

## :: Choroba Behçeta

Orpha number: ORPHA117

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Choroba Behçeta (ang. *Behçet's disease*, BD) jest przewlekłym, nawracającym, wieloukładowym zapaleniem naczyń, charakteryzującym się śluzówkowo-skórnymi zmianami, jak również objawami stawowymi, naczyniowymi, ocznymi i ze strony ośrodkowego układu nerwowego.

#### **Epidemiologia:**

BD najczęściej opisywana jest wśród populacji zamieszkujących obszar Szlaku Jedwabnego, z najwyższą częstością występowania w Turcji, wynoszącą powyżej 1/1000, a najniższą w Japonii, wynoszącą 1/100 000. Przypadki europejskie najczęściej opisywane są krajach śródziemnomorskich.

#### **Opis kliniczny:**

Choroba ujawnia się najczęściej u dorosłych, ale opisywano również przypadki zachorowań u dzieci. Epizodom nawracających w jamie ustnej okrągłych aft, o ostrych, rumieniowych i uniesionych brzegach (o średnicy 1-3 mm), mogą towarzyszyć afte na zewnętrznych narządach płciowych (>50%); zmiany skórne obejmują rzekome zapalenie mieszków włosowych i rumień guzowaty. Zaburzenia oczne (zapalenie tylnego odcinka błony naczyniowej – zob. to hasło; zapalenie naczyń siatkówki) występują u ponad 50% pacjentów z BD. Częste są bóle stawowe i/lub zapalenie stawów (45%) i mogą stanowić pierwszy objaw choroby. Zapalenie naczyń (zob. to hasło) w BD częściej dotyczy układu żylnego, gdzie mogą wystąpić zakrzepy w żyłach udowych, biodrowych, górnej i dolnej żyły głównej i w łożysku naczyniowym mózgu. Rzadziej dochodzi do tworzenia się zakrzepów i tętniaków i dotyczy to przede wszystkim naczyń płucnych. Pojedyncze objawy neurologiczne (neuro-BD) są częste (>20%), pojawiając się od roku do 10 lat po początkowych objawach i mogą obejmować dolegliwości bólowe głowy, objawy piramidowe z niedowładem połowicznym, zmiany zachowania i zaburzenia czynności zwieraczy. Zmiany aftowe i/lub wrzodziejące mogą występować w przebiegu całego przewodu pokarmowego, ale głównie dotyczą okolicy krętniczno-kątniczej i okrężnicy wstępującej, co może prowadzić do krwotoków i perforacji.

#### **\*Etiologia:**

Nieznanego pochodzenia, genetyczna predyspozycja w BD może ułatwić pewnym czynnikiem infekcyjnym (w szczególności *Streptococcus sanguis*) i(lub) środowiskowym wyzwolenie



objawów, pod postacią stanów zapalnych, przypominających zaburzenia auto-zapalne, na skutek reakcji krzyżowych z antygenami błony śluzowej jamy ustnej. Antygen HLAB5101 związany jest z BD u 50-70% pacjentów, a nieprawidłowe poziomy cytokin (np. IL-6, TNF-alfa, IL-8, IL-12, IL-17 i IL-21) odgrywają rolę w patogenezie BD.

## **Metody diagnostyczne:**

Międzynarodowe kryteria rozpoznania, oparte na obrazie klinicznym, są czułe i swoiste. Niezbędne jest stwierdzenie nawracających aft w jamie ustnej, przynajmniej 3 razy w ciągu 12 miesięcy, w połączeniu z dwoma następującymi cechami: nawracającymi owrzodzeniami zewnętrznymi narządów płciowych, zmianami ocznymi, zmianami skórnymi lub patergią. W neuro-BD konieczne jest wykonanie punkcji lędźwiowej, a badanie MRI może ujawnić zmiany zapalne w pniu mózgu i w półkulach mózgowych.

## **\*Rozpoznanie różnicowe:**

W zależności od objawów, w diagnostyce różnicowej należy uwzględnić infekcyjne zapalenie błony naczyniowej, nawracające zapalenie chrząstek, sarkoidozę, zespół antyfosfolipidowy, zapalenie naczyń Takayasu, chorobę Crohna, czy stwardnienie rozsiane (zob. te hasła).

## **\*Postępowanie i leczenie:**

Przeciwzapalne steroidy są podstawą leczenia, jednak po zaprzestaniu ich podawania może wystąpić kortykoależność i nawrót choroby. Jednocześnie stosuje się również leki immunosupresyjne (np. azatioprynę, cyklofosfamid, metotreksat), ale ich działanie jest opóźnione. Infliksimab i interferon-alfa (2a lub 2b) są skuteczne w ciężkim zapaleniu błony naczyniowej oka, natomiast leczenie przeciwagregacyjne i przeciwkrzepliwe stosuje się w przypadkach zajęcia naczyń. Kolchicina zmniejsza objawy śluzówkowo-skórne. Skuteczność zależy od wczesnego wdrożenia leczenia i stosowania się pacjenta do zaleceń.

## **Rokowanie:**

Bez leczenia rokowanie jest złe, z powodu zajęcia narządu wzroku, co może doprowadzić do ślepoty, jak również ze względu na ryzyko śmiertelnego pęknięcia tętnic i objawów neurologicznych, mogących być przyczyną encefalopatii, która z kolei może prowadzić do utraty samodzielności. Wykazano, że intensywne leczenie okulistyczne wraz z leczeniem immunosupresyjnym znacznie zmniejszają chorobowość.

Recenzent - ekspert:

- Dr David Saadoun

Aktualizacja: Grudzień 2012



Tłumaczenie: Grudzień 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

