



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

Spondiloartrite Giovanile/Artrite Associata a Entesite (SPA-ERA)

Versione 2016

1. CHE COS'È LA SPONDILOARTRITE GIOVANILE/ARTRITE ASSOCIATA A ENTESITE (SpA-ERA)

1.1 Che cos'è?

Con il termine SpA-ERA si definisce un gruppo di malattie infiammatorie croniche delle articolazioni (artriti), così come dei tendini e legamenti di alcune ossa (entesiti) ad insorgenza in età giovanile, che colpisce principalmente gli arti inferiori e in alcuni casi le articolazioni pelviche e della colonna vertebrale (sacroileite: dolore localizzato ai glutei, e spondilite: dolore alla schiena). La SpA-ERA giovanile è molto più comune nei pazienti con esami del sangue positivi per l'HLA-B27. L'HLA-B27 è una proteina che si trova sulla superficie delle cellule del sistema immunitario. Tuttavia, solo una piccola parte di persone con HLA-B27 sviluppa l'artrite. Quindi, la presenza dell'HLA-B27 non è sufficiente a spiegare lo sviluppo della malattia. Ad oggi, il ruolo esatto dell'HLA-B27 nell'origine della malattia non è ancora noto. Tuttavia, è noto che in pochissimi casi l'insorgenza dell'artrite è preceduta da infezione gastrointestinale o urogenitale (in questi casi si può parlare di artrite reattiva). La SpA-ERA ad insorgenza in età giovanile è strettamente correlata alla spondiloartrite con insorgenza in età adulta e la maggior parte dei ricercatori ritiene che queste malattie abbiano la stessa origine e le stesse caratteristiche. La maggior parte dei bambini e degli adolescenti con spondiloartrite giovanile riceve la diagnosi di ERA e di artrite psoriasica. È importante ricordare che le definizioni di "spondiloartrite giovanile", "artrite associata a entesite" e in alcuni casi "artrite psoriasica" possono essere considerate uguali da un punto di

vista clinico e terapeutico.

1.2 Quali sono le malattie a cui si fa riferimento con il termine SpA-ERA giovanile?

Come accennato in precedenza, spondiloartrite giovanile è il termine usato per definire un gruppo di malattie le cui caratteristiche cliniche possono sovrapporsi tra loro, includendo spondiloartrite assiale e periferica, spondilite anchilosante, spondiloartrite indifferenziata, artrite psoriasica, artrite reattiva e artrite associata al morbo di Crohn e alla colite ulcerosa. L'artrite associata ad entesite e l'artrite psoriasica sono due condizioni diverse nella classificazione dell'AIG e sono legate alla SpA giovanile.

1.3 È diffusa?

La SpA-ERA giovanile è una delle forme più frequenti di artrite cronica nell'infanzia e si riscontra più frequentemente nei maschi che nelle femmine. In base alle zone del mondo, può rappresentare circa il 30% dei bambini con artrite cronica. Nella maggior parte dei casi, il primo sintomo compare intorno ai 6 anni. Poiché una grande percentuale di pazienti (fino all'85%) con SpA-ERA giovanile è portatrice di HLA-B27, la frequenza di SpA adulta e SpA-ERA giovanile nella popolazione generale e perfino in alcune famiglie dipende dalla frequenza di questo marcatore nella popolazione normale.

1.4 Quali sono le cause della malattia?

La causa della SpA-ERA giovanile è sconosciuta. Tuttavia, esiste una predisposizione genetica, che nella maggior parte dei pazienti dipende dalla presenza di HLA-B27 positivo e di altri geni coinvolti. Attualmente, si ritiene che la molecola HLA-B27 associata alla malattia non venga sintetizzata adeguatamente (cosa che non accade nel 99% della popolazione con HLA-B27 positivo) e che, quando interagisce con le cellule e i loro prodotti (per la maggior parte sostanze pro-infiammatorie), inneschi la malattia. Tuttavia, è molto importante sottolineare che l'HLA-B27 non è la causa della malattia, ma un fattore di suscettibilità.

1.5 È una malattia ereditaria?

L'HLA-B27 e altri geni sono fattori che predispongono alla SpA-ERA giovanile. Inoltre, sappiamo che fino al 20% dei pazienti con tali diagnosi ha parenti di primo e secondo grado affetti da tale malattia. Quindi, la SpA-ERA giovanile deve avere una certa predisposizione familiare. Tuttavia, non possiamo affermare che la SpA-ERA giovanile sia ereditaria. La malattia colpisce solo l'1% delle persone con HLA-B27. In altre parole, il 99% delle persone con HLA-B27 positivo non svilupperà mai la SpA-ERA. Inoltre, la predisposizione genetica è diversa tra i diversi gruppi etnici.

1.6 Si può prevenire?

La prevenzione non è possibile poiché la causa della malattia è ancora sconosciuta. Non è utile effettuare lo screening su altri fratelli o parenti per l'HLA-B27 se non presentano sintomi suggestivi di SpA-ERA giovanile.

1.7 È infettiva?

La SpA-ERA giovanile non è una malattia infettiva, neanche nei casi scatenati da un'infezione (pazienti reattivi). Inoltre, non tutte le persone colpite contemporaneamente dallo stesso batterio sviluppano la malattia.

1.8 Quali sono i principali sintomi?

La SpA-ERA giovanile ha caratteristiche cliniche comuni ad altre malattie.

Artrite

I sintomi più comuni includono dolore e gonfiore alle articolazioni, così come limitazione funzionale delle articolazioni.

Molti bambini presentano oligoartrite localizzata agli arti inferiori. Per oligoartrite si intende che la malattia interessa fino a 4 articolazioni. I pazienti che sviluppano la malattia cronica possono presentare poliartrite. La poliartrite indica che l'interessamento articolare colpisce 5 o più articolazioni. Le articolazioni colpite più frequentemente sono il

ginocchio, le caviglie, l'arco plantare e le anche; meno frequentemente l'artrite interessa le piccole articolazioni del piede. Alcuni bambini possono presentare artrite in alcune articolazioni degli arti superiori, in particolare le spalle.

Entesite

L'entesite, infiammazione dell'entesi (sito in cui un tendine o legamento si attaccano all'osso), è la seconda manifestazione più frequente nei bambini con SpA-ERA. Le entesi comunemente colpite sono quelle del tallone, dell'arco plantare e intorno alla rotula. I sintomi più comuni includono dolore localizzato nelle medesime sedi. L'infiammazione cronica dell'entesi può comportare speroni ossei (proliferazione ossea) causando dolore al tallone.

Sacroileite

La sacroileite si riferisce al processo infiammatorio a carico delle articolazioni sacroiliache, situate nella parte posteriore del bacino. È rara durante l'infanzia e si presenta più frequentemente tra i 5 e i 10 anni dopo l'inizio dell'artrite.

Il sintomo più comune è un dolore alternato ai glutei.

Dolore alla schiena; spondilite

L'interessamento della colonna vertebrale, molto raro all'inizio, si può riscontrare più tardi nel corso della malattia in alcuni bambini. I sintomi più comuni includono dolore alla schiena durante la notte, rigidità mattutina e mobilità ridotta. Il dolore alla schiena è spesso accompagnato dal dolore al collo e, in rari casi, anche al torace. In alcuni pazienti, la malattia può causare proliferazione ossea e la formazione di un ponte che unisce i corpi vertebrali molti anni dopo l'insorgenza della malattia, osservabile quindi in età più avanzata.

Interessamento degli occhi

L'uveite anteriore acuta è un'infiammazione dell'iride degli occhi. Sebbene sia una complicanza non comune, fino a un terzo dei pazienti può essere colpito una o più volte nel corso della malattia. L'uveite anteriore acuta si manifesta con dolore e rossore oculare e vista offuscata per diverse settimane. Di solito colpisce un solo occhio ma può avere uno schema ricorrente. È necessario il controllo immediato da un oftalmologo (un oculista) alla comparsa dei sintomi sopra

elencati. Questo tipo di uveite è diverso dal tipo che si riscontra nelle ragazze con oligoartrite e anticorpi antinucleo positivi.

Interessamento cutaneo

Un numero esiguo di bambini con SpA-ERA giovanile può avere la psoriasi o svilupparla in seguito. In questi pazienti, si parla di artrite psoriasiaca. La psoriasi è una malattia cronica della pelle con chiazze di pelle a squame principalmente localizzata sui gomiti e sulle ginocchia. La malattia della pelle può precedere l'artrite negli anni. In altri pazienti, l'artrite può essere presente già diversi anni prima che si presentino le prime chiazze di psoriasi.

Interessamento dell'intestino

Alcuni bambini con disturbi infiammatori intestinali, come il morbo di Crohn e la colite ulcerosa, possono sviluppare la spondiloartrite. In alcuni bambini, l'infiammazione intestinale è subclinica (decorre senza sintomi) e la gravità dei sintomi articolari è maggiore, richiedendo un trattamento specifico.

1.9 La malattia è uguale in tutti i bambini?

Lo spettro è ampio. Mentre alcuni bambini presentano una malattia leggera e a breve termine, altri hanno una malattia disabling e a lungo termine. Quindi, è possibile che in molti bambini sia interessata solo un'articolazione (es. un ginocchio) per diverse settimane e che non presentino mai lo stesso quadro o aspetti aggiuntivi per il resto della loro vita, mentre altri sviluppano sintomi persistenti che si estendono a diverse articolazioni, comprese quelle spinali e sacroiliache, ed entesi.

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

I sintomi iniziali di SpA-ERA giovanile sono diversi da quelli della SpA nell'adulto, ma la maggior parte dei dati suggerisce che appartengono allo stesso spettro di malattie. La malattia delle articolazioni periferiche (arti) è più frequente all'inizio nei bambini, a differenza del più frequente interessamento assiale (articolazioni spinali e sacroiliache) negli adulti. La gravità della malattia è maggiore nei bambini rispetto agli adulti.