



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

## Malattia di Behçet

Versione 2016

### 2. DIAGNOSI E TERAPIA

#### 2.1 Come viene diagnosticata?

La diagnosi è principalmente clinica. Spesso sono necessari alcuni anni prima che vengano soddisfatti i criteri internazionali che prevedono la presenza di ulcere orali più 2 delle seguenti caratteristiche: ulcere genitali, tipiche lesioni cutanee, un test di patergia positivo o interessamento oculare. La diagnosi di solito è prorogata per una media di tre anni.

Non esistono risultati di laboratorio specifici per la BD. Circa la metà dei bambini con BD porta il marcatore genetico HLA-B5 che è collegato a forme più gravi della malattia.

Come sopra descritto, un test cutaneo di patergia è positivo in circa il 60-70% dei pazienti. Tuttavia, la frequenza è inferiore in alcuni gruppi etnici. Per diagnosticare l'interessamento del sistema nervoso e vascolare, potrebbero essere necessari studi radiologici specifici.

Poiché la BD è una malattia multisistemica, può rendersi necessaria la collaborazione con medici specialisti trattamento degli occhi (oftalmologo), della pelle (dermatologo) e del sistema nervoso (neurologo).

#### 2.2 Gli esami sono importanti?

Il test cutaneo di patergia è importante per la diagnosi ed è incluso nei criteri di classificazione del Gruppo di studio internazionale per la malattia di Behçet. Questo test prevede tre punture nella pelle sulla superficie interna dell'avambraccio con un ago sterile. Non è doloroso e la reazione viene valutata dopo 24-48 ore. Una maggiore iperattività

---

della pelle può essere evidenziata anche nei siti in cui viene prelevato il sangue o dopo interventi chirurgici.

Gli esami di laboratorio costituiscono un supporto utile per confermare la diagnosi, ma non esistono esami di laboratorio specifici. Gli esami di laboratorio possono mostrare un incremento degli indici dell'infiammazione, anemia e un aumento del numero di globuli bianchi. Non è necessario ripetere questi esami, a meno che il paziente non venga monitorato per valutare l'attività della malattia e gli effetti collaterali del farmaco.

Nei bambini con interessamento vascolare e neurologico vengono usate diverse tecniche di imaging.

### **2.3 Può essere trattata o curata?**

Sebbene non si possa parlare di possibile guarigione definitiva è possibile raggiungere un ottimo controllo dell'attività di malattia.

### **2.4 Quali sono i trattamenti?**

Non esiste un trattamento specifico, perché la causa della BD non è nota. L'interessamento di diversi organi può richiedere trattamenti diversi. Da un lato vi sono i pazienti con BD che non hanno bisogno di alcuna terapia. Dall'altro, i pazienti con malattia oculare, vascolare e del sistema nervoso centrale possono richiedere una combinazione di trattamenti. Quasi tutti i dati disponibili sul trattamento della BD derivano dagli studi sugli adulti. I farmaci principali sono elencati di seguito:

**Colchicina:** Questo farmaco viene prescritto per quasi tutte le manifestazioni di BD ma, in un recente studio, è stato dimostrato più efficace nel trattamento dei problemi alle articolazioni e dell'eritema nodoso e per la riduzione delle ulcere mucosali.

**Corticosteroidi:** I corticosteroidi sono molto efficaci nel controllo dell'infiammazione. I corticosteroidi sono somministrati principalmente ai bambini con malattia vascolare, oculare e del sistema nervoso centrale, di solito per via orale alla dose di 1-2 mg/kg al giorno. Quando necessario, lo steroide può essere somministrato anche per via endovenosa a dosi elevate (30 mg/kg/giorno, da somministrare in tre dosi a giorni alterni). I corticosteroidi topici (somministrati localmente) sono usati per trattare le ulcere orali e la malattia oculare (per

---

quest'ultima sotto forma di gocce oculari).

**Farmaci immunosoppressori:** Questo gruppo di farmaci è somministrato ai bambini con malattia grave, soprattutto per l'interessamento oculare e dei principali organi o vasi. Includono azatioprina, ciclosporina-A e ciclofosfamide.

**Terapia antiaggregante e anticoagulante:** Entrambe le opzioni sono usate in casi selezionati con interessamento vascolare. Nella maggior parte dei pazienti, l'aspirina è probabilmente sufficiente per questo scopo.

**Terapia anti-TNF:** Questo nuovo gruppo di farmaci è utile per alcune espressioni della malattia.

**Talidomide:** Questo farmaco è usato in alcuni centri per trattare le ulcere orali maggiori.

Il trattamento locale delle ulcere orali e genitali è molto importante. Il trattamento e il follow-up dei pazienti affetti da BD richiede un approccio multidisciplinare. Oltre al reumatologo pediatrico, deve far parte dell'équipe anche un oftalmologo. E' bene che la famiglia e il paziente mantengano un contatto con il medico o con il centro responsabile per il trattamento.

