

La Febbre Periodica con Faringite Aftosa e Adenopatia cervicale

(PFAPA)

Che cos'è?

La Sindrome PFAPA (acronimo che sta per "*Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis and Adenitis*") è stata descritta per la prima volta in letteratura nel 1988 da Marshall e dai suoi collaboratori ed a quei tempi era conosciuta come "Sindrome di Marshall". Si tratta di una condizione *poligenica* o multifattoriale caratterizzata da febbre periodica non associata a mutazioni a carico dei geni responsabili delle classiche febbri periodiche monogeniche, come la Febbre Mediterranea Familiare (FMF), il Deficit di mevalonato-chinasi (MKD, la sindrome da IperIgD), la sindrome periodica associata al recettore del TNF (TRAPS). La PFAPA rappresenta la causa più comune di febbre periodica nell'infanzia.

Quali sono le cause della malattia? E' ereditaria? È infettiva?

La causa della malattia non è nota. Infatti, malgrado siano stati descritti sporadici casi familiari, una base genetica di tale condizione non è mai stata dimostrata. Durante i periodi di febbre si verifica un'attivazione del sistema immunitario che porta a una risposta infiammatoria con febbre e infiammazione del cavo orale. Tale meccanismo autoinfiammatorio è autolimitato. Durante gli attacchi non è riscontrabile alcun agente infettivo: la PFAPA non è una malattia infettiva e non è contagiosa, anche se le infezioni possono scatenare gli attacchi febbrili nei bambini colpiti.

È diffusa?

La frequenza della sindrome PFAPA non è nota, ma questa condizione sembra essere molto comune tra i bambini. Al momento attuale l'unica stima certa dell'incidenza annuale della malattia giunge dalla Norvegia: 2,3 casi su 10000 bambini fino ai 5 anni d'età. Nella Svezia occidentale è stata riscontrata un'incidenza di almeno 3 casi ogni 10000 bambini al di sotto dei 5 anni d'età.

Quali sono i sintomi principali? La malattia è uguale in tutti i bambini?

Tale condizione si sviluppa tipicamente prima dei 5 anni di vita e si risolve generalmente intorno ai 10 anni di vita. E' caratterizzata da febbre elevata a rapida insorgenza, che persiste per 3-7 giorni (più comunemente da 4 a 5 giorni) per poi andare incontro a remissione spontanea. Tipicamente gli episodi febbrili si caratterizzano per un periodo intercritico molto regolare, durante il quale il bambino può risultare del tutto asintomatico, per lo più rappresentato dallo stesso numero di giorni. Tale intervallo spesso va da 2 a 8 settimane (solitamente da 3 a 6 settimane). Tuttavia, nel tempo gli intervalli di benessere possono talvolta diventare più lunghi o più brevi e le manifestazioni cliniche essere di minore intensità. I sintomi classicamente associati alla febbre sono la faringite eritematosa o essudativa (nel 72% dei casi), la linfadenopatia laterocervicale (il sintomo che viene riferito più frequentemente, nell'88%) e la stomatite aftosa (nel 70% dei casi). Possono associarsi altri sintomi quali malessere, dolore addominale, nausea, vomito, artromialgie, brividi, cefalea. Contrariamente a quanto avviene nelle febbri periodiche monogeniche, i bambini affetti da PFAPA si presentano in buone condizioni cliniche anche durante gli accessi febbrili. Non sono state descritte conseguenze sullo sviluppo e sulla crescita del bambino.

Quali sono gli esami di laboratorio specifici per la PFAPA?

Dal punto di vista laboratoristico all'emocromo si evidenzia una leucocitosi (aumento dei globuli bianchi) più o meno marcata. Inoltre, è possibile evidenziare un aumento significativo degli indici di flogosi Proteina di fase acuta (PCR) e Sieroamiloide A (SAA). Quest'ultima in particolare rappresenta un parametro affidabile nella gestione del bambino con patologia autotinfiammatoria. Nella PFAPA sia la PCR che la SAA tendono a normalizzarsi tra gli episodi febbrili, mentre in altre forme autoinfiammatorie (come la FMF) il valore della SAA tende a permanere elevato anche tra durante l'intervallo tra i vari episodi.

Come si cura la malattia?

Gli antibiotici non hanno alcun ruolo nel trattamento della PFAPA.

I farmaci corticosteroidi, anche in monosomministrazione, sono in grado di determinare un brusco calo della temperatura corporea, con risoluzione del quadro in poche ore (3-6 ore). Tuttavia, si è visto che, per motivi ancora non del tutto chiari, questo tipo di terapia determina una riduzione degli intervalli tra le manifestazioni cliniche in una percentuale significativa di bambini con PFAPA.

Diverse casistiche riportano l'efficacia dell'intervento di tonsillectomia nel determinare la risoluzione del quadro in una variabile percentuale di pazienti, soprattutto nei casi con importante interessamento faringotonsillare. In questi casi la tonsillectomia si è dimostrata risolutiva in una percentuale dell'80-90%.

L'efficacia della tonsillectomia si basa su dati clinici, in assenza di una chiara correlazione con quelli che sono i meccanismi alla base della malattia. Pertanto, è importante effettuare, in accordo con i genitori del bambino, un'attenta valutazione tra quelli che sono i rischi e i benefici dell'intervento, tenendo conto del fatto che gli episodi febbrili tendono a risolversi entro i 10 anni di età senza lasciare esiti.

Qual è la prognosi della malattia?

La prognosi è generalmente buona: gli episodi febbrili tendono a divenire meno frequenti con il passare del tempo e nella maggior parte dei casi si risolvono prima dei 10 anni. Malgrado siano descritti casi in cui il quadro si mantiene per un maggior numero di anni, tale condizione non tende alla cronicizzazione e non è gravata da complicanze a lungo termine. Un aspetto importante è che la malattia influenza notevolmente la qualità di vita del bambino e della sua famiglia nel suo complesso, fintanto che gli episodi persistono.

PFPA e vita quotidiana: le domande più frequenti dei genitori

Si può andare a scuola?

La frequenza degli episodi febbrili, che tendono a ricomparire con cadenza regolare, potrebbe influire sulla vita scolastica del bambino.

È fondamentale che i bambini con malattie croniche continuino il loro percorso scolastico. Alcuni fattori potrebbero causare particolari problemi ed è quindi importante spiegare agli insegnanti le eventuali necessità del bambino.

Scuola e famiglia devono cooperare in modo da garantire al bambino una partecipazione armoniosa alle attività scolastiche, non solo affinché egli abbia risultati scolastici positivi, ma anche affinché venga apprezzato sia dai suoi coetanei, sia dagli adulti. La futura integrazione nel mondo del lavoro è essenziale per il giovane paziente ed è uno degli obiettivi principali della cura di tutti i pazienti con malattie croniche.

Si può fare sport?

L'attività sportiva è un aspetto essenziale della vita quotidiana di ogni bambino. Uno degli obiettivi cardine della terapia è proprio quello di consentire ai bambini di condurre una vita quanto più normale possibile, vicina a quella dei loro coetanei.

Che dieta bisogna seguire?

Non ci sono consigli specifici per la dieta. In generale, il bambino deve osservare una dieta equilibrata adatta alla sua età. Per un bambino in crescita si raccomanda una dieta sana con proteine, calcio e vitamine sufficienti.

Il clima può influenzare il decorso della malattia?

No.

Il bambino può essere vaccinato?

Sì, il bambino può essere e dovrebbe essere vaccinato; tuttavia, prima della somministrazione di vaccini vivi attenuati è necessario informare il medico che sta trattando il bambino che pertanto potrà offrire il consiglio adeguato in base al caso.