SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia

Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

Arcispedale S. Maria Nuova

Dipartimento Medicina Interna e Specialità Mediche
Reumatologia

Dott. Carlo Salvarani - Direttore

MALATTIA DI BEHÇET

INFORMAZIONI PER I PAZIENTI

REGGIO EMILIA, MARZO 2015

DESCRIZIONE

I sintomi di questa malattia sono stati descritti verosimilmente nel 500 prima di Cristo dal medico Greco, Ippocrate.

Però solo nel 1937 il dermatologo Turco Dott. Hulusi Behçet correlava la comparsa di ulcere orali e genitali ricorrenti con l'infiammazione dell'occhio (*uveite*) e considerava questi tre sintomi aspetti della stessa malattia.

La malattia di Behçet è un patologia rara che significa che ne possono essere ammalati mediamente meno di 5 persone ogni 100.000 abitanti ogni anno e l'Italia è in linea con questo valore.

Alla base della malattia, c'è un' infiammazione dei vasi sanguigni in vari organi del corpo (*vasculite*).

Questa è anche la causa, oltreché della triade di sintomi: ulcere orali, genitali e lesioni oculari; anche di vari tipi di alterazioni cutanee, dell'artrite, di trombosi venose o arteriose, d'infiammazione dell'intestino e del sistema nervoso centrale.

PERSONE PIU' ESPOSTE ALLA MALATTIA

La Malattia di Behçet solitamente inizia all'età di 20-40 anni, però nessuna età ne è esente ed ha una lieve predisposizione per i maschi. La malattia è diffusa in tutto il mondo.

Le aree a più alta incidenza sono nei paesi intorno al mediterraneo e in Giappone.

Le cause della malattia non sono note. Non è una malattia infettiva o contagiosa, né la trasmissione avviene per via sessuale.

I ricercatori pensano che vi sia una predisposizione genetica anche se non ereditaria e che la malattia nell'individuo predisposto venga provocata da un agente infettivo o da qualche altra causa non conosciuta.

I pazienti con la malattia di Behçet presentano spesso difetti nel loro sistema immunitario, che rappresenta la difesa naturale dell'organismo contro le infezioni batteriche e virali.

La Malattia di Behçet è caratterizzata negli anni da periodi di remissione (*assenza di attività di malattia*) seguita da riacutizzazione (*ricomparsa della attività di malattia*).
I sintomi possono durare alcuni giorni o settimane, o possono persistere per mesi o anni.
Spesso i sintomi determinano limitazioni della qualità di vita e diversi livelli di disabilità soprattutto nelle forme neurologiche.

SINTOMI

La premessa necessaria è che alcuni sintomi e segni sono più frequenti degli altri. Che non tutti compaiono nello stesso paziente, potendo mancare completamente.
Inoltre che i sintomi più spesso compaiono in successione a distanza anche di anni e non insieme.
Gli elementi più comuni, che se combinati insieme, possono distinguere una Malattia di Behçet, (*criteri*) sono:
La presenza di ulcere orali ricorrenti, a cui si devono aggiungere almeno due dei seguenti elementi:

- ulcere genitali ricorrenti,
- lesioni oculari,
- lesioni cutanee,
- test cutaneo della patergia positivo (*reazione ponfoide nella cute traumatizzata da iniezione sottocutanea*).

Altri sintomi e segni che possono comparire ma che sono di parziale aiuto alla diagnosi in quanto sono comuni ad altri pazienti con altre malattie sono:

- tromboflebiti superficiali,

- trombosi venose profonde,
- epididimite,
- occlusioni arteriose e/o aneurismi,
- interessamento del sistema nervoso centrale,
- artrite,
- interessamento del tratto gastro-intestinale,
- storia familiare per malattie reumatiche.

Come si può vedere dalla lista precedente, non esiste un test di laboratorio specifico per tale malattia, per cui la diagnosi è clinica.

ULCERE ORALI

Tutti i pazienti con la Malattia di Behçet sviluppano ulcere (o *afte*) orali. Solitamente sono multiple e sono molto dolenti. Possono essere molto piccole ma anche molto molto estese. Richiedono giorni o settimane per guarire.

Le ulcere possono interessare tutte le parti della bocca, lingua e gola. Sono simili alle comuni lesioni aftose e per la diagnosi di Malattia di Behçet devono essere ricorrenti (*almeno tre episodi in un anno*) e essere associate ad altre manifestazioni della malattia.

ULCERE GENITALI

Molti pazienti con la Malattia di Behçet hanno ulcere genitali. Sono simili come apparenza alle ulcere orali e compaiono nelle mucose dei genitali.

Nei maschi si localizzano in particolare sullo scroto, nelle femmine

sulle grandi labbra, vagina e/o parte cervicale dell'utero. Raramente nelle donne non sono dolenti. Possono guarire (*in particolare nei maschi*) con **cicatrice. Devono essere distinte dalle ulcere dell'infezione da virus herpetico.**

LESIONI OCULARI

Una uveite (*infiammazione dell'occhio*) anteriore e/o posteriore è la lesione più frequente. L'uveite posteriore con l'interessamento retinico (*vasculite*) è la lesione più grave poiché determina la formazione di cicatrici retiniche.

I sintomi sono rappresentati da perdita o annebbiamento della vista, dolore all'interno dell'occhio o infiammazione o arrossamento intorno l'iride.

LESIONI CUTANEE

Solitamente prendono la forma di noduli rossi dolenti negli strati profondi della pelle come si trattasse di un'ematoma (*eritema nodoso*), papulo-pustole o noduli simili ad acne. Possono comparire in ogni parte del corpo compreso il cuoio capelluto.

TEST CUTANEO DI PATERGIA

Il test cutaneo di patergia è una puntura cutanea fatta dal medico con un ago sterile.

E' letto dopo 24 o 48 ore. Nei pazienti con Malattia di Behçet tale test è spesso positivo, con la formazione di una pustola o ponfo dopo 24 o 48 ore, nel punto della puntura dell'ago.

INTERESSAMENTO DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE

La Malattia di Behçet può causare infiammazione nelle membrane del cervello e del midollo spinale.

I sintomi sono rappresentati da febbre, collo rigido e cefalea. L'infiammazione dei vasi cerebrali può essere causa di paralisi o alterazioni della sensibilità degli arti. Deve essere distinto da altre malattie neurologiche tra cui la sclerosi multipla.

ARTRITE

Molti pazienti sviluppano infiammazione delle articolazioni.
Vi sono periodi di tumefazione e/o dolore e sono interessate preferenzialmente alcune articolazioni: ginocchia, caviglia, gomiti e polsi. Fortunatamente, l'artrite della malattia di Behçet non è né deformante, né destruente anche dopo anni di malattia attiva.

INTERESSAMENTO INTESTINALE

Alcune persone con malattia di Behçet hanno infiammazione dell'intestino con diarrea, vomito, stipsi, dolore e dolorabilità nel basso addome. Vi può anche essere emissione di sangue con le feci.

TRATTAMENTO

Essendo la causa della Malattia di Behçet non conosciuta, il trattamento è diretto verso i singoli sintomi quando compaiono.
I farmaci più utilizzati sono:

- steroidi per uso topico. Sono applicati direttamente sulle lesioni della bocca, cute o occhio per ridurre l'infiammazione e il dolore,
- farmaci anti-infiammatori non steroidei come l'aspirina, l'ibuprofen, il diclofenac, ecc. Servono per ridurre il dolore e l'infiammazione articolare,
- colchicina per le afte,
- talidomide (*approvato ma non in commercio in Italia*). E' efficace nel prevenire le ulcere orali e genitali e le lesioni cutanee,
- steroidi per via orale, come il prednisone. Servono per ridurre l'infiammazione in tutto il corpo,

- ☞ farmaci immunodepressori in grado di modificare la malattia.
  Sono utilizzati per sopprimere un sistema immunitario troppo attivo e quindi ridurre l'infiammazione.
  Sono efficaci nei pazienti con interessamento oculare o del sistema nervoso centrale o nei pazienti che hanno una malattia di grado severa e/o che si mantiene attiva nel tempo.
  Tali farmaci includono: methotrexate, azatioprina, clorambucile, ciclofosfamide e ciclosporina,

- ☞ interferone-alfa. Si è dimostrato efficace nel trattamento delle manifestazioni oculari.

- ☞ farmaci biotecnologici bloccanti il TNF. Iinfliximab, adalimumab, sono stati dimostrati efficaci nel trattamento dell'interessamento oculare e del sistema nervoso centrale refrattario alla terapia tradizionale.

Gli steroidi per via orale e gli immunodepressori sono farmaci molto potenti e talvolta devono essere utilizzati per lunghi periodi di tempo per essere efficaci nel ridurre l'infiammazione.
L'utilizzo a lungo termine di tali farmaci può però determinare degli effetti collaterali come osteoporosi con fratture ossee, infezioni, facili sanguinamenti e anormalità di alcuni esami di laboratorio.
Gli anti-infiammatori non steroidei possono causare alterazioni renali e ulcere allo stomaco anche in assenza di sintomi.
L'alfa-interferone determina frequentemente una sindrome simil-influenzale.
La talidomide può determinare sedazione e polineuropatia.
L'utilizzo di tali farmaci deve essere monitorato attentamente dal vostro medico.

CONCLUSIONI

La maggior parte dei pazienti con Malattia di Behçet con una appropriata terapia entra in uno stato di malattia inattiva o di scarsa attività.

Ricercatori in tutto il mondo, anche in Italia, sono impegnati nella ricerca delle cause e di nuove terapie per la Malattia di Behçet.

Le terapie esistenti sono in grado di prevenire e controllare le manifestazioni più pericolose per la vita e la perdita della vista.

La maggior parte dei pazienti con Malattia di Behçet mantengono una normale qualità di vita per decenni dopo la diagnosi.