www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro

Febbre Periodica con Aftosi, Adenite e Faringite (PFAPA)

Versione 2016

1. CHE COS'È LA SINDROME PFAPA

1.1 Che cos'è?

PFAPA è l'acronimo che sta per febbri periodiche con aftosi, adenite e faringite. È un termine medico usato per indicare attacchi ricorrenti di febbre, gonfiore dei linfonodi del collo, gola infiammata e ulcere della bocca. La sindrome PFAPA colpisce i bambini nella prima infanzia, di solito con insorgenza prima dei cinque anni di età. Questa malattia ha un decorso cronico, ma è una condizione benigna con tendenza al miglioramento nel tempo. Essa è stata riconosciuta per la prima volta nel 1987 e a quei tempi era nota come sindrome di Marshall.

1.2 È diffusa?

La frequenza della sindrome PFAPA non è nota, ma questa condizione sembra più comune di quanto si pensi.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La causa della malattia non è nota. Durante i periodi di febbre il sistema immunitario è attivo. Questa attivazione porta a una risposta infiammatoria con febbre e infiammazione di bocca o gola. Tale infiammazione è autolimitata, infatti non ci sono segni di infiammazione tra due episodi febbrili consecutivi. Durante gli attacchi non è riscontrabile alcun agente infettivo.

1.4 È ereditaria?
Sono stati descritti casi familiari, ma finora non è stata riscontrata alcuna causa genetica.

1.5 È infettiva?
Non è una malattia infettiva e non è contagiosa. Tuttavia, le infezioni possono scatenare gli attacchi febbrili negli individui colpiti.

1.6 Quali sono i sintomi principali?
Il sintomo principale è febbre ricorrente accompagnata da gola infiammata, ulcere della bocca o linfonodi cervicali ingrossati (una parte importante del sistema immunitario). Gli episodi di febbre iniziano all'improvviso e durano per 3-6 giorni. Durante questi episodi il bambino sembra molto malato e ha almeno uno dei tre suddetti segni clinici. Gli episodi di febbre si verificano ogni 3-6 settimane, a volte a intervalli molto regolari. Tra un episodio e l'altro il bambino sta bene e le sue attività sono normali. Non ci sono conseguenze sullo sviluppo del bambino, che tra un attacco e l'altro appare perfettamente sano.

1.7 La malattia è uguale in tutti i bambini?
Le caratteristiche principali descritte si riscontrano in tutti i bambini colpiti. Tuttavia alcuni bambini possono presentare una forma più leggera della malattia, mentre altri possono avere sintomi aggiuntivi come malessere, dolore alle articolazioni, dolore addominale, mal di testa, vomito o diarrea.

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

2.1 Come viene diagnosticata?
Non esistono esami di laboratorio o procedure di imaging specifiche per diagnosticare la sindrome PFAPA. La malattia viene diagnosticata in base alla combinazione di storia clinica, esame obiettivo ed esami di laboratorio. Prima che la diagnosi sia confermata è obbligatorio escludere tutte le altre malattie che si presentano con sintomi simili.

2.2 Che tipo di esami di laboratorio bisogna effettuare?

I valori degli esami, come velocità di eritrosedimentazione (VES) o proteina C-reattiva (PCR) nel sangue, sono più alti durante gli attacchi.

2.3 Può essere trattata o curata?

Non esiste un trattamento specifico per curare la sindrome PFAPA. Lo scopo del trattamento è controllare i sintomi durante gli episodi di febbre. In gran parte dei casi i sintomi diminuiscono con il tempo o scompaiono spontaneamente.

2.4 Quali sono i trattamenti?

I sintomi di solito non rispondono pienamente al paracetamolo o ai farmaci antinfiammatori non-steroidei, ma essi possono offrire un po' di sollievo. Si è visto che una singola dose di prednisone, somministrata alla comparsa dei sintomi, riduce la durata di un attacco. Tuttavia questo trattamento può abbreviare l'intervallo tra gli episodi febbrili e l'episodio febbrile successivo può verificarsi prima del previsto. In alcuni pazienti la tonsillectomia può essere presa in considerazione, soprattutto quando la qualità della vita del bambino e della famiglia è particolarmente colpita.

2.5 Qual è la prognosi della malattia (esito clinico e decorso previsti)?

La malattia può durare alcuni anni. Con il tempo gli intervalli tra gli attacchi febbrili aumenta e in alcuni pazienti i sintomi si risolvono spontaneamente.

2.6 È possibile guarire completamente?

Nel lungo termine la sindrome PFAPA scompare spontaneamente o diventa meno grave, di solito prima dell'età adulta. I pazienti con sindrome PFAPA non riportano danni a lungo termine. La crescita e lo sviluppo di un bambino di solito non sono influenzati da questa malattia.

3. VITA QUOTIDIANA

3.1 In che modo la malattia influisce sulla vita quotidiana del bambino e della famiglia?

La qualità della vita può essere influenzata dagli episodi ricorrenti di febbre. Spesso potrebbe passare un po’ di tempo prima che venga formulata una diagnosi corretta e ciò potrebbe causare ansia nei genitori e a volte procedure mediche non necessarie.

3.2 Si può andare a scuola?

La ricomparsa della febbre con regolarità potrebbe influire sulla frequenza scolastica. È fondamentale che i bambini con malattie croniche continuino il loro percorso scolastico. Alcuni fattori potrebbero causare problemi per la frequenza della scuola ed è quindi importante spiegare agli insegnanti le eventuali necessità del bambino. I genitori e gli insegnanti devono fare tutto il possibile per consentire ai bambini di partecipare regolarmente alle attività scolastiche, non solo affinché il bambino abbia risultati scolastici positivi, ma anche poiché 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 della cura di tutti i pazienti con malattie croniche.

3.3 Si può fare sport?

Fare sport è un aspetto essenziale della vita quotidiana di un bambino. Uno degli obiettivi della terapia è consentire ai bambini di condurre una vita quanto più normale possibile e di considerarsi uguali ai loro coetanei.

3.4 Che dieta bisogna seguire?

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

3.5 Il clima può influenzare il decorso della malattia?

No.

3.6 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.

3.7 In che modo la malattia influisce su vita sessuale, gravidanza e contraccezione?

Al momento non sono disponibili informazioni su questo aspetto. Come regola generale, come per altre malattie autoinfiammatorie, è meglio pianificare una gravidanza per adattare il trattamento in anticipo, visti i possibili effetti collaterali dei farmaci antinfiammatori sul feto.