

# PFAPA ed Epatite Autoimmune tipo 2: un'associazione possibile?



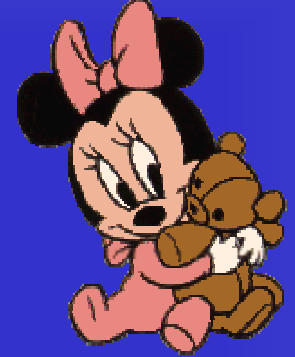
# PFAPA

## (Periodic Fever, Aphthas, Pharyngitis and cervical Adenitis)

La diagnosi di PFAPA è basata sui criteri di Marshall:

- Età < 5 anni
- Episodi febbrili ricorrenti associati ad afte orali con o senza adenite cervicale
- Aumento degli indici di flogosi
- Benessere nei periodi intercritici
- Esclusione di altre sindromi episodiche, immunodeficit, *malattie autoimmuni* ed infezioni croniche

# Il caso clinico di Chiara



- A 8 mesi: episodi febbrili mensili della durata di 3 giorni associati a faringotonsillite, linfadenite e afte.
- Assenza di sintomi nei periodi intercritici.
- Escludiamo le principali cause di febbre ricorrente (neutropenia ciclica, febbre mediterranea familiare, febbre iberiana, sindrome da iperIgD )
- La febbre si risolveva rapidamente dopo somministrazione di Betametasone (2.5 mg/die)

*Età < 5 anni*

*Episodi febbrili ricorrenti associati ad afte orali e linfadenite cervicale*

*↑ degli indici di flogosi*

*Benessere nei periodi intercritici*

*Esclusione altre cause di febbre ricorrente*

*Rapida risposta ai corticosteroidi*

**PFAPA**

# Ma...

- A 18 mesi: ipertransaminasemia (AST 157, ALT 293)  
ed ipergammaglobulinemia (IgG 15.2)
- Indici di colestasi e di protidosintesi nella norma
- Escludiamo le principali cause di ipertransaminasemia  
(epatopatie dismetaboliche, celiachia, patologie biliari,  
fibrosi cistica, epatotossicità da farmaci)

➤ Dosaggio autoanticorpi non organo-specifici



Positività degli LKM1: 41.20 U/ml (v.n 0-5 U/ml)



➤ Biopsia epatica: quadro morfologico compatibile  
con un'epatite autoimmune





Score dell' International Autoimmune Hepatitis Group

<b>Caratteristiche</b>	<b>Punteggio</b>	<b>Punteggio di Chiara</b>
<b>Sesso femminile</b>	<b>+2</b>	<b>+2</b>
<b>ALP/ALT &lt;1.5;1.5-3;&gt;3</b>	<b>+2/0/-2</b>	<b>+2</b>
<b>IgG al di sopra del v.n. &gt;2/1.5-2/1-1.5/&lt;1</b>	<b>+3/+2/+1/0</b>	<b>0</b>
<b>ANA, SMA o LKM1: &gt;1:80/1:80/1:40/&lt;1:40</b>	<b>+3/+2/+1/0</b>	<b>+1</b>
<b>AMA positivi</b>	<b>- 4</b>	<b>0</b>
<b>Markers virali</b>	<b>-3/+3</b>	<b>+3</b>
<b>Assunzione di farmaci si/no</b>	<b>- 4/+1</b>	<b>+1</b>
<b>Introito di alcol &lt;25g/die; &gt;60g/die</b>	<b>+2</b>	<b>+2</b>
<b>Istologia del fegato:</b>		
<b>Epatite all'interfaccia</b>	<b>+3</b>	<b>+3</b>
<b>Infiltrato linfoplasmatico</b>	<b>+1</b>	<b>+1</b>
<b>Rosette di epatociti</b>	<b>+1</b>	<b>0</b>
<b>Nessuno dei precedenti</b>	<b>- 5</b>	<b>0</b>
<b>Modifiche dell'albero biliare</b>	<b>-3</b>	<b>0</b>
<b>Sieropositività di altri autoab</b>	<b>+2</b>	<b>0</b>
<b>HLA DR3-DR4</b>	<b>+1</b>	<b>0</b>
<b>Altre patologie autoimmuni</b>	<b>+2</b>	<b>0</b>
<b>Risposta alla terapia: completa/assente</b>	<b>+2/+3</b>	<b>+2</b>
<b>TOTALE</b>		<b>17</b>

# Punteggio pre-trattamento:

Diagnosi probabile  10-15

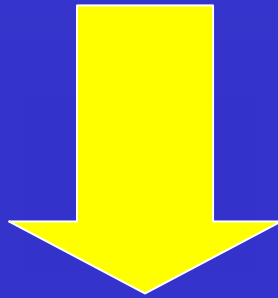
Diagnosi certa  

Epatite autoimmune  
tipo II



Chiara inizia la terapia:

➤ Prednisone 2 mg/kg/die



Normalizzazione delle transaminasi e dell'iperyglobulinemia

Scomparsa delle manifestazioni cliniche legate alla PFAPA

Punteggio post-trattamento: **19**

# Conclusioni

- Secondo i criteri di Marshall non è possibile diagnosticare la PFAPA in presenza di altre malattie autoimmuni.
- Chiara rientra nei criteri diagnostici sia di PFAPA che di epatite autoimmune

???

- Nella patogenesi della PFAPA potrebbe essere coinvolta una disregolazione del sistema immunitario
- Le malattie autoimmuni tendono caratteristicamente ad associarsi

L'associazione di PFAPA ed epatite autoimmune sembra plausibile.

Grazie.