www.printo.it/pediatric-rheumatology/RO/intro

Boala Behcet

Versiunea 2016

1. CE ÎNSEAMNĂ BOALA BEHCET

1.1 Ce este această boală?

Sindromul Behçet, sau boala Behçet (SB) este o vasculită sistemică (inflamație a vaselor de sânge), de cauză necunoscută. Principalele simptome sunt ulcerații bucale și genitale recurente, precum şi leziuni la nivelul ochilor, articulaţiilor, vaselor de sânge şi sistemului nervos central. SB a fost denumit după numele unui doctor turc, Prof. Dr. Hulusi Behçet, care a descris boala în 1937.

1.2 Cât este de frecventă?

SB este mai frecvent în anumite părţi ale lumii. Distribuția geografică a SB coincide cu istoricul "drum al mătăsii". Se observă mai ales în țările din Orientul Îndepărtat (cum ar fi Japonia, Coreea, China), Orientul Mijlociu (Iran) și bazinul mediteranean (Turcia, Tunisia, Maroc). Rata de prevalență (număr de pacienți în populație) în populația adultă este 100-300 de cazuri/100.000 de persoane în Turcia, 1/10.000 în Japonia și 0,3/100.000 în Europa de Nord. Potrivit unui studiu realizat în 2007, prevalența SB în Iran este de 68/100.000 de locuitori (a doua țară cea mai afectată, după Turcia). Puține cazuri sunt raportate din Statele Unite ale Americii și Australia.
SB este rar la copii, chiar şi în populaţiile care au risc crescut pentru boală. Criteriile de diagnostic sunt atinse înaintea vârstei de 18 ani la aproximativ 3-8% din totalul pacienţilor cu SB. În general, vârsta de debut a bolii este de 20-35 de ani. Se distribuie în mod egal între femei și bărbați, dar boala este de obicei mai severă la bărbați.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Cauzele bolii sunt necunoscute. Cercetări recente efectuate pe un număr mare de pacienți sugerează că susceptibilitatea genetică poate avea un anumit rol în dezvoltarea SB. Nu a fost identificat un factor declanșator specific. Cercetări asupra cauzei şi tratamentului bolii sunt conduse în câteva centre.

1.4 Este o boală moştenită?

Nu există un model de transmitere intrafamilială a SB, dar se bănuieşte existenţa unor factori genetici care predispun la apariţia bolii. Sindromul este asociat cu o predispoziție genetică (HLA-B5), în special la pacienții care provin din bazinul Mediteranean și Orientul Îndepărtat. Au fost raportate și cazuri de familii care suferă de această boală.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

SB nu poate fi prevenit și cauza este necunoscută. Nu există nimic ce ați fi putut face pentru a preveni declanșarea SB la copilul dumneavoastră. Nu este vina dumneavoastră.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu, SB nu este o boală contagioasă.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Ulcerații bucale: Aceste leziuni sunt aproape întotdeauna prezente. Ulceraţiile bucale sunt primul semn al bolii pentru aproximativ două treimi din pacienţi. Majoritatea copiilor dezvoltă ulceraţii multiple, mici, asemănătoare cu cele observate în aftele recidivante, care apar frecvent în copilărie. Ulcerațiile mari sunt rare și pot fi foarte dificil de tratat.

Ulcerații genitale: La băieți, ulcerațiile sunt localizate în principal pe scrot și, mai puțin frecvent, pe penis. La pacienții adulți de sex masculin, acestea lasă aproape întotdeauna o cicatrice. La fete, sunt afectate în principal organele genitale externe. Ulceraţiile genitale

seamănă cu cele bucale. Copiii prezintă mai puține ulcere genitale înainte de pubertate. Băieții pot prezenta orhită recurentă (inflamație testiculară).

Afectarea pielii: Există diferite leziuni ale pielii. Leziuni asemănătoare cu acneea apar doar după pubertate. Eritemul nodos constă în apariţia de leziuni nodulare, roşiatice, dureroase, localizate de obicei pe gambe. Aceste leziuni sunt mai frecvente în rândul copiilor aflați înainte de pubertate.

Testul patergiei: Patergia este reactivitatea pielii pacienților de SB la o înțepătură de ac. Această reacție este folosită ca test diagnostic în SB. Testul este pozitiv dacă la 24-48 ore de la înţeparea pielii antebraţului cu un ac steril, în locul respectiv apare o papulă (erupție circulară ridicată față de planul tegumentului), sau chiar o pustulă (erupție rotundă cu conţinut de puroi).

