

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

### REUMATOLOGIA

#### AFTE ED EMATURIA... TALE MADRE, TALE FIGLIA

Stefano Pintaldi

*IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste*

**Indirizzo per corrispondenza:** [pintaldistefano@gmail.com](mailto:pintaldistefano@gmail.com)

Matilde è una ragazzina di 11 anni la cui storia clinica comincia tre anni fa con la comparsa, a distanza da circa un mese da una gastroenterite, di un episodio di porpora palpabile agli arti inferiori associata a edemi periferici, dolore addominale e microematuria, seguito a da un secondo episodio analogo a distanza di un mese. Gli episodi inquadrati come porpora di Schönlein-Henoch (S-H) si risolvono ma persiste la microematuria e i dolori addominali, questi ultimi inquadrati come disturbo funzionale. A distanza di circa 6 mesi sviluppa un episodio di dolore addominale acuto con emissione di feci a gelatina di ribes e segno della coccarda all'eco. Portata quindi in sala operatoria, una volta aperto l'addome, l'ansa è già svaginata però si nota la mucosa del cieco e colon destro iperemica ed edematosa, come da vasculite, con biopsie però aspecifiche. In un ricovero per approfondimento diagnostico viene ricercata tutta l'autoimmunità che risulta negativa. Sono negative anche la sierologia celiachia e il dosaggio della calprotectina fecale. Persistono però i dolori addominali e la microematuria glomerulare. Compare anche qualche episodio di aftosi orale. Giunge alla nostra attenzione per inquadramento dei dolori addominali e della microematuria (microematuria post-S-H? Alport?). In anamnesi emergono nuovi elementi: la ragazzina ha da più di un anno aftosi orale ricorrente e due episodi di afte genitali, presenta inoltre foruncolosi/pustolosi ai glutei e arti inferiori, e artralgie. Mettendo

insieme tutto il quadro (porpora, vasculite intestinale, vasculite renale, aftosi, pustolosi, artralgie) la diagnosi è una e una sola: **morbo di Behçet**. La ricerca dell'HLA B51 da esito positivo mentre la signature interferonica risulta molto aumentata confermando la natura infiammatoria delle manifestazioni. A questo punto la madre ci dice che anche lei ha microematuria e proteinuria, che sono state scoperte in gravidanza ma mai indagate. Su nostra indicazione esegue la biopsia renale che mostra un quadro di glomerulonefrite a IgA compatibile con Behçet renale. A questo punto nell'ipotesi che mamma e figlia abbiano la stessa malattia pensiamo all'aploinsufficienza A20, una forma di vasculite simil-Behçet a ereditarietà mendeliana (genetica in corso). Abbiamo quindi messo la ragazzina in terapia con colchicina con la quale si sono ridotti i dolori, le artralgie e la frequenza delle afte.

I messaggi che ho tratto da questo caso sono:

- il morbo di Behçet è una vasculite che può avere interessamento renale.
- Anche le vasculiti possono essere ereditarie.
- Per una patologia autoinfiammatoria (quale è il Behçet) un tentativo ex juvantibus con colchicina può essere molto utile e costa poco dal punto di vista della tollerabilità e sicurezza.