

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

REUMATOLOGIA



COPA

Chiara Udina

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: chiaraudina@gmail.com

Laura è una bambina di 6 anni che all'età di 3 anni riceve una diagnosi di artrite idiopatica oligoarticolare ANA positiva (1:640) senza coinvolgimento oculare, di cui sono affetti anche la sorella maggiore (deceduta a 23 anni per insufficienza respiratoria, scompenso cardiaco, sepsi ricorrenti da sovrainfezione di ulcere cutanee) e il fratello maggiore di 25 anni. La malattia è apparsa da subito resistente alla terapia steroidea (obiettività articolare fluttuante con indici di flogosi persistentemente elevati) e non responsiva alla terapia con idrossiclorochina. A 1 anno dall'esordio della malattia si è assistito a un'estensione del coinvolgimento articolare per cui è stato avviato il micofenolato e, dopo un paio di mesi, anche il methotrexate con parziale miglioramento dell'obiettività articolare in assenza di negativizzazione degli indici di flogosi (VES sempre > 60 mm/h). All'età di 5 anni Laura ha iniziato a presentare tosse secca persistente, in alcune occasioni associata a febbre e con segni indicativi di interstiziopatia alla radiografia del torace. Vista la storia della sorella maggiore è stata effettuata una TC del torace che

ha confermato la presenza di ispessimento interstiziale con malattia parenchimale microcistica diffusa.

La diagnosi è genetica ed è il binomio articolazione-polmone a suggerirla, nel contesto di una importante familiarità. Si tratta della sindrome COPA, dovuta a una mutazione del gene COPa responsabile di un alterato trasporto proteico intracellulare con successiva disfunzione del reticolo endoplasmatico e attivazione dei pathway della flogosi e dell'autofagocitosi.

Raro, ma da sapere. Perché il follow-up è diverso rispetto a quello del bambino con artrite idiopatica giovanile e perché la terapia dell'AIG certamente non modifica la storia naturale della malattia, fatta di artropatia deformante, pneumopatia cistica con emorragia alveolare e fibrosi (principale causa di morte) e, meno frequentemente, glomerulopatia. Non esistono linee guida terapeutiche specifiche ben definite, ma le proposte in letteratura orientano la scelta terapeutica verso un farmaco inibitore della Janus kinasi, uno degli enzimi probabilmente coinvolti nello sviluppo della patologia che Laura assume da qualche mese.