

# LA PATOLOGIA REUMATICA NELL'ETA' GIOVANILE

## PREMESSA:

Le patologie croniche, cioè quelle malattie che hanno un decorso protratto nel tempo e che per lo più danno luogo ad un peggioramento delle condizioni di salute di chi ne è colpito, non riguardano soltanto l'età adulta ma anche quella pediatrica-giovanile.

Dal punto di vista epidemiologico il *diabete giovanile* è sicuramente la malattia statisticamente più frequente a cui seguono le malattie reumatiche, un gruppo di malattie che hanno aspetti comuni poiché colpiscono il tessuto connettivo, ma anche peculiari nella loro manifestazione clinica e gravità. Spesso alcune di queste malattie possono anche associarsi tra loro esordendo in momenti diversi.

## **MALATTIE REUMATICHE:**

Queste malattie sembrano dovute ad autoaggressione, cioè ad errori del sistema immunitario che si "rivolta" contro strutture dello stesso organismo.

In ciascuna troviamo alterazione delle risposte immunologiche anche se non è ancora stato dimostrato un tipo di reazione immunitaria comune e non appaiono costanti i fattori predisponenti genetici e quelli scatenanti. Pur avendo una loro individualità queste malattie hanno dei punti in comune:

- compromissione simultanea o successiva di molti organi (cute, articolazioni, rene, vasi ecc.);
- evoluzione verso la cronicità con poussées infiammatorie intervallate da remissioni spontanee o indotte da farmaci;
- possibilità, anche se rara, di sovrapposizione di diverse forme (contemporanea o successiva), il che conferma l'analogia tra le varie affezioni anche sul piano della loro genesi.

Sono considerate malattie reumatiche le seguenti: *artrite cronica, lupus eritematoso sistemico, sclerodermia, dermatomiosite, malattia di Kawasaki*.

Tali patologie colpiscono 1,2 bambini ogni 1000 di età inferiore ai 16 anni, a volte possono essere causa di morte, sono sempre, in maggior misura, invalidanti.

Nel solo Veneto vi sono più di 1000 casi, presumibilmente intorno ai 25.000 in tutta l'Italia.

Sicuramente l'*artrite cronica* è, tra le malattie reumatiche, quella numericamente più rilevante con una frequenza pari al 60% del totale.

Descriverò brevemente tutte le malattie sopra elencate, soffermandomi alla fine sull'*artrite cronica giovanile* sia per gli aspetti clinici che per i suoi risvolti psicologici e sociali.

## **LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO**

Si tratta di una malattia rara nel bambino, eccezionale nei primi anni di vita, più frequente nell'età adolescenziale. Comporta anemia, può interessare i reni e a sfera neurologica, può presentare sintomi polmonari, alterazioni della pelle e perdita di capelli. Il decorso clinico dei pazienti affetti da LES non è prevedibile: la maggior parte dei casi ha un decorso cronico con riaccensioni e remissioni, variabili nel tempo.

## SCLERODERMIA

E' una malattia che colpisce principalmente la pelle, ma che può interessare anche articolazioni, vasi sanguigni ed organi interni. Si descrivono una forma localizzata ed una forma generalizzata.

La prima colpisce soprattutto la pelle, talvolta i muscoli e le ossa che si trovano sotto l'area interessata. Non è associata al coinvolgimento degli organi interni ma, quando si manifesta in età evolutiva, può accompagnarsi a un ritardo di crescita dell'arto interessato e a severe deformità.

La forma generalizzata, oltre la cute, colpisce anche i vasi sanguigni, l'esofago, lo stomaco, l'intestino, il cuore, i polmoni, i reni, i muscoli, le articolazioni.

Anche in questo caso, non conoscendo le cause della malattia, non esiste una cura specifica e sicuramente efficace.

Le terapie consentono solo di controllarla e di limitare i pesanti danni ad essa connessi; tale patologia può portare a morte.

Poiché la *sclerodermia* è comunque rara nel bambino, i casi noti nel mondo assommano a poche centinaia e, pertanto, i centri di studio a livello mondiale sono tra loro collegati per consentire una maggiore conoscenza ed appropriatezza nell'affrontarla.

## DERMATOMIOSITE

Rappresenta la terza malattia reumatica cronica del bambino in ordine di frequenza dopo l'*artrite cronica* e il *lupus eritematoso sistemico*.

I pazienti provano fatica a eseguire semplici movimenti, quali sollevare la testa da supino, alzarsi da seduti, salire le scale.

Un grave interessamento dei muscoli può determinare difficoltà respiratorie ed altri importanti disturbi. Un insieme di co-fattori può inoltre determinare, nel bambino, una progressiva immobilizzazione che, se non adeguatamente trattata, può diventare irreversibile.

## MALATTIA DI KAWASAKI

E' una malattia che colpisce principalmente i bambini della prima e seconda infanzia ed il cui danno principale è costituito da una infiammazione che interessa i vasi sanguigni di medio e piccolo calibro, sia del cuore che di altri organi.

Nella fase acuta è possibile riscontrare segni clinici di miocardite e di pericardite.

Nel 25% circa dei casi, si manifesta un processo infiammatorio a carico della parete vasale delle coronarie che può portare a un serio indebolimento e, in vari casi, ad un vero e proprio infarto.

Ancora una volta le cause della malattia sono ignote, anche se sono stati chiamati in causa alcuni tipi di virus, batteri, e più recentemente, una esotossina batterica dello stafilococco.

## ARTRITE REUMATOIDE GIOVANILE

L'*artrite reumatoide giovanile* è una malattia articolare polimorfa che inizia entro il sedicesimo anno, raramente prima dei sei mesi, caratterizzata da una infiammazione cronica della membrana sinoviale che può interessare una o più articolazioni, con o senza manifestazioni extrarticolari e con diverse modalità di insorgenza.

L'origine della malattia è incerta: si instaura in una persona geneticamente predisposta in seguito a risposta immunologica alterata nei confronti di un antigene sconosciuto.

Il processo infiammatorio è sostenuto da un meccanismo autoimmune innescato da una causa ignota (virale, tossica, medicamentosa).

In questa malattia è dimostrata una alterazione dell'immunità umorale e cellulo-mediata, sono inoltre presenti complessi immuni (antigene-anticorpo), ad azione lesiva locale ed autoanticorpi nel circolo sanguigno e nel liquido sinoviale, può essere presente il cosiddetto *fattore reumatoide*, un autoanticorpo specifico di questa patologia.

La presenza di immunocomplessi a livello articolare innesca il meccanismo dell'infiammazione che tende ad automantenersi provocando pertanto un'azione lesiva tessutale e vascolare.

Per quanto riguarda la predisposizione genetica si è dimostrato che alcune forme di *artrite reumatoide giovanile* insorgono più frequentemente in soggetti portatori di antigene di istocompatibilità HLA-B27.

Le lesioni a livello articolare, consistono nell'infiammazione della membrana sinoviale con relativo versamento articolare.

Con il protrarsi dell'infiammazione sinoviale si può assistere alla degenerazione della cartilagine articolare dapprima reversibile e poi definitiva.

Sono associate lesioni ossee costituite inizialmente da *osteoporosi regionale*, e tardivamente di tipo erosivo.

Possono esserci contemporaneamente lesioni della capsula articolare, delle guaine e borse tendinee e dei muscoli.

### **MANIFESTAZIONI CLINICHE:**

A seconda del modo in cui la malattia esordisce, si riconoscono tre sindromi:

- 1- forma ad esordio sistemico caratterizzata da febbre elevata, esantema, ed almeno un'articolazione interessata;
- 2- forma ad esordio poliarticolare che coinvolge cinque o più articolazioni;
- 3- forma ad esordio pauciarticolare che colpisce da una a quattro articolazioni.

L'articolazione interessata si presenta gonfia, calda, dolente e con limitazione del movimento.

1-Nella prima forma, che rappresenta dal 20% al 50% del totale, sono colpiti soprattutto i bambini più piccoli (2-7 anni), indifferentemente maschi e femmine, spesso con andamento particolarmente aggressivo.

Sono interessati la cute, la milza, le ghiandole linfatiche, il fegato, le ossa e le articolazioni, il cuore, i polmoni, i reni, l'apparato nervoso, a volte sia gli occhi che l'addome.

L'inizio così complesso pone problemi di diagnosi corretta.

In una certa percentuale di casi si arriva alla guarigione altrimenti il quadro evolve verso una forma ad interessamento poliarticolare cronica.

2- La forma ad esordio poliarticolare è caratterizzata soprattutto dall'interessamento delle articolazioni del rachide, della mandibola, ma soprattutto delle piccole articolazioni delle mani e dei piedi.

Tipiche sono le dita con aspetto fusiforme. In queste forme si può instaurare contrattura e ipotrofia muscolare e dei tessuti circostanti, osteoporosi e, nei casi più gravi distruzione della cartilagine con anchilosi e deformazione articolare.

Questi danni sono più gravi che nell'adulto poiché il bambino è in fase di accrescimento fisico.

A questa forma si associa spesso l'interessamento infiammatorio dell'occhio (*uveite*), non sempre di facile diagnosi ma che può comportare seri danni.

3-L'ultima forma, più benigna delle precedenti, interessa una o più articolazioni, più spesso ginocchio, caviglia o grosse articolazioni ed insorge alcune volte dopo traumatismi.

La complicità di questa forma è costituita dall'infiammazione dell'occhio (*uveite* o *iridociclite*), che protrandosi nel tempo e spesso non facilmente riconosciuta, dà luogo a gravi danni e può portare anche alla cecità.

### **ASPETTI DIAGNOSTICI**

Non sempre la diagnosi risulta facile soprattutto quando l'esordio è subdolo e questo può ritardare il riconoscimento della malattia e l'impostazione di una corretta terapia.

I sintomi principali sono rappresentati dal dolore e dalla tumefazione delle articolazioni con impotenza funzionale ( i movimenti articolari sono ridotti o impediti), cui può accompagnarsi, secondo la gravità della malattia, astenia ovvero senso di stanchezza, febbre, perdita di peso o rallentamento della crescita, alterazione dell'umore, infiammazione oculare(*uveite*).

Frequentemente sono colpite le articolazioni delle mani, con perdita della forza, dei piedi o delle grosse articolazioni (ginocchio, caviglia, anca). E' presente rigidità mattutina, che diminuisce nel corso della giornata. E' altresì presente infiammazione dei tendini (*entesite*).

La diagnosi precoce e un trattamento adeguato sono fondamentali per evitare danni irreversibili quali le erosioni ossee.

Nel sospetto di una patologia reumatica, gli esami di laboratorio confermano un aumento degli indici di infiammazione ( VES e PCR), un alterazione dell'emocromo con aumento delle piastrine, la presenza di autoanticorpi.