



Le febbri ricorrenti nel bambino, laddove si presentino con episodi febbrili ripetuti nel tempo e accompagnati da sintomi stereotipati e intervallati da periodi di benessere clinico, possono indirizzare ad una diagnosi causale di natura auto-infiammatoria. In questo webinar si prendono in considerazione le sindromi ereditarie monogeniche (SEM), come la Febbre Familiare Mediterranea (FMF) e le forme idiopatiche come la Sindrome PFAPA (Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis, Adenitis).

La patogenesi della PFAPA, pur essendo multifattoriale, ha in comune con le SEM una disregolazione del sistema dell'immunità innata, a carico della struttura dell'inflammosoma, ma nella PFAPA è coinvolta anche l'immunità adattativa. Per eseguire una diagnosi clinica corretta è necessario osservare la periodicità della comparsa dei sintomi, l'età di comparsa, la natura dei disturbi, l'eventuale familiarità, da validare poi con gli opportuni esami diagnostici; si descrive un nuovo algoritmo da seguire per una opportuna diagnosi differenziale.

Un recentissimo studio su PNAS ha rilevato varie caratteristiche geniche comuni tra PFAPA, stomatite aftosa ricorrente e malattia di Behçet's; i tratti comuni più rilevanti sono quelli relativi ad una alterazione nell'espressione del gene per la sintesi di IL-12 e all'aplotipo. Queste tre entità patologiche sembrano appartenere ad un unico spettro patologico, definito come Disordini dello spettro di Behçet's (BSDs), in cui la stomatite è la forma più lieve mentre la malattia di Behçet's è la più severa, con incremento della severità all'aumentare dell'associazione con l'aplotipo HLA. Vengono presentati i risultati preliminari di un nuovo studio retrospettivo/longitudinale su una popolazione di pazienti con fenotipo PFAPA proveniente da un'area a forte prevalenza di FMF per valutare l'impatto su tale popolazione dei nuovi criteri classificativi Eurofever/PRINTO 2019 e l'eventuale presenza di mutazioni genetiche sul gene MEFV in grado di modificare il decorso della PFAPA o di rivalutare la diagnosi iniziale, permettendo di distinguere la PFAPA dalla FMF.

Si descrivono anche le possibili terapie (che possono costituire a loro volta una discriminante diagnostica) per la gestione degli attacchi febbrili (FANS+paracetamolo, corticosteroidi o anti-IL1), la prevenzione a lungo termine (colchicina, tonsillectomia) e le nuove frontiere (terapia bioprotica con lo *Streptococcus salivarius* K12 di Bactoblis).

La tonsillectomia è risolutiva nell'80-90% dei casi di PFAPA, dunque l'equilibrio funzionale e il microbiota che popola le tonsille e il cavo orale risulta fondamentale nell'espressione della patologia.

Si descrive uno studio eseguito con Bactoblis su 35 bambini con PFAPA, in corso di pubblicazione, che ha valutato la durata dei periodi intercritici, la variazione della temperatura corporea massima raggiunta e la durata degli episodi febbrili. I risultati sono stati estremamente interessanti, anche rispetto alla riduzione delle manifestazioni sintomatologiche e all'assenza di tossicità del trattamento, che oltretutto risulta molto utile anche nella riduzione di altre patologie ORL tipiche del bambino.