

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Aprile 2020

numero 4

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

MAURO E LA SUA FEBBRE CHE NON SE NE VA MAI

Valentina Del Volgo

*Clinica Pediatrica, ASST Spedali Civili; Scuola di Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica,
Università di Brescia*

Indirizzo per corrispondenza: valentinadv89@yahoo.it

Mauro viene alla nostra visita con una storia di numerosi ricoveri ed esami ematici, strumentali e genetici. Dai 9 mesi aveva iniziato a presentare episodi febbrili ricorrenti, della durata di circa 6-7 giorni, intervallati da circa una settimana di benessere. Per tale motivo a 3 anni è stato sottoposto a tonsillectomia senza però alcun beneficio. Nel tempo gli episodi si sono modificati per frequenza facendosi quasi continui. In associazione alla febbre era presente addominalgia, linfadenomegalia, dolore toracico e lombare.

Quando tentata, la terapia steroidea sembrava efficace, mentre numerosi cicli di terapia antibiotica non avevano dato risultati. Fra gli accertamenti eseguiti: esami ematici e colturali, indagini radiologiche, valutazioni cardio-, emato- e gastroenterologiche, biopsie epatiche e linfonodali, aspirato midollare, analisi genetiche per escludere linfoistiocitosi emofagocitica e, nel sospetto di febbre periodica monogenica, genetiche per FMF, TRAPS, iper-IgD e CAPS, risultate tutte negative. Le uniche anomalie riscontrate erano la presenza di linfonodi reattivi mesenterici e lieve epatosplenomegalia con fegato ad aspetto istologico di epatite reattiva, aumento delle IgG di classe 1 ed elevazione degli indici di flogosi, soprattutto in corso di episodio tipico.

Quindi, riassumendo: bambino che da sempre si ammalava periodicamente presentando sintomi stereotipati e di tipo infiammatorio, che rispondono agli steroidi, con esami di laboratorio che testimoniano l'infiammazione sistemica. La ricorrenza degli episodi e l'assenza di una diagnosi influivano pesantemente sulla qualità di vita di Mauro e della sua famiglia.

Nel sospetto di una sindrome auto-infiammatoria a causa non ancora determinata abbiamo deciso di utilizzare i farmaci indicati in queste patologie, Mauro ha quindi iniziato terapia quotidiana con anakinra (farmaco biologico anti-recettore dell'interleuchina 1) e la febbre è subito scomparsa. Da allora il bambino si è sempre presentato in buone condizioni, senza più presentare i classici episodi che lo hanno portato alla nostra attenzione, se non quando abbiamo provato a scalare la terapia o abbiamo dovuto aumentare il dosaggio per incremento ponderale. Nel frattempo abbiamo continuato gli accertamenti genetici, ma finora non abbiamo trovato mutazioni note per provocare sindromi auto-infiammatorie.

In conclusione, troviamo questo caso interessante perché, nonostante non sappiamo come chiamare la malattia, abbiamo capito come trattare il bambino e offrirgli una vita più "normale".