## **2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?**

La diarrea è l'effetto collaterale più comune della colchicina. In rari casi questo farmaco può causare un calo del numero di globuli bianchi o delle piastrine. L'azoospermia (un calo nella conta degli spermatozoi) è stata riportata, ma non è un evento frequente e la conta degli spermatozoi torna alla normalità quando la dose viene ridotta o il trattamento interrotto.

I corticosteroidi sono i farmaci antinfiammatori più efficaci, ma il loro utilizzo è limitato perché a lungo termine sono associati a diversi effetti collaterali come il diabete mellito, l'ipertensione, l'osteoporosi, la formazione di cataratta e il ritardo nella crescita. Nei bambini che necessitano di steroide è preferibile che questo venga assunto una volta al giorno, di mattina. Per la somministrazione prolungata sono consigliate integrazioni calciovitaminiche per la prevenzione dell'osteoporosi.

L'azatioprina può risultare mal tollerata a livello del fegato, può causare una diminuzione nel numero di globuli rossi e un'augmentata

---

suscettibilità alle infezioni. La ciclosporina-A invece può risultare dannosa a livello renale, causare ipertensione, un aumento della peluria e problemi alle gengive. Gli effetti collaterali della ciclofosfamide sono principalmente la depressione del midollo osseo e i problemi alla vescica. La somministrazione a lungo termine interferisce con il ciclo mestruale e può causare infertilità. I pazienti trattati con farmaci immunosoppressori devono essere seguiti attentamente e devono essere sottoposti a esami del sangue e delle urine ogni mese o ogni due mesi.

Anche i farmaci anti-TNF e altri agenti biologici sono sempre più usati per le forme resistenti della malattia. Gli anti-TNF e altri agenti biologici aumentano la frequenza delle infezioni.

## **2.6 Quanto deve durare il trattamento?**

Non esiste una risposta standard a questa domanda. In genere la terapia immunosoppressiva viene sospesa quando il paziente è stato in remissione per due anni. Tuttavia nei bambini con malattia vascolare e oculare, in cui la remissione completa non è facile da raggiungere, la terapia può durare molto più a lungo. In alcuni casi i farmaci e le dosi sono modificate in base alle manifestazioni locali.

## **2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?**

Esistono molte terapie complementari e alternative e ciò potrebbe confondere i pazienti e le loro famiglie. Pensate bene ai rischi e ai vantaggi derivanti da queste terapie poiché i vantaggi dimostrati sono pochi mentre potrebbero essere vari gli svantaggi in termini di rischio per il bambino, in termini economici e di tempi per arrivare al miglioramento clinico e. Se siete interessati a terapie complementari e alternative è consigliabile parlarne con il vostro reumatologo pediatrico. Alcune terapie possono interagire con i farmaci convenzionali. La maggior parte dei medici non sarà contraria a cercare altre opzioni, a condizione che seguitate i loro consigli. È molto importante non interrompere l'assunzione dei farmaci prescritti. Quando i farmaci sono necessari a mantenere la malattia sotto controllo, può essere molto pericoloso interromperne l'assunzione. Parlate dei vostri dubbi con il medico del vostro bambino.

---

## **2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?**

I controlli periodici sono necessari per monitorare l'attività della malattia e il trattamento, e sono particolarmente importanti nei bambini con infiammazione oculare. Gli occhi devono essere esaminati da uno specialista esperto nel trattamento dell'uveite (malattia oculare infiammatoria). La frequenza dei controlli dipende dall'attività della malattia e dal tipo di farmaci usati.

## **2.9 Quanto dura la malattia?**

In genere, il decorso della malattia include periodi di remissione ed esacerbazioni. L'attività complessiva in genere si riduce con il tempo.

## **2.10 Qual è la prognosi a lungo termine (decorso ed esito previsti) della malattia?**

Non esistono dati sufficienti sul follow-up a lungo termine dei pazienti con BD dell'infanzia. Dai dati disponibili sappiamo che molti pazienti con BD non hanno bisogno di alcun trattamento. Tuttavia, i bambini con interessamento oculare, vascolare e del sistema nervoso richiedono un trattamento speciale e il follow-up. La BD può essere letale, ma solo in rari casi, principalmente come conseguenza dell'interessamento vascolare (rottura delle arterie polmonari o altri aneurismi periferici - aneurismi dei vasi sanguigni), interessamento grave del sistema nervoso centrale e ulcere e perforazioni intestinali, rilevati soprattutto in alcuni gruppi etnici di pazienti (es. giapponesi). La causa principale della morbilità (esito scarso) è la malattia degli occhi, che può essere molto grave. La crescita del bambino può subire ritardi, principalmente come conseguenza secondaria della terapia con steroidi.

## **2.11 È possibile guarire completamente?**

I bambini con malattia più lieve possono stare bene, ma la maggior parte dei pazienti pediatrici ha periodi lunghi di remissione seguiti da ricomparsa della malattia.