Afectarea oculară: Aceasta este una dintre cele mai grave manifestări ale bolii. Dacă prevalenţa generală este de aproximativ 50%, procentul crește la 70% la băieţi. Fetele sunt afectate mai rar. Boala implică ambii ochi la majoritatea pacienților. Ochii sunt afectaţi, de obicei, în primii trei ani de la debutul bolii. Evoluția bolii oculare este cronică, cu reactivări ocazionale. După fiecare reactivare se produc anumite leziuni ale structurilor oculare, cauzând pierderea treptată a vederii. Tratamentul este axat pe controlul inflamației, prevenirea reactivărilor și evitarea sau minimizarea pierderii vederii.

Afectarea articulară: Articulaţiile sunt afectate la 30-50% dintre copiii cu SB. Sunt afectate de obicei gleznele, genunchii, încheieturile mâinilor şi coatele; de obicei sunt afectate mai puţin de patru articulaţii. Inflamația poate provoca la nivelul articulațiilor: tumefiere (umflare), durere, rigiditate și limitarea mișcărilor. Din fericire, aceste efecte durează doar câteva săptămâni și dispar de la sine. Aceste inflamații cauzează rareori leziuni articulare.

Afectarea neurologică: Rareori, copiii cu SB pot dezvolta probleme neurologice. Pot apare convulsii, hipertensiune intracraniană (presiune crescută în interiorul craniului), cu dureri de cap asociate și simptome cerebrale (tulburări de echilibru sau mers). Formele cele mai grave sunt observate la sexul masculin. Unii pacienți pot dezvolta probleme psihiatrice.

Afectarea vasculară: Complicațiile vasculare se observă la aproximativ 12-30% dintre pacienții cu SB juvenil și pot fi asociate cu un prognostic negativ (o evoluție nefavorabilă a bolii). Sunt implicate atât

venele cât și arterele. Pot fi implicate toate vasele din organism indiferent de dimensiune; de aici rezultă și clasificarea bolii ca „vasculită a vaselor cu dimensiuni variabile". Vasele moletului sunt frecvent afectate, devenind tumefiate și dureroase.

Afectarea gastrointestinală: Aceasta este deosebit de frecventă la pacienții din Orientul Îndepărtat. Examinarea intestinului evidenţiază prezenţa ulceraţiilor.

1.8 Boala evoluează la fel la toţi copiii?

Nu. Unii copii pot avea o boală uşoară, prezentând doar ulceraţii bucale şi leziuni ale pielii, alţii, în schimb, pot prezenta leziuni ale ochilor şi sistemului nervos. Există, de asemenea, diferenţe ale bolii între fete şi băieţi. Băieţii tind să facă forme mai severe decât fetele, cu afectare frecventă oculară şi vasculară. Pe lângă distribuția geografică diferită a bolii, și manifestările sale clinice pot varia în funcție de regiunea geografică.

1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulţilor?

SB este mai rar la copii, comparativ cu adulții, dar există mai multe cazuri familiale în rândul copiilor cu SB decât la adulți. Manifestările bolii după pubertate sunt mai asemănătoare cu boala adulților. În general, chiar dacă există câteva variaţii, SB al copiilor seamănă cu SB al adulţilor.

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticat?

Diagnosticul este în primul rând unul clinic. Poate dura între 1-5 ani până când copilul are toate criteriile de diagnostic pentru SB. Aceste criterii necesită prezența de ulcerații bucale, plus 2 din următoarele caracteristici: ulcerații genitale, leziuni tipice ale pielii, un test pozitiv de patergie sau afectarea oculară. Diagnosticul este de obicei întârziat în medie cu trei ani față de momentul debutului.

Nu există modificări de laborator specifice pentru SB. Aproximativ jumătate din copiii cu SB sunt purtători ai HLA-B5, marker asociat cu forme mai severe de boală.

