

## CASI INDIMENTICABILI

### Sindrome PFAPA: una sconosciuta fra noi

**M. PASQUETTI**

*Medico di medicina generale, Magliano Romano (Roma)*

Per noi MMG (Medici di Medicina Generale) non è facile imbattersi e riconoscere una "malattia dei bambini". Abbiamo molta più dimestichezza con cardiopatie, ipertensione, diabete 2. Veniamo sfiorati (oggi sempre con maggiore frequenza rispetto al passato) da varicella, morbillo e scarlattina. La storia di Giulia è semplice quanto caratteristica, ma a volte questo non basta per arrivare ad una diagnosi "confermata" da diversi luminari.

Giulia ha 4 aa. Nasce da parto eutocico, è allattata per 10 mesi, lo sviluppo è normale.

Il quadro inizia circa 3 anni fa, quando la bambina comincia a manifestare episodi febbrili ricorrenti. Questi vengono attribuiti, sia da me che dal pediatra (privato!) via via che ci alterniamo nelle visite, a varie infezioni intercorrenti, considerando anche che la piccola è stata introdotta all'asilo nido in tenera età (12 mesi). Forte è la pressione dei genitori all'uso ripetuto di antibiotici. Gli episodi in se durano 4-6 giorni con febbre elevata e poi si risolvono (normalmente dopo aver somministrato, in 4-5 giornate la solita copertura antibiotica). Nei periodi intercritici la bambina gode di ottima salute.

Iniziano allora gli accertamenti volti a scoprire chissà quale deficit immunologico o infezione nascosta. Tutti i test eseguiti in diverse circostanze (tampone faringeo, eseguito più volte, dosaggio immunoglobuline, analisi urine e urinocoltura, esame delle feci) sono negativi. Caratteristica è l'elevazione degli indici di flogosi (VES, PCR) durante gli episodi e la normalità degli stessi nei periodi intercritici.

Dopo l'ennesimo episodio avvenuto a Natale del 2010, invito la mamma della bambina a controllare la periodicità degli episodi febbrili. Nello scetticismo della famiglia ci accorgiamo che esiste una precisa ricorrenza: circa ogni 30-40 giorni.

Arriviamo a maggio 2011, quando all'ennesimo episodio febbrile, convinco la madre della piccola a somministrare betametasona 0,1 mg/kg (2 compresse insieme da 1 mg). Miracolosamente la febbre scompare dopo una "fortissima sudata" notturna.

Intanto invio la bambina a visita da un otorinolaringoiatra che, anche se d'accordo con la diagnosi di sindrome PFAPA, vuole l'opinione di un immunologo.

Domenica 6 giugno 2011 ore 18:00, nuovo episodio febbrile acuto: sono passati soltanto 25 gg dall'ultimo episodio. D'accordo con la mamma decidiamo di riprovare con betametasona. Dopo circa 30 minuti dalla somministrazione, rapida defervescenza.

14 giugno 2011, la visita dall'immunologo pediatra conferma ulteriormente la diagnosi, consigliando, per il momento, una vigile attesa ed il ricorso al betametasona al verificarsi degli episodi. Tonsillectomia da valutare a distanza.

Venerdì 23 giugno 2011 nuovo episodio con le stesse caratteristiche cliniche: stessa risposta alla somministrazione di betametasona. Questa volta la risposta è più lenta, ma sempre presente.

#### Cosa mi ha insegnato questo caso?

1. Non esiste una medicina dei bambini e una degli adulti;
2. Esistono convegni utili (quelli di medico e bambino) altri meno, altri meglio starne lontani;
3. Tutti i medici sono bravi, ma fidarsi poco degli specialisti;



4. Una malattia è rara in 2 casi: se non la conosci e se non la riconosci;
5. La bellezza del sorriso di Giulia che non ha più paura della febbre e sa riconoscere un afta;
6. Non smettere mai di leggere.

Aspettiamo eventuali evoluzioni del quadro e decisioni in merito.

Vuoi citare questo contributo?

*M. Pasquetti. SINDROME PFAPA: UNA SCONOSCIUTA FRA NOI. Medico e Bambino pagine elettroniche 2012; 15(7)*  
[http://www.medicoebambino.com/?id=IND1207\\_20.html](http://www.medicoebambino.com/?id=IND1207_20.html)