

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

Alla ricerca della febbre sconosciuta

F. Barbieri, V. Dolcemascolo, E. Prinzi, A. Pirrone

Clinica Pediatrica, IRCCS Pediatrico “Burlo Garofolo”, Trieste

Indirizzo per corrispondenza: francy3000@gmail.com

Background - Viene indicata con il nome di febbre periodica una febbre che presenta delle ricorrenze, della durata da pochi giorni a poche settimane, separate da un intervallo senza sintomi, di varia durata. Una crescente attenzione viene posta da alcuni anni sulle sindromi caratterizzate da febbre ricorrente, condizioni peraltro non rare nel bambino. Il pediatra ha oggi preso sempre più confidenza con la cosiddetta sindrome PFAPA (caratterizzata da febbre, tonsillite, adenite e aftosi a ricorrenza periodica) che costituisce peraltro la forma più comune; meno frequenti risultano invece le sindromi autoinfiammatorie su base genetica.

Metodi - Analisi dei pazienti con febbre periodica tra il 2008 e il 2011 nell'Unità Operativa di Reumatologia dell'IRCCS pediatrico “Burlo Garofolo”. La diagnosi di PFAPA è stata formalizzata in presenza di febbre periodica con tonsillite responsiva agli steroidi a basse dosi, capaci di decapitare l'episodio febbrile, o alla tonsillectomia che sappiamo avere una probabilità quasi assoluta di risolvere definitivamente il problema. Sindromi autoinfiammatorie su base genetica sono state ricercate in presenza di eruzioni cutanee, artrite, sierosite, mialgia, splenomegalia, o diarrea.

Risultati - Su 44 pazienti analizzati, 20 avevano caratteristiche tipiche della PFAPA, 3 avevano un deficit di mevalonato chinasi e in 3 casi i sintomi sono riconducibili a problemi psicologici o a simulazione. In 18 pazienti (età media 2 anni, range 5 mesi-8 anni) non è stato possibile raggiungere una diagnosi, nonostante l'esecuzione in 13 pazienti di test genetici (5 MVK, 4 TNFRS1A, 3 MEFV1, 1 CIAS1). Questi pazienti hanno anche presentato: artralgie (6), mialgie, rash e diarrea (3), linfadenopatia, afte importanti, addome acuto (2), nessuna risposta alla tonsillectomia (1). **Conclusioni** - C'è un certo numero di pazienti con febbre periodica, in cui, nonostante le analisi genetiche appropriate, nessuna diagnosi può essere stabilita. Alcuni di questi pazienti potrebbero in realtà essere affetti da una Sindrome genetica nota con presentazione clinica atipica, mentre in altri possono esservi cause genetiche ancora da individuare.

Scarica il PPT

tratto da: Confronti Giovani, **XXIV Congresso Nazionale Confronti in Pediatria**

Trieste, Palazzo dei Congressi della Stazione Marittima 2-3 dicembre 2011