Așa cum este descris mai sus, testul patergiei este pozitiv în

aproximativ 60-70% dintre pacienți. Cu toate acestea, frecvența este mai mică în unele grupuri etnice. Pentru a diagnostica afectarea vasculară şi neurologică, pot fi necesare investigaţii imagistice specifice pentru vase şi pentru creier.
Deoarece SB este o boală multi-sistemică, tratamentul acestor pacienţi necesită implicarea mai multor specialişti: oftalmolog (ochi), dermatolog (piele) şi neurolog (sistemul nervos).

2.2 Care este importanța analizelor?

Testul cutanat al patergiei este important pentru diagnostic. Acesta este inclus în criteriile de diagnostic acceptate la nivel internaţional pentru boala Behçet. Trei înțepături sunt efectuate pe suprafața interioară a antebrațului cu un ac steril. Doare foarte puţin şi reacţia locală este evaluată după 24-48 ore. Această hiperreactivitate a pielii poate fi observată şi în locul unde s-a puncţionat o venă pentru recoltarea sângelui sau după intervenţii chirurgicale. Prin urmare, pacienții cu SB nu trebuie să fie supuși la intervenții chirurgicale inutile.
Unele teste de sânge sunt efectuate pentru diagnosticul diferențial, dar nu există niciun test de laborator specific pentru SB. În general, testele care indică inflamația sunt ușor crescute. Anemia moderată și o creștere a numărului de celule albe din sânge pot fi, de asemenea, detectate. Aceste analize trebuie repetate doar pentru monitorizarea activităţii bolii şi a efectelor secundare ale medicamentelor.
Mai multe tehnici imagistice sunt utilizate la copiii cu afectare vasculară și neurologică.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Boala poate intra în remisiune, dar poate avea şi reactivări. Poate fi controlată, dar nu vindecată.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Nu există un tratament specific, deoarece cauza SB este necunoscută. Implicarea diferitelor organe necesită abordări diferite de tratament. La un capăt al spectrului terapeutic, există pacienții cu SB care nu au nevoie de terapie. La cealaltă extremă, există şi pacienţi care au afectare oculară, de sistem nervos central şi vasculară, care vor

necesita o combinaţie de tratamente. Aproape toate datele disponibile privind tratamentul SB provin din studiile făcute la adulți. Principalele medicamente sunt prezentate mai jos:

Colchicina: : Acest medicament a fost folosit pentru aproape orice manifestare a SB, dar un studiu recent a demonstrat că este mai eficient în tratamentul afectării articulare, al eritemului nodos și în reducerea ulcerațiilor mucoasei.

Corticosteroizii: Corticosteroizii sunt foarte eficienți în controlul inflamației. Corticosteroizii sunt administrați mai ales la copiii cu afectare oculară, de sistem nervos central şi vasculară, de obicei pe cale orală și în doze mari (1-2 mg/kg/zi). Când este necesar, se pot administra şi intravenos, în doze mai mari (30 mg/kg/zi, administraţi în trei doze, în zile alternative), pentru a obţine un răspuns imediat. Corticosteroizii topici (administrați local) sunt utilizați pentru a trata ulcerele bucale și pentru afectarea oculară (sub formă de picături pentru ochi).

Medicamentele imunosupresoare: Acest grup de medicamente este administrat la copiii cu boli severe, în special pentru afectarea oculară şi afectarea importantă a organelor. Această categorie include azatioprina, ciclosporina A și ciclofosfamida.

Terapia anti-agregantă şi anti-coagulantă: Ambele opțiuni sunt utilizate în anumite cazuri cu complicații vasculare. La majoritatea pacienților, aspirina este suficientă în acest scop.

Terapia anti-TNF: Acest nou grup de medicamente este util pentru anumite caracteristici ale bolii.

Talidomida: Acest medicament este folosit în unele centre pentru tratarea ulcerațiilor bucale mari.

Tratamentul local pentru ulcerațiile bucale și genitale este foarte important. Tratamentul şi urmărirea pacienţilor cu SB necesită o abordare multidisciplinară. Pe lângă reumatologul pediatru, un oftalmolog şi un hematolog trebuie să fie incluşi în echipa medicală. Familia și pacientul trebuie să fie întotdeauna în contact cu medicul sau centrul medical unde are loc tratamentul.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Diareea este cel mai frecvent efect secundar al tratamentului cu colchicină. În cazuri rare, acest medicament poate determina o scădere

a numărului de globule albe sau trombocite (ambele tipuri sunt celule ale sângelui). Azoospermia (o scădere a numărului de spermatozoizi) a fost de asemenea raportată, dar riscul este minim la dozele terapeutice utilizate pentru această boală; numărul de spermatozoizi va reveni la normal atunci când doza este micșorată sau tratamentul este oprit.
Corticosteroizii sunt cele mai eficiente medicamente anti-inflamatorii, dar utilizarea lor este limitată, deoarece, pe termen lung, acestea sunt asociate cu mai multe efecte secundare semnificative, inclusiv diabetul zaharat, hipertensiunea arterială, osteoporoză, apariţia cataractei şi încetinirea creşterii. Copiii trataţi pe durate lungi de timp cu steroizi trebuie să primească medicamentul o dată pe zi, dimineaţa. În caz de administrare prelungită, este necesară şi administrarea de preparate cu calciu.
Dintre medicamentele imunosupresoare, azatioprina poate fi toxică pentru ficat, poate cauza o scădere a celulelor din sânge şi poate creşte susceptibilitatea la infecţii. Ciclosporina A este toxică mai ales pentru rinichi, dar poate provoca, de asemenea, hipertensiune arterială sau o creștere a pilozității corporale și probleme ale gingiilor. Efectele secundare ale ciclofosfamidei sunt în principal depresia măduvei osoase și probleme ale vezicii urinare. Administrarea pe termen lung a ciclofosfamidei interferează cu ciclul menstrual și poate cauza infertilitate. Pacienții tratați cu medicamente imunosupresoare trebuie urmăriți îndeaproape și trebuie să efectueze analize din sânge şi din urină lunar sau o dată la două luni.
Medicamentele anti-TNF și alți agenți biologici sunt, de asemenea, folosiți pentru elementele rezistente ale bolii. La unii pacienți medicamentele anti-TNF precum si alți agenți biologici pot crește frecvența infecțiilor.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Nu există un răspuns general valabil la această întrebare. În general, terapia imunosupresoare este oprită după o durată minimă de doi ani sau o dată ce pacientul se află în remisie timp de doi ani. Cu toate acestea, la copiii cu afectare vasculară și boli oculare, pentru care remisia completă nu este ușor de realizat, terapia poate dura mult mai mult. În astfel de cazuri, medicamentele și dozele sunt modificate în funcție de manifestările clinice.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Există multe terapii complementare și alternative disponibile, iar acest lucru poate crea confuzie în rândul pacienților și a familiilor. Meditați cu atenție la riscurile și beneficiile acestor terapii, deoarece există puține beneficii dovedite, iar tratamentele pot fi costisitoare atât în termeni de timp și bani, cât și ca dificultate pentru copil. Dacă doriți să abordați terapii complementare și alternative, vă rugăm să discutați aceste opțiuni cu un specialist reumatolog pediatru. Unele terapii pot interacționa cu medicamentele convenționale. Majoritatea medicilor nu se vor opune terapiilor alternative, cu condiția să urmați sfatul medical. Este foarte important să nu opriți administrarea medicamentelor prescrise. Atunci când este necesară administrarea de medicamente pentru a menține boala sub control, poate fi foarte periculos să întrerupeți administrarea lor în cazul în care boala este încă activă. Vă rugăm să discutați preocupările dumneavoastră privind administrarea medicamentelor cu medicul copilului dumneavoastră.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Controalele periodice sunt necesare pentru a monitoriza activitatea bolii şi tratamentul şi sunt extrem de importante, mai ales pentru copiii care au inflamaţie oculară. Un oftalmolog cu experienţă în tratarea uveitei ar trebui să examineze ochii copilului. Frecvenţa controalelor depinde de activitatea bolii şi de medicaţia folosită.

2.9 Cât timp va dura boala?

De obicei, evoluția bolii include perioade de remisie și exacerbări (episoade acute). În general, activitatea bolii tinde să scadă cu timpul.

2.10 Care este prognosticul (evoluţia previzibilă pe termen lung a bolii) ?

Nu există suficiente date cu privire la evoluția pe termen lung a pacienților cu SB în copilărie. Din datele disponibile, știm că mulți pacienți cu SB nu au nevoie de niciun tratament. Cu toate acestea, copiii cu afectare oculară, neurologică şi vasculară necesită tratament şi urmărire specială. În cazuri rare, SB poate fi fatal, mai ales dacă există

afectare vasculară (cum ar fi ruptura arterelor pulmonare sau a altor anevrisme periferice; anevrismele sunt dilatații sub formă de balon ale vaselor de sânge), afectare severă a sistemului nervos central , ulcerații și perforații intestinale, observate în special în rândul anumitor grupuri etnice de pacienți (de exemplu japonezi). Principala cauză de morbiditate (care determină un prognostic rezervat) este boala oculară, care poate fi foarte severă. Creșterea copilului poate fi încetinită, mai ales ca o consecință secundară a terapiei cu steroizi.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Copiii cu forme uşoare de boală se pot vindeca, dar majoritatea au perioade lungi de remisie, urmate de reactivări ale bolii.

3. VIAȚA DE ZI CU ZI

3.1 Cum poate afecta boala viața de zi cu zi a copilului și a familiei?

Ca orice boală cronică, SB afectează viața de zi cu zi a copilului și a familiei. În cazul în care boala este ușoară, fără o implicație a ochilor sau o afectare majoră a organelor, copilul și familia pot duce în general, o viață normală. Cele mai obişnuite probleme ale acestei categorii de pacienţi sunt ulceraţiile bucale recidivante, care pot fi supărătoare pentru mulți copii. Aceste leziuni pot fi dureroase și pot împiedica alimentarea copilului (mâncatul și băutul). Afectarea oculară progresivă poate constitui, de asemenea, o problemă serioasă pentru familie.

3.2 Va afecta boala participarea copilului la activitățile școlare?

Pentru copiii cu boli cronice este esențial să își continue studiile. În SB, dacă nu există afectare oculară sau afectare importantă de organe, copiii pot frecventa şcoala regulat. Tulburările de vedere pot solicita programe educaționale speciale.

3.3 Va afecta boala participarea copilului la activitățile sportive?

Copilul poate participa la activităţi sportive dacă boala se manifestă numai la nivelul pielii şi al mucoaselor. În timpul atacurilor de inflamaţie articulară, sportul trebuie evitat. Artrita în SB este de scurtă durată și dispare complet. Pacientul poate relua activitățile sportive după ce inflamația dispare. Cu toate acestea, copiii cu probleme oculare şi vasculare trebuie să îşi limiteze activităţile fizice. Statul în picioare prelungit trebuie evitat la pacienţii cu afectare vasculară a membrelor inferioare.

3.4 Copilul va trebui să urmeze un regim alimentar special?

Nu există nicio restricție în ceea ce privește alimentația. În general, copilul trebuie să respecte un regim alimentar echilibrat, normal pentru vârsta acestuia. Pentru un copil în creștere se recomandă o dietă sănătoasă, bine echilibrată cu proteine, calciu și vitamine suficiente. Supraalimentarea trebuie evitată la pacienții care iau corticosteroizi, deoarece aceste medicamente pot crește pofta de mâncare.

3.5 Condițiile climatice pot influența evoluția bolii?

Nu, nu există niciun efect cunoscut al climei asupra bolii.

3.6 Sunt permise vaccinările?

Medicul va decide care sunt vaccinurile pe care copilul le poate face. Dacă pacientul este tratat cu un medicament imunosupresor (corticosteroizi, azatioprină, ciclosporină A, ciclofosfamidă, anti-TNF etc.) vaccinarea cu virusuri vii atenuate (cum sunt vaccinurile anti-rubeolic, anti-rujeolic, anti-urlian -împotriva oreionului, anti-polio Sabin) trebuie amânate.
Vaccinurile care nu conțin viruși vii, ci doar proteine infecțioase (anti-tetanos, anti-difteric, anti-polio Salk, anti-hepatita B, anti-pertussis, anti-pneumococ, anti-haemophilus, anti-meningococ, anti-gripal) pot fi administrate.

3.7 Care sunt consecințele pentru viața sexuală, sarcină și contracepție?

Una dintre principalele probleme în privinţa vieţii sexuale este apariţia

ulceraţiilor genitale. Acestea pot fi recurente și dureroase și, prin urmare, pot interfera cu actul sexual. Femeile cu SB fac de obicei forme uşoare de boală, de aceea pot avea o sarcină normală. Contracepţia trebuie recomandată dacă pacienta este tratată cu medicamente imunosupresoare. Pacientele sunt sfătuite să consulte medicul cu privire la contracepție și sarcină.