

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**UN CASO DI PERICARDITE RICORRENTE
CHE NASCONDE UNA FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE**

Vincenza Gragnaniello, Serena Ascione

Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Sezione di Pediatria, Università Federico II, Napoli

Indirizzo per corrispondenza: serena.ascione@yahoo.it

Introduzione

La **febbre mediterranea familiare** (FMF) è una malattia autosomica recessiva, dovuta a mutazione del gene MEFV. Esordisce di solito nelle prime due decadi di vita, con episodi ricorrenti e autolimitanti di febbre, che può associarsi a peritonite, artrite o artralgie, pleurite. Il coinvolgimento di altre sierose è raro. Descriviamo il caso di un bambino italiano di 11 anni con presentazione atipica della malattia, con un coinvolgimento prevalentemente pericardico e mutazione eterozigote del gene MEFV.

Caso clinico

Un bambino di 11 anni presentava da circa una settimana febbre alta, artralgie diffuse e lesioni cutanee maculo papulari. Gli esami di laboratorio mostravano leucocitosi neutrofila e aumento degli indici di flogosi. I test di screening infettivologico, immunologico e reumatologico risultarono nella norma. Fu trattato con antibioticotierapia empirica con scarso beneficio. Per il persistere della sintomatologia fu sospettata un'artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico e avviata terapia con indometacina con rapida risoluzione dei sintomi. Circa due mesi dopo, alla sospensione dell'indometacina, il ragazzo tornò per dolore toracico in apiressia. L'ecocardiogramma mostrava un versamento pericardico di entità moderata. Fu trattato con prednisone per via orale con rapido beneficio, ma al *decalage* della terapia presentò altri due episodi di pericardite in pochi mesi. Furono indagate le possibili cause di peri-

cardite ricorrente e tra queste la diagnosi di febbre mediterranea familiare fu supportata dal riscontro di una mutazione eterozigote del gene MEFV (c2084A>G; pLys695Arg). Il ragazzo iniziò una terapia con colchicina 1 mg/die in un'unica somministrazione con graduale sospensione dell'indometacina e della terapia steroidea. Un anno dopo, in seguito a un periodo di scarsa *compliance* alla terapia, il paziente ha presentato un ulteriore episodio di pericardite, trattato con un breve ciclo di indometacina e con la ripresa della terapia con colchicina, che da allora viene assunta in modo regolare. Nei successivi 5 anni di follow-up il ragazzo non ha presentato più manifestazioni della malattia né complicanze.

Discussione

Il caso da noi descritto dimostra che la pericardite recidivante può essere l'unica manifestazione della FMF, presente anche all'esordio e anche in assenza di febbre, pertanto la diagnosi dovrebbe essere considerata in tutti i pazienti con pericardite acuta recidivante idiopatica, soprattutto se di origine mediterranea. Anche se la trasmissione della FMF è stata classicamente definita come autosomica recessiva, non bisogna dimenticare che sono possibili altri modelli di eredità, pertanto la diagnosi ancora oggi deve basarsi essenzialmente su storia clinica, origini etniche, anamnesi familiare e risposta alla colchicina, e il test molecolare deve avere solo un ruolo di supporto, soprattutto nei casi atipici.