραγοειδίτιδας (φλεγμονώδης νόσος των οφθαλμών). Η συχνότητα των περιοδικών ελέγχων εξαρτάται από την ενεργότητα της νόσου και από την αγωγή που χρησιμοποιείται.

2.9 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Συνήθως η πορεία της νόσου έχει περιόδους ύφεσης και έξαρσης. Η συνολική ενεργότητα μειώνεται γενικά με τον καιρό.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια εξέλιξη (πρόγνωση) της νόσου;

Τα στοιχεία σε ο,τι αφορά τη μακροχρόνια παρακολούθηση των ασθενών με NB της παιδικής ηλικίας είναι ανεπαρκή. Από τα υπάρχοντα δεδομένα ξέρουμε ότι πολλοί ασθενείς με NB δε χρειάζονται καμία θεραπεία. Ωστόσο, σε παιδιά με προσβολή των οφθαλμών, του νευρικού συστήματος και των αγγείων απαιτείται ειδική θεραπεία και παρακολούθηση. Η NB μπορεί να είναι θανατηφόρα, αλλά μόνο σε σπάνιες περιπτώσεις, κυρίως ως συνέπεια της αγγειακής προσβολής

(ρήξη των πνευμονικών αρτηριών ή άλλων περιφερικών ανευρυσμάτων - διατάσεις των αιμοφόρων αγγείων που παρομοιάζουν ένα μπαλόνι), της σοβαρής προσβολής του κεντρικού νευρικού συστήματος, των εντερικών εξελκώσεων και διατρήσεων, που παρατηρήθηκαν σε ορισμένες εθνικές ομάδες ασθενών (π.χ. Ιαπωνία). Η κύρια αιτία νοσηρότητας (κακή έκβαση) είναι η νόσος των οφθαλμών, η οποία μπορεί να είναι πολύ σοβαρή. Η ανάπτυξη του παιδιού μπορεί να καθυστερήσει, κυρίως δευτερογενώς, ως συνέπεια της θεραπείας με στεροειδή.

2.11 Είναι δυνατή η πλήρης ανάρρωση;

Τα παιδιά με ήπια νόσο μπορεί να αναρρώσουν τελείως, αλλά η πλειοψηφία των παιδιατρικών ασθενών παρουσιάζουν μεγάλες περιόδους ύφεσης που ακολουθούνται από εξάρσεις της νόσου.