



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

Lupus eritematoso sistemico (LES)

Versione 2016

1. CHE COS'È IL LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO

1.1 Che cos'è?

Il lupus eritematoso sistemico (LES) è una malattia autoimmune cronica che può colpire diversi organi del corpo, soprattutto pelle, articolazioni, sangue, reni e sistema nervoso centrale. "Cronica" significa che può durare per tutta la vita. "Autoimmune" indica un disturbo del sistema immunitario che, invece di proteggere il corpo da batteri e virus, attacca i tessuti del paziente.

Il nome "lupus eritematoso sistemico" risale all'inizio del 20° secolo. "Sistemico" significa che colpisce molti organi del corpo. "Lupus" è una parola latina che significa "lupo" e si riferisce al tipico sfogo sul viso a forma di farfalla, che è simile ai segni bianchi sulla faccia del lupo. "Eritematoso" in greco significa "rosso" e si riferisce al rossore dello sfogo cutaneo.

1.2 È diffusa?

Il LES è riconosciuto in tutto il mondo. Questa malattia sembra essere più comune nelle persone di origine afroamericana, ispanica, asiatica e nei nativi americani. In Europa circa 1 persona su 2.500 riceve la diagnosi di LES e circa il 15% di tutti i pazienti affetti da lupus riceve la diagnosi prima dei 18 anni. L'insorgenza del LES è rara prima dell'età di 5 anni e non comune prima dell'adolescenza. Quando compare prima dei 18 anni, i medici usano nomi diversi: LES pediatrico, LES giovanile e LES a insorgenza infantile. La malattia è più frequente nelle donne in età fertile (15-45 anni) e, in tale particolare gruppo d'età, il rapporto tra femmine e maschi colpiti è di 9 a 1. Prima della pubertà, la proporzione

di maschi colpiti è maggiore e circa 1 su 5 bambini con LES è di sesso maschile.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

Il LES non è contagioso; è una malattia autoimmune in cui il sistema immunitario perde la sua capacità di distinguere tra una sostanza estranea e i tessuti e le cellule propri di una persona. Il sistema immunitario si sbaglia e, tra le altre sostanze, produce anticorpi che identificano le cellule normali della persona come estranee e le attacca. Il risultato è una reazione autoimmune che causa infiammazione di organi specifici (articolazioni, reni, pelle, ecc.). Il termine infiammazione indica che le parti colpite del corpo diventano calde, rosse, gonfie e a volte sensibili. Se i segni di un'infiammazione sono duraturi, come potrebbero essere nel LES, si possono verificare danni ai tessuti e le normali funzionalità sono compromesse. Ecco perché il trattamento del LES mira a ridurre l'infiammazione.

Diversi fattori di rischio ereditari combinati a fattori ambientali casuali sono considerati responsabili di questa risposta immunitaria anomala. È noto che il LES può essere scatenato da diversi fattori, compreso uno squilibrio ormonale durante la pubertà, stress e fattori ambientali come l'esposizione al sole, infezioni virali e farmaci (es. isoniazide, idralazina, procainamide, farmaci antiepilettici).

1.4 È ereditaria?

Il LES può essere presente in più componenti della stessa famiglia. I bambini ereditano dai loro genitori alcuni fattori genetici ancora sconosciuti che possono predisporli allo sviluppo del LES. Anche se non sono necessariamente predestinati a sviluppare il LES, potrebbero avere più probabilità di avere la malattia. Ad esempio, un gemello identico non presenta più del 50% di rischio di avere il LES se l'altro gemello è affetto da LES. Non esiste un test genetico o diagnosi prenatale per il LES.

1.5 Si può prevenire?

Il LES non può essere prevenuto; tuttavia, il bambino colpito deve evitare alcune situazioni che potrebbero attivare l'insorgenza della

malattia o causare il riacutizzarsi della stessa (ad es., esposizione al sole senza crema solare, alcune infezioni virali, stress, ormoni e alcuni farmaci).

1.6 È infettiva?

Il LES non è infettivo e non può essere trasmesso da una persona all'altra.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

La malattia può iniziare lentamente con nuovi sintomi che compaiono nel corso di un periodo di diverse settimane, mesi o perfino anni. I sintomi iniziali più comuni del LES nei bambini sono stanchezza e malessere non specifici. Molti bambini con LES hanno febbre intermittente o duratura, perdita di peso e dell'appetito.

Con il tempo, molti bambini sviluppano sintomi specifici causati dall'interessamento di uno o diversi organi del corpo. L'interessamento delle mucose e della pelle è molto comune e può comprendere diversi sfoghi cutanei, fotosensibilità (quando l'esposizione alla luce del sole scatena gli sfoghi) o ulcere nel naso o nella bocca. Il tipico sfogo a "farfalla" tra naso e guance si presenta in un terzo-metà dei bambini affetti. A volte si può avere una maggiore perdita di capelli (alopecia). Le mani diventano rosse, bianche e blu quando esposte al freddo (fenomeno di Raynaud). I sintomi possono anche includere gonfiore e rigidità alle articolazioni, dolore muscolare, anemia, veloce formazione di lividi, mal di testa, attacchi epilettici e dolore al torace.

L'interessamento dei reni è presente in una certa misura nella maggior parte dei bambini con LES ed è un fattore determinante degli esiti a lungo termine di questa malattia.

I sintomi più comuni di un interessamento renale grave sono pressione del sangue elevata, proteine e sangue nelle urine e gonfiore, in particolare a piedi, gambe e palpebre.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

I sintomi del LES variano da un singolo caso all'altro, quindi il profilo di ogni bambino o l'elenco dei sintomi sono diversi. Tutti i sintomi sopra descritti si possono verificare all'inizio del LES o in qualsiasi momento

nel corso della malattia con diversi livelli di gravità. L'assunzione dei farmaci indicati dal vostro medico aiuterà a controllare i sintomi del LES.

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

Il LES nei bambini e negli adolescenti si manifesta come il LES negli adulti. Tuttavia, nei bambini, il LES ha un decorso più grave in quanto i bambini mostrano più frequentemente diverse caratteristiche di infiammazione causate del LES in un dato momento. I bambini presentano anche malattie renali e cerebrali più spesso rispetto agli adulti.