

QUESTA FEBBRE TORNA SEMPRE

Va e viene. Alta e bassa. Spesso un fastidio, a volte un tormento. È ora di capire da dove arriva e perché. Una volta fatta la diagnosi, le soluzioni efficaci ci sono

di Alessandro Pellizzari

Gli esperti parlano di febbre ricorrente, perché alterna pause anche lunghe a settimane di temperature elevate, che restano troppo spesso senza diagnosi per anni. E intanto il bambino, la ragazzina e anche il paziente adulto soffrono. Saltano la scuola, il lavoro, sono sempre stanchi, hanno la pelle che brucia, le giunture gonfie e doloranti. Già perché il calvario delle malattie autoinfiammatorie (sono più di 50) può colpire sin dall'infanzia. Ma, se non si trova per tempo la risposta giusta, il rischio è quello di portarsi il fardello anche da adulti.

Il corpo va in "autocombustione"

«Parliamo in particolare di alcune patologie con febbre ricorrente», spiega Maria Cristina Maggio, pediatra reumatologo del Dipartimento Promise G. D'Alessandro, dell'Università di Palermo, Ospedale dei Bambini G. Di Cristina. «Si tratta della febbre mediterranea familiare (FMF, la più diffusa), della TRAPS, della Sindrome da Iper-IgD e delle Criopirrinopatie. Alcune delle manifestazioni cliniche, peraltro, somigliano e richiedono un'accurata diagnosi differenziale per esempio con l'Artrite Idiopatica Giovanile Sistemica o malattia di Still. In questi casi una delle

citochine, sostanze che inducono la febbre nell'organismo, l'interleuchina 1 beta, viene prodotta in eccesso». E in questi pazienti basta anche uno stimolo banale per indurre l'incendio: per esempio un virus, ma anche lo stress, il ciclo mestruale o un'attività fisica intensa. Allora arriva la febbre e altri sintomi, il tutto rimane per un po' (giorni, a volte settimane) ma poi passa e, fra un episodio e l'altro, la persona sta bene.

Il pericolo del "tanto poi va via"

Il rischio però non è solo quello di vivere male alcuni periodi dell'anno. «Al di là degli episodi acuti, alcune persone sviluppano una forma di infiammazione cronica latente», spiega Maggio. «Bisogna allora agire come se fossero fasi attive della malattia, perché alla lunga l'infiammazione può creare un danno permanente a organi come i reni e il cuore. Inoltre, se si riesce a bloccare questo incendio ai primi fuochi, si eviterà che porti conseguenze negative per tutta la vita». Semplice? Per niente. Il problema numero uno in queste sindromi è proprio ottenere la risposta giusta. Che spesso arriva dopo anni di peregrinaggi fra medici e un'infinità di esami, prima di approdare al vero esperto in questo campo, il pe- ➔

Evoluzione della malattia

INFANZIA

Certe malattie autoinfiammatorie su base genetica colpiscono già nel primo anno di vita



ADOLESCENZA

È uno snodo importante, dove i sintomi incidono più pesantemente sulla socialità e sulla psiche



ETÀ ADULTA

Queste malattie possono non essere diagnosticate correttamente anche per molti anni, e continuare da adulti. Oppure insorgere da adulti.



LE APP
CHE TI
AIUTANO

MyFever, il tuo diario- termometro sul telefonino



PER PAZIENTI E CURANTI

È il primo diario digitale hi-tech da telefonino, dove si possono annotare agevolmente numero degli attacchi di febbre,

frequenza e tutte le caratteristiche della patologia. Uno strumento per fare diagnosi, per chi segue il paziente, famiglia in primis, ma anche per chi lo ha in cura. Nato dalla collaborazione con i pediatri reumatologi dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, l'AIFP (Associazione Italiana Febbri Periodiche) e l'APMARR, (Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare), a detta di medici e pazienti si rivela utile a tutti.

«Utilissima direi, e pratica: in pochi mesi abbiamo avuto più di 500 download», spiega Fabrizio De Benedetti, pediatra reumatologo coinvolto nel progetto. «È fondamentale infatti avere un diario accurato degli episodi febbrili: è difficile ricordare tutte le espressioni della malattia se non puoi annotarle facilmente. E poi è importante per la terapia: la sua efficacia si verifica su vari parametri, dal numero di attacchi ai giorni persi di scuola, che vanno tutti segnalati». «Il genitore ha un grosso ruolo in questo sistema, perché deve sviluppare una particolare sensibilità nell'osservare i sintomi dei figli, e MyFever aiuta davvero», spiega Antonella Celano, presidente di APMARR. «Oltre al diario, la app contiene anche l'elenco dei Centri di riferimento italiani dove fare diagnosi e **terapia**».



PER I RAGAZZI

I pazienti sono tanti piccoli eroi, e Aid Hero è un "gioco" che simula situazioni di vita quotidiana, in varie fasce d'età, per guidare chi la usa a convivere con la malattia e a condividere le informazioni utili, anche a scuola. Aid Hero è un assistente digitale, un insieme di suggerimenti dedicati ai ragazzi, i primi destinatari di questa app.

→ diatra reumatologo (se parliamo di giovanissimi). «Per fortuna la conoscenza di queste malattie rare si sta diffondendo, e ormai molti pediatri di base, la prima linea, sanno distinguere fra febbre e febbre e indirizzare il paziente allo specialista», spiega Fabrizio De Benedetti, direttore dell'UOC di Reumatologia dell'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.

I pompieri che domano l'incendio

Fatto il passo della diagnosi giusta arrivano i pompieri. Veloci e decisivi. «Sono i farmaci biologici, che riescono a spegnere l'incendio alla radice e hanno pochi e rari effetti collaterali», spiega De Benedetti. «In queste malattie identifichiamo chi è il direttore d'orchestra e lo mettiamo a tacere e, con lui, l'infiammazione. Alcune malattie autoinfiammatorie con febbre ricorrente (fra cui la FMF) di cui parliamo sono state oggetto di studi clinici coordinati che nel 2018 hanno portato alla registrazione di un anticorpo monoclonale, un inibitore dell'interleuchina 1 beta. Una molecola che non interferisce con la crescita, non è un immunosoppressore e agisce subito, è questione di ore: il bambino passa dallo stare immobile col febbrone a saltare sul letto». Ma quanto deve prolungarsi la cura? «Ci sono persone che devono assumere farmaci per tutta la vita, altre che, superata la fase dell'infanzia e dell'a-

25%
dei pazienti deve aspettare più di 5 anni (ma anche decenni) per avere una diagnosi

(EURODIS. The Voice of 12,000 patients.)

dolescenza, non hanno più bisogno di "curarsi" ma di "prendersi cura" di sé, monitorando lo stato eventuale di infiammazione latente. Non guariscono (alcune hanno pur sempre una eziologia genetica), ma spengono la iperproduzione di citochine. E si è scoperto che prima "si spegne l'incendio", maggiore è la probabilità di avere una remissione dell'infiammazione. Così molti bambini tornano a stare bene e non avranno episodi da adulti», conclude Maggio. «Abbiamo pazienti anche avanti con gli anni», racconta Daniela Marotto, reumatologa responsabile dell'Ambulatorio interdistrettuale di Reumatologia Assl Gallura, e Presidente del Collegio Reumatologi Italiani. Il ritardo diagnostico è purtroppo ancora un problema, ci sono pazienti che arrivano al corretto inquadramento diagnostico solo da adulti. Pazienti che per anni hanno dovuto convivere con febbre, dolori articolari o addominali che spesso comportano interventi chirurgici d'urgenza evitabili con una giusta diagnosi. È fondamentale

che le malattie autoinfiammatorie pertanto vengano riconosciute tempestivamente, scongiurando una vita di sofferenza a chi ne è affetto». Ma vale la pena fare gli esami genetici? «Li valutiamo sempre, però dobbiamo tenere presente che ad oggi non conosciamo tutte le mutazioni genetiche coinvolte in queste patologie, quindi si può avere la malattia senza riuscire a identificarne la mutazione correlata. Dunque sono soprattutto i sintomi e il decorso della patologia negli anni a metterci sulla strada giusta; se poi scopriamo anche il "difetto" è sicuramente una conferma importante», conclude la dottoressa Marotto.

40%
dei pazienti riceve una prima diagnosi errata

(EURODIS. The Voice of 12,000 patients.)

L'APPELLO DI TUTTI: DIAGNOSI SUBITO!

