



Caratteristiche, decorso clinico e follow up della sindrome PFAPA

Data 09 dicembre 2007
Categoria pediatria

La PFAPA può manifestarsi anche con sintomi incompleti e risponde bene a dosi di steroidi più basse di quelle fino ad oraritenute appropriate.

L'acronimo PFAPA indica una sindrome caratterizzata da episodi ricorrenti di febbre (Periodic Fever) associati con stomatite aftosa (Aphthous stomatitis), faringite (Pharyngitis) e adenite cervicale (Adenitis).

Obiettivo di questo studio retrospettivo di coorte effettuato in Israele è quello di descrivere esordio, decorso clinico, risposta alla terapia e follow-up a lungo termine della PFAPA. Sono stati arruolati nello studio tutti i bambini con diagnosi di PFAPA afferenti al centro in un periodo di 5 anni (1999-2004). I dati sono stati raccolti dalle cartelle cliniche e da interviste ai genitori. I dati clinici mancanti sono stati ottenuti con interviste telefoniche. Il follow up medio è stato di 2,2 anni (range da 0,5 a 6 anni). La diagnosi di PFAPA è stata stabilita secondo i **criteri clinici modificati di Marshall** : febbre ricorrente ad esordio in età inferiore a 5 anni, assenza di sintomi del tratto respiratorio superiore, e almeno uno dei segni clinici caratteristici della sindrome (stomatite aftosa, linfoadenite cervicale, faringite). Criteri clinici addizionali erano il completo benessere nei periodi intercritici, la normale crescita e sviluppo, l'assenza di neutropenia ciclica.

In totale sono stati identificati 54 pazienti con PFAPA (61% maschi). L'età media di esordio era di 1,9 anni (range 1 mese-10 anni). Le caratteristiche cliniche di presentazione riferite dai genitori erano : faringite 96%, dolore addominale 65%, linfoadenopatia cervicale 61%, brividì 61% cefalea 46%, stomatite afosa 39%, nausea/vomito 35% rinorrea 33%, tosse 28%, mialgie 22%, diarrea 7%, rash 4%, mentre solo il 28% dei soggetti presentava la classica associazione di segni e sintomi che definisce la sindrome ossia febbre, faringite, stomatite afosa, linfoadenite.

La durata media degli episodi (5,3 giorni, range 2-14), la frequenza di ripetizione (ogni 3,7 settimane, range 1-9) e la temperatura massima media (40,1°, range 38,5-41,2°) sono risultate simili a quelle segnalate dalla letteratura precedente. In questo studio gli autori hanno invece rilevato una frequenza più alta di dolori addominali (65%) e una più bassa di stomatite aftosa (39%). Inoltre è stato messo in evidenza che il 39% dei bambini con PFAFA presentava nella storia clinica pregressa la presenza di manifestazioni atopiche (non meglio specificate). Tale dato non era stato segnalato dai precedenti studi sulla sindrome.

Il controllo degli episodi febbrili è stato ottenuto con dosi più basse di steroidi rispetto a quelle suggerite da altri studi (singola dose di prednisone o equivalente corticosteroide di 0,6 mg/kg/die vs 1-2 mg/kg/die). La somministrazione di steroidi è risultata sempre in una rapida riduzione della febbre (mediamente in 10 ore). In 3 soggetti occasionalmente è stato necessario somministrare una seconda dose.

Il follow up a lungo termine ha consentito di identificare nella casistica reclutata **4 patterns principali di decorso di malattia**. Il più comune (42%, 23 bambini) era caratterizzato da episodi che diventavano progressivamente più brevi e meno frequenti. Il 28% dei soggetti (15 bambini) non ha presentato modificazioni nella frequenza degli episodi. Il 26% della casistica (14 bambini) ha presentato un pattern di malattia caratterizzato da alternanza di lunghe remissioni (anche 3 anni) e ricadute. Il gruppo meno rappresentato (4%, 2 bambini) era caratterizzato da una ricorrenza degli episodi con frequenza progressivamente maggiore. La diagnosi è stata effettuata dal pediatra di base in 30/54 pazienti (56%) con un sostanziale ritardo (in media di 15 mesi).

Rispetto al trattamento steroideo la maggior parte dei genitori non ha riferito effetti collaterali e ha espresso un buon livello di soddisfazione. Ciò nonostante il 46% dei genitori ha evitato il trattamento, almeno in qualche episodio. L'effetto collaterale più frequentemente riportato è stato l'irrequietezza (16 bambini, 33%). La tonsillectomia è stata efficace nel prevenire la ricorrenza degli episodi in tutti e sei i pazienti sottoposti all'intervento. È stata esclusa un'associazione tra PFAPA e frequenza di comunità infantili, come pure non è stata messa in evidenza una stagionalità. Abbiamo segnalato lo studio in quanto ci è sembrato un utile approfondimento sulla PFAPA. Gli elementi che ci sono sembrati più interessantisono:

1. **il ritardo presente nella diagnosi, che risulta essere invece relativamente semplice e deve essere basata sulla periodica e stereotipata ricorrenza degli episodi febbrili e sulla eventuale risposta ad una singola dose di steroide (test di diagnosi);**
2. **l'identificazione di diversi patterns di malattia, la cui conoscenza è utile per la comunicazione con i genitori;**
3. **il frequente riscontro di altri sintomi (ad esempio il dolore addominale, la cefalea, la nausea e il vomito) oltre a quelli classici che definiscono la sindrome e che non sono sempre presenti (la linfadenite è descritta in 6 casi/10 e le afte in 4/10);**
4. **la possibilità di controllare l'episodio febbrile con una dose più bassa di corticosteroide;**
5. **l'evidenza che i genitori possono non aderire al trattamento steroideo;**
6. **la conferma della prognosi benigna della sindrome e la possibilità, in rari casi, di una sua ricorrenza a distanza di tempo;**
7. **l'efficacia del ricorso alla tonsillectomia, anche se pochi casi sono stati sottoposti all'intervento e gli autori non riportano i criteri seguiti per questa scelta operativa (basati ragionevolmente sulla lunga durata del problema e sull'alta ricorrenza degli episodi) .**

Per un approfondimento sulla PFAPA e più in generale sulle febbri periodiche in età pediatrica rimandiamo al Focus pubblicato sul numero 4 del 2001 di Medico e Bambino.



Fonte: Arch Dis Child 2006;91:981-984

Contenuto gentilmente concesso da: Associazione Culturale Pediatri (ACP) - Centro per la Salute del Bambino/ONLUS CSB - Servizio di Epidemiologia, Direzione Scientifica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste; tratto da: Newsletter pediatrica. Bollettino bimestrale- Dicembre 2006 -Gennaio 2007.