



www.pediatric-rheumatology.printo.it

SPONDILOARTROPATIA GIOVANILE

Che cos'è?

La spondiloartropatia giovanile costituisce un gruppo di malattie infiammatorie croniche delle articolazioni (artrite) e dei punti d'intersezione dei tendini con le ossa (entesopatia) che generalmente colpisce gli arti inferiori e in certi casi il bacino e le articolazioni della colonna vertebrale (dolori dell'articolazione sacroiliaca – dolore ai glutei – dolore lombare).

In certi casi l'esordio è causato da infezioni batteriche dell'intestino (gastrointestinali) o urogenitali (artrite reattiva). Le spondiloartropatie giovanili sono notevolmente molto più comuni nella popolazione con l'antigene HLA-B27, un marcatore genetico che predispone l'individuo (in modo ancora sconosciuto) alla malattia.

Nei bambini, la predominanza di certe caratteristiche cliniche all'esordio e la gravità del corso della malattia sono diverse da quelle degli adulti, anche se la forma giovanile della malattia assomiglia all'esordio dell'adulto.

I pazienti con artrite idiopatica (di cause sconosciute) giovanile identificata come artrite associata ad entesite (vedi capitolo su AIG - Artrite Idiopatica Giovanile) sono inclusi nel gruppo delle spondiloartropatie giovanili.

Quali sono le malattie chiamate spondiloartropatie giovanili?

Nonostante controversie, le spondiloartropatie giovanili includono le stesse patologie che fanno parte del gruppo di spondiloartropatie dell'adulto: spondilite anchilosante, artropatia reattiva (e sindrome di Reiter), artropatia psoriasica (del tipo spondiloartropatico), e artropatie associate all'infiammazione cronica intestinale (del tipo spondiloartropatico). Alcuni bambini possono non avere i criteri diagnostici corrispondenti alle malattie già elencate, ma avere ciò che è definito spondiloartropatia non-differenziata.

Altre malattie, in particolare la sindrome "artropatia entesopatia sieronegativa"(SEA) e l'artrite associata ad entesite, si riferiscono a spondiloartropatie giovanili.

È una malattia comune?

Le spondiloartropatie sono una delle forme più comuni d'artrite cronica nel bambino; totalizzano circa il 30% dei bambini con artrite cronica.

Le spondiloartropatie giovanili si riscontrano più nei maschi, con un inizio di malattia fra i 10 e 15 anni.

Nella maggior parte dei pazienti esiste una predisposizione genetica (fattore HLA-B27); la frequenza delle spondiloartropatie giovanili o quelle dell'adulto nella popolazione in generale è relativamente maggiore nei portatori del fattore HLA-B27.

Quali sono le cause della malattia?

Le cause e il meccanismo specifico che provocano la malattia sono sconosciute. Come riscontrato in altre forme d'artrite cronica giovanile, il meccanismo che può essere

responsabile per la malattia include diversi componenti del sistema immunitario. Le spondiloartropatie sono associate ad altre tipi d'inflammazioni croniche, come quella dell'intestino, dell'apparato genito-urinario o della pelle. Infezioni dovute ad alcuni microrganismi (Salmonella, Shigellosi, Yersinia, Campylobacter e Clamidia) possono avere un ruolo nel far scaturire l'artrite in alcuni bambini (artrite reattiva).

È ereditaria?

La maggior parte dei pazienti con la spondiloartropatia giovanile ha l'antigene HLA-B27, ciò non significa che tutti quelli che hanno questo fattore genetico svilupperanno la spondiloartropatia. Per esempio se la frequenza di HLA-B27 nella popolazione è del 10%, solo l'un per cento di tale popolazione sarà soggetto alla malattia. Se un altro membro dell'immediata famiglia soffre di spondiloartropatia, la positività all'HLA-B27 aumenta il rischio per un altro membro della stessa famiglia di sviluppare la malattia del 25%. Di fatto le spondiloartropatie sono presenti con maggior frequenza in membri della famiglia del bambino malato, rispetto alla presenza in famiglie con bambini sani.

Perciò i fattori genetici, e in particolare HLA-B27, si riferiscono alla predisposizione alla malattia, e da soli non bastano a farla sviluppare. La comunità scientifica concorda che queste malattie sono multi-fattoriali, vale a dire che sono il risultato di una combinazione di predisposizione genetica e l'esposizione a certi agenti (probabilmente infezioni) di natura ancora sconosciuta.

Si può prevenire?

Dato che le cause sono sconosciute, la malattia non si può prevenire. Non è necessario fare test per HLA-B27 agli altri fratelli o sorelle se non presentano sintomi che possono essere associati alle spondiloartropatie.

È contagiosa?

Tutte le forme di spondiloartropatie non sono contagiose.

Quali sono i sintomi più frequenti?

Le spondiloartropatie giovanili hanno in comune alcune caratteristiche cliniche:

Artrite:

- 1) I sintomi più comuni sono dolore e gonfiore (tumefazione) delle articolazioni con mobilità limitata.
- 2) Molti bambini hanno l'artrite oligoarticolare (4 o meno articolazioni) negli arti inferiori. Quelli che sviluppano la forma cronica possono avere un'artrite poliarticolare, con interessamento più esteso, con 5 o più articolazioni colpite.
- 3) L'artrite è generalmente presente negli arti inferiori; il ginocchio, la caviglia, il dorso centrale del piede, e le anche; è meno frequente nelle piccole articolazioni del piede.
- 4) Alcuni bambini possono avere l'artrite anche negli arti superiori, in particolare le spalle.

Entesite

L'entesite, l'inflammazione dell'entesi (il punto d'intersezione dei tendini o legamenti alle ossa)

è molto diffusa nei bambini con le spondiloartropatie. Le parti generalmente colpite sono il tallone, la parte centrale del piede e la zona intorno alla rotula, con dolori al tallone o alla rotula e dolore e gonfiore del piede.

L'infiammazione cronica dell'entesi può formare protuberanze ossee (crescita ossea eccessiva); che si manifestano soprattutto nel tallone provocando dolore.

Sacroileite

È l'infiammazione dell'articolazione sacroiliaca, situata al retro del bacino. Rara all'esordio, si manifesta dai 5 a 10 anni dopo l'inizio dell'artrite.

I sintomi più diffusi sono dolori alternanti ai glutei.

Dolore lombare; spondilite

Molto raro all'esordio, in alcuni bambini l'interessamento della colonna lombare può subentrare in una fase successiva della malattia. I sintomi più frequenti sono dolori alla base della colonna vertebrale, rigidità mattutina con mobilità limitata. Il dolore alla schiena è spesso associato a dolori al collo e al torace.

In casi di prolungata malattia, si possono formare dei ponti ossei intervertebrali, che connettono le vertebre (spina a bambù). Questo accade raramente e dopo un prolungato decorso della malattia, perciò è quasi mai osservato nei bambini.

Interessamento oculare

L'uveite acuta anteriore è l'infiammazione della camera anteriore dell'occhio. Non è frequente; l'occhio diventa molto rosso e doloroso. E' necessario controllo immediato presso un'oculista.

Interessamento cutaneo

Una minoranza dei bambini con la spondiloartropatia può avere la psoriasi. La psoriasi è una malattia cronica della pelle caratterizzata dalla comparsa di chiazze rossastre tondeggianti che si disquamano, collocate generalmente sulle ginocchia e gomiti. La psoriasi può precedere di parecchi anni l'artrite o viceversa.

Interessamento intestinale

Alcuni bambini con malattie infiammatorie intestinali possono sviluppare una spondiloartropatia. Non si conoscono le cause dell'infiammazione cronica dell'intestino; può essere la malattia di Crohn o la colite ulcerosa.

La malattia è uguale in ogni bambino?

La malattia non è uguale per tutti i bambini; per alcuni è breve e di moderata gravità, in altri può essere più seria e causare serie limitazioni funzionali.

La malattia è diversa da quella dell'adulto?

Le spondiloartropatie giovanili sono per certi aspetti, diverse dalle forme dell'adulto.

- 1) All'inizio della malattia sono le articolazioni periferiche (braccia e gambe) quelle più frequentemente interessate, mentre nell'adulto la colonna lombare è la più colpita.
- 2) Nei bambini, le anche sono spesso coinvolte.

Com'è fatta la diagnosi?

Si fa la diagnosi di spondiloartropatia giovanile se l'esordio avviene prima dei 16 anni, se l'artrite dura più di 6 settimane e se le caratteristiche sono conformi alle definizioni descritte in precedenza (definizione e sintomi). La diagnosi di una specifica forma di

spondiloartropatia giovanile (spondilite anchilosante, artropatia reattiva, ecc) si basa su specifici criteri clinici e radiologici.

È implicito che questi bambini devono essere seguiti da un pediatra reumatologo.

Perchè le analisi sono importanti?

Il test dell'antigene HLA-B27 è positivo in 80-85% dei pazienti con spondiloartropatie ed è utile per orientare la diagnosi. Nella popolazione sana la sua incidenza è molto più bassa (5-12% secondo le zone). Perciò non è la presenza di HLA-B27 di per sé ma la sua associazione ai segni e sintomi caratteristici delle spondiloartropatie che è importante.

Esami ematici (del sangue) come la VES (velocità di eritrosedimentazione) o PCR (Proteina C Reattiva) rilevano il livello dell'infiammazione e quindi l'attività della malattia; sono utili per monitorare la malattia che comunque si basa sulla sintomatologia clinica presentata dal bambino, più che sulle analisi di laboratorio.

Le analisi si fanno anche per controllare possibili effetti collaterali dei farmaci (emocromo, principali indici di funzionalità dei reni e del fegato). Le radiografie hanno lo scopo di monitorare l'evoluzione della malattia e osservare l'eventuale danno articolare procurato dalla malattia.

La tomografie assiale computerizzata computer (TAC) e la risonanza magnetica nucleare sono utili, specialmente nei bambini, per valutare l'interessamento dell'articolazione sacroiliaca.

Come si cura?

Non esiste una cura definitiva dato che le cause delle spondiloartropatie sono sconosciute. In ogni caso le terapie sono necessarie per controllare la malattia e prevenire danno.

Quali sono le terapie?

Il trattamento si basa principalmente sull'uso dei farmaci in combinazione con la fisioterapia e ai processi di riabilitazione per conservare il funzionamento delle articolazioni e per prevenire le deformità.

1) Farmaci antinfiammatori non-steroidi (FANS). Sono farmaci sintomatici antinfiammatori e piretici (che riducono la febbre); sintomatici significa che servono a controllare i sintomi causati dall'infiammazione. Il naprossene e l'ibuprofene sono i più utilizzati dai bambini. L'aspirina, anche se efficace e di basso costo, attualmente è molto meno usata a causa del rischio di tossicità. La combinazione terapeutica di diversi FANS non è generalmente indicata, anche se un FANS può essere efficace dove un altro non ha avuto effetto.

2) Infiltrazioni intrarticolari. Sono utilizzate quando una o poche articolazioni sono interessate e quando la prolungata contrazione di un'articolazione può causare deformazione. Il farmaco iniettato è una preparazione di steroidi a lunga durata d'azione.

3) Le sulfasalazine sono un farmaco indicato per bambini che hanno un malattia cronica, nonostante l'assunzione di FANS e/o infiltrazioni. Si aggiunge alla terapia con i FANS (che anch'essa deve essere continuata) e il risultato si osserva solo dopo molte settimane o mesi di trattamento.

Esperienza con altri farmaci come il methotrexate (MTX) è limitata.

Negli ultimi anni, nuove aspettative sono affiorate con l'introduzione dei farmaci anti-TNF (agenti biologici) che individuano e bloccano il tumor necrosis factor (TNF). Non vi

sono però, ricerche di studi fatte sugli effetti e/o i rischi di questo tipo di trattamento in pazienti con spondiloartropatie giovanili.

4) I corticosteroidi sono usati per controllare, per un periodo limitato, i casi più gravi della malattia.

Steroidi locali (gocce per gli occhi) si usano per il trattamento dell'uveite acuta anteriore. In casi più gravi sono eseguite iniezioni di steroidi nel bulbo oculare peribulbare o corticosteroidi per via sistemica.

5) Chirurgia ortopedica. Quando subentra un danno grave, la forma più comune è una protesi delle articolazioni, di solito a livello della giuntura femorale.

6) La fisioterapia è una parte essenziale del trattamento. Deve essere iniziata presto e costantemente eseguita per conservare l'ampiezza dei movimenti, tono e forza muscolare e per prevenire, limitare o correggere deformità delle articolazioni. Un marcato interessamento alla colonna richiede mobilità e esercizi di respirazione.

Quali sono gli effetti collaterali della terapia?

I farmaci usati per il trattamento delle spondiloartropatie giovanili sono generalmente ben tollerati. L'intolleranza gastrica è l'effetto più frequente dei FANS (che dovrebbero essere presi con i pasti) ma nei bambini è meno consueto. I FANS possono aumentare il livello di certi enzimi del fegato, ma è raro che succeda, a eccezione dell'aspirina.

Le sulfasalazine sono tollerate abbastanza bene; gli effetti collaterali più comuni sono il mal di stomaco, un aumento degli enzimi del fegato, riduzione del numero di globuli bianchi e arrossamento cutaneo. Esami di laboratorio devono essere fatti regolarmente per monitorarne la tossicità.

Anche il methotrexate è ben tollerato; gli effetti più comuni sono di natura gastroenterica, come nausea e vomito. Per ridurre la tossicità epatica sono somministrati l'acido folinico o folico. L'ipersensibilità al methotrexate è rara ma può succedere; perciò regolari analisi devono essere fatte per monitorarne la tossicità.

L'uso prolungato e a dosi elevate di corticosteroidi è associato a diversi e significanti effetti collaterali: riduzione della crescita e osteoporosi. Alte dosi di corticosteroidi aumentano notevolmente l'appetito causando obesità. È perciò importante insegnare ai bambini come nutrirsi con cibi che soddisfano l'appetito senza aumentare l'apporto calorico.

Per quanto dura la cura?

Il trattamento deve essere continuato fino a quando i sintomi d'attività della malattia persistono; il decorso è imprevedibile. In certi casi l'artrite risponde bene alla terapia con i FANS; in questi casi la cura può essere rapida, concludendosi nel giro di mesi. Per i pazienti con una forma prolungata e severa della malattia, le sulfasalazine e altri farmaci sono necessari per anni. Il trattamento può essere smesso solo dopo una lunga e completa remissione.

E le terapie complementari?

Non vi sono prove che trattamenti complementari abbiano effetto sulle spondiloartropatie giovanili.

Quanto dura la malattia? Qual è l'evoluzione a lungo termine (la prognosi)?

Il decorso varia da paziente a paziente. In alcuni pazienti, l'artrite sparisce rapidamente con pochi farmaci, nell'arco di mesi. Per altri subentra un caratteristico alternarsi di periodi di remissione e di riaccensione della malattia. In altri casi ancora, l'artrite può essere sempre presente.

Nella maggior parte dei casi, i sintomi iniziali sono limitati alle articolazioni periferiche e ai tendini.

Col progredire della malattia, in alcuni casi si può sviluppare l'interessamento delle articolazioni sacro-iliache e della colonna. Questi pazienti e quelli che hanno l'artrite cronica periferica sono a maggior rischio di sviluppare danni articolari in età adulta.

All'inizio della malattia è impossibile prevedere il decorso a lungo termine della malattia.

Quali sono gli effetti della malattia sulla vita quotidiana del bambino?

Durante il periodo in cui l'artrite è attiva quasi tutti i bambini sono limitati nelle attività della loro vita quotidiana. Dal momento che sono generalmente gli arti inferiori ad essere colpiti, camminare e far sport saranno le attività in cui i bambini sono più limitati.

Particolare attenzione va data all'impatto psicologico della malattia sul bambino e la sua famiglia. Una malattia cronica è una preoccupazione per tutta la famiglia, e più grave è la malattia, più difficile è affrontarla. Per il bambino sarà faticoso accettare la malattia se non ha l'appoggio dei genitori. Spesso i genitori sviluppano un eccessivo legame con il bambino malato e per difenderlo da ogni imprevisto, diventano iperprotettivi. Ciò può causare al bambino una sensazione d'inadeguatezza che potrebbe danneggiare la sua personalità in sviluppo, peggio della malattia stessa. Un'attitudine positiva da parte dei genitori, che sostenga e incoraggi il bambino a essere il più indipendente possibile malgrado la malattia, sarà un importantissimo aiuto per il bambino a attraversare le difficoltà della malattia, fare amicizia con i suoi coetanei e sviluppare una personalità autonoma e equilibrata. Se la famiglia non è in grado di confrontare le difficoltà della malattia, è necessario una collaborazione con uno psicologo.

E la scuola?

È assolutamente importante che il bambino frequenti la scuola regolarmente. Ci sono dei fattori da tenere in considerazione: difficoltà a camminare, scarsa resistenza alla stanchezza, dolore e indolenzimento. È perciò importante che gli insegnanti siano informati di ciò che il bambino ha bisogno: ad esempio, un banco di scuola adeguato e la necessità di far movimento durante l'orario scolastico per prevenire la rigidità delle articolazioni. Quando possibile, il bambino dovrebbe partecipare all'educazione fisica; a riguardo, le stesse considerazioni elencate nel paragrafo dello sport, vanno rispettate.

La scuola è per il bambino l'equivalente dell'ambiente di lavoro per un adulto, un luogo dove si impara ad essere autonomi, indipendenti e produttivi. Insegnanti e genitori devono fare il loro meglio per integrare il bambino malato nelle attività scolastiche in maniera naturale, per avere non solo risultati accademici ma anche la capacità di comunicare con i bambini della stessa età e con gli adulti e essere accettato e apprezzato dai propri amici.

E le attività sportive?

Praticare dello sport è un aspetto essenziale della vita quotidiana di un bambino normale. È perciò consueto lasciare che il bambino faccia lo sport che desidera e aver fiducia che

si fermi quando sente dolore. Anche se lo stress meccanico non è consigliato per un'articolazione infiammata, si suppone che il danno fisico che potrebbe subentrare è minore di quello psicologico provocato dal divieto di fare sport con amici, a causa della malattia. Questa decisione è parte di una più ampia attitudine che cerca di incoraggiare psicologicamente il bambino ad essere autonomo e a gestire da solo i limiti imposti dalla malattia.

È consigliabile favorire attività sportive dove lo stress meccanico è minimo, come il nuoto o andare in bicicletta.

E la dieta?

Non vi sono riscontri che una particolare dieta possa influire sulla malattia. In generale il bambino deve avere una dieta normale e bilanciata per la sua età. Mangiare troppo è sconsigliato per chi prende i corticosteroidi, perché aumentano l'appetito.

Può il clima fare effetto sulla malattia?

Non vi è evidenza che il clima possa influire sulla malattia.

Il bambino può essere vaccinato?

Dal momento che quasi tutti i pazienti prendono FANS o sulfasalazine, le normali vaccinazioni sono consigliate. Se un paziente è trattato con immunosoppressori (corticosteroidi, methotressate, anti-TNF, ecc.) le vaccinazioni con antigeni vivi (anti-rosolia, anti-morbillo, anti-parotite, anti-polio Sabin) devono essere rimandate per il rischio di causare infezioni al sistema immunitario indebolito. I vaccini che non contengono antigeni vivi ma solo proteine infettive (anti-tetano, anti-difteria, anti-polio Salk, anti-epatite B, anti-pertosse, pneumococco, haemophilus, meningococco) possono essere fatte; l'unico rischio è che l'effetto della vaccinazione sia annullato dagli immunosoppressori.

Quali sono le conseguenze sulla fertilità?

Non ci sono specifiche restrizioni sulla vita sessuale o gravidanza a causa della malattia. Tuttavia bisogna sempre fare molta attenzione agli effetti tossici delle medicine sul feto. Non vi è motivo per non avere figli, nonostante i fattori genetici della malattia. La malattia non è mortale e anche se la predisposizione genetica è ereditata, i bambini hanno più probabilità di non sviluppare la spodiloartropatia che di svilupparla.

Il bambino avrà una vita adulta normale?

Questo è lo scopo della terapia e nella maggioranza dei casi è raggiungibile. La terapia di questi tipi di malattia è migliorata drasticamente negli ultimi dieci anni. La combinazione del trattamento con i farmaci con quello riabilitativo è in grado di prevenire il deterioramento delle articolazioni in gran parte dei pazienti.

Vi sono purtroppo casi in cui la malattia è cronica e il danno causato alle articolazioni può limitare le attività quotidiane e influire sulle ambizioni professionali.