https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/IT/intro

Malattia di Behçet

Versione 2016

1. CHE COS'È LA MALATTIA DI BEHCET

1.1 Che cos'è?

La sindrome di Behçet o malattia di Behçet (BD) è una vasculite sistemica (infiammazione dei vasi sanguigni in tutto il corpo) di origine ignota. La patologia colpisce la mucosa (tessuto che produce muco, che si trova nel rivestimento degli organi digestivi, genitali e urinari) e la pelle e i sintomi principali sono le ulcere genitali e orali ricorrenti e il coinvolgimento degli occhi, delle articolazioni, e del sistema nervoso. La BD ha preso il nome dal medico turco, il Prof. Dr. Hulusi Behçet, che l'ha descritta nel 1937.

1.2 È diffusa?

La BD è più comune in alcune parti del mondo. La distribuzione geografica della BD coincide con la storica "via della seta". Si osserva principalmente nei paesi dell'Estremo Oriente (come Giappone, Corea, Cina), Medio Oriente (Iran) e bacino del Mediterraneo (Turchia, Tunisia, Marocco). Il tasso di prevalenza tra gli adulti (numero di pazienti nella popolazione) è di 100-300 casi/100.000 persone in Turchia, 1/10.000 in Giappone e 0,3/100.000 nel Nord Europa. In base agli studi condotti nel 2007, la prevalenza di BD in Iran è di 68/100.000 abitanti (il 2o più alto del mondo dopo la Turchia). Minore è la frequenza negli Stati Uniti e in Australia.
La BD nei bambini è rara, anche nelle popolazioni ad alto rischio. L'esordio prima dei 18 anni costituisce il 3-8% dei casi Nel complesso l'età di esordio della malattia è 20-35 anni con uguale distribuzione tra femmine e maschi, sebbene nei maschi il decorso sembri più

aggressivo.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La causa della malattia non è nota. Studi recenti effettuati su un grande numero di pazienti suggeriscono che la suscettibilità genetica possa avere un ruolo nello sviluppo della BD. Non si conosce un fattore scatenante specifico. La ricerca sulle cause e sul trattamento viene svolta in diversi centri.

1.4 È ereditaria?

Non si tratta di una patologia ereditaria, sebbene si sospetti una qualche suscettibilità genetica, soprattutto nei casi a esordio precoce. La sindrome spesso è associata al fattore genetico HLA-B5 soprattutto nei pazienti originari del bacino del Mediterraneo e dell'Estremo Oriente. Inoltre, ci sono state segnalazioni di famiglie che soffrono di questa malattia.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

La BD non può essere prevenuta e la sua causa non è nota. Non c'è niente che avreste potuto fare per prevenire questa malattia nel vostro bambino. Non è colpa vostra.

1.6 È infettiva?

No.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

Ulcere orali: Queste lesioni sono quasi sempre presenti. Le ulcere orali sono il segno iniziale in circa i due terzi dei pazienti. La maggior parte dei bambini sviluppa diverse ulcere minori, ossia più piccole, indistinguibili dalle comuni ulcere ricorrenti frequenti nell'infanzia. Le ulcere grandi sono più rare e possono essere difficili da trattare.

Ulcere genitali: Nei maschi le ulcere si trovano principalmente sullo scroto e, meno frequentemente, sul pene e tendono a lasciare esiti cicatriziali. I maschi inoltre possono presentare orchite ricorrente

(infiammazione ai testicoli). Nelle femmine sono colpiti principalmente i genitali esterni. Queste ulcere assomigliano alle ulcere orali. I bambini hanno meno ulcere genitali prima della pubertà.

Interessamento della pelle: La cute può essere coinvolta da lesioni di vario tipo. Le lesioni simili all'acne sono presenti solo dopo la pubertà. L'eritema nodoso è caratterizzato da noduli, dolorosi e rossi che si presentano di solito sulla parte anteriore delle gambe. Queste lesioni sono più frequenti tra i bambini prima della pubertà.

Reazione patergica: La patergia è la reattività alla puntura di un ago Questa reazione viene usata come un esame diagnostico nella BD: dopo 24-48 ore dalla puntura con un ago sterile sull'avambraccio si forma una papula (lesione rilevata circolare) o una pustola.

Interessamento degli occhi: Questa è una delle manifestazioni più gravi della malattia. Mentre la prevalenza complessiva è di circa il 50%, nei maschi arriva al 70%. Nella maggior parte dei pazienti la malattia interessa entrambi gli occhi che sono interessati di solito entro i primi tre anni dall'inizio della malattia. Il decorso della malattia agli occhi è cronico, con fasi ricorrenti di riattivazione che possono condurre ad una compromissione della vista. Il trattamento è incentrato sul controllo dell'infiammazione, prevenendo le ricomparse ed evitando o minimizzando la perdita della vista.

Interessamento delle articolazioni: Le articolazioni sono interessate in circa il 30-50% dei bambini con BD. Solitamente si tratta di un'artrite con meno di 4 articolazioni interessate. Tra le sedi più frequentemente colpite: caviglie, ginocchia, polsi e gomiti. L'infiammazione provoca tumefazione articolare, limitazione nei movimenti articolari e rigidità. È molto raro che questa infiammazione causi danni irreversibili alle articolazioni.

Interessamento neurologico: Raramente i bambini con BD possono sviluppare problemi neurologici. Attacchi epilettici, aumento della pressione intracranica con mal di testa disturbi dell'equilibrio o dell'andatura sono tra i sintomi che possono essere presenti. Le forme più gravi si riscontrano nei maschi. Alcuni pazienti possono sviluppare problemi psichiatrici.

Interessamento vascolare: L'interessamento vascolare si riscontra in circa il 12-30% dei pazienti con BD giovanile e può avere un significato prognostico sfavorevole. Possono essere interessate sia le vene, che le arterie di qualsiasi calibro; Comunemente sono colpiti i vasi dei polpacci che diventano gonfi e doloranti.

Interessamento gastrointestinale: È particolarmente comune nei pazienti dell’Estremo Oriente. L’esame endoscopico intestinale evidenzia la presenza di ulcere.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

No. In alcuni bambini la malattia potrebbe presentarsi in forma leggera con episodi non frequenti di ulcere orali e alcune lesioni cutanee, mentre altri possono presentare un interessamento degli occhi o del sistema nervoso. Esistono anche alcune differenze tra i maschi e le femmine. Nei maschi di solito la malattia ha un decorso più grave, con un maggior interessamento vascolare e oculare rispetto alle femmine. Oltre alla diversa distribuzione geografica della malattia, anche le sue manifestazioni cliniche possono differire in tutto il mondo.

1.9 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

La BD nei bambini è rara rispetto a quella negli adulti e si può associare alla presenza di casi familiari. Nonostante alcune variazioni, la BD nei bambini assomiglia alla malattia negli adulti, e dopo la pubertà le manifestazioni divengano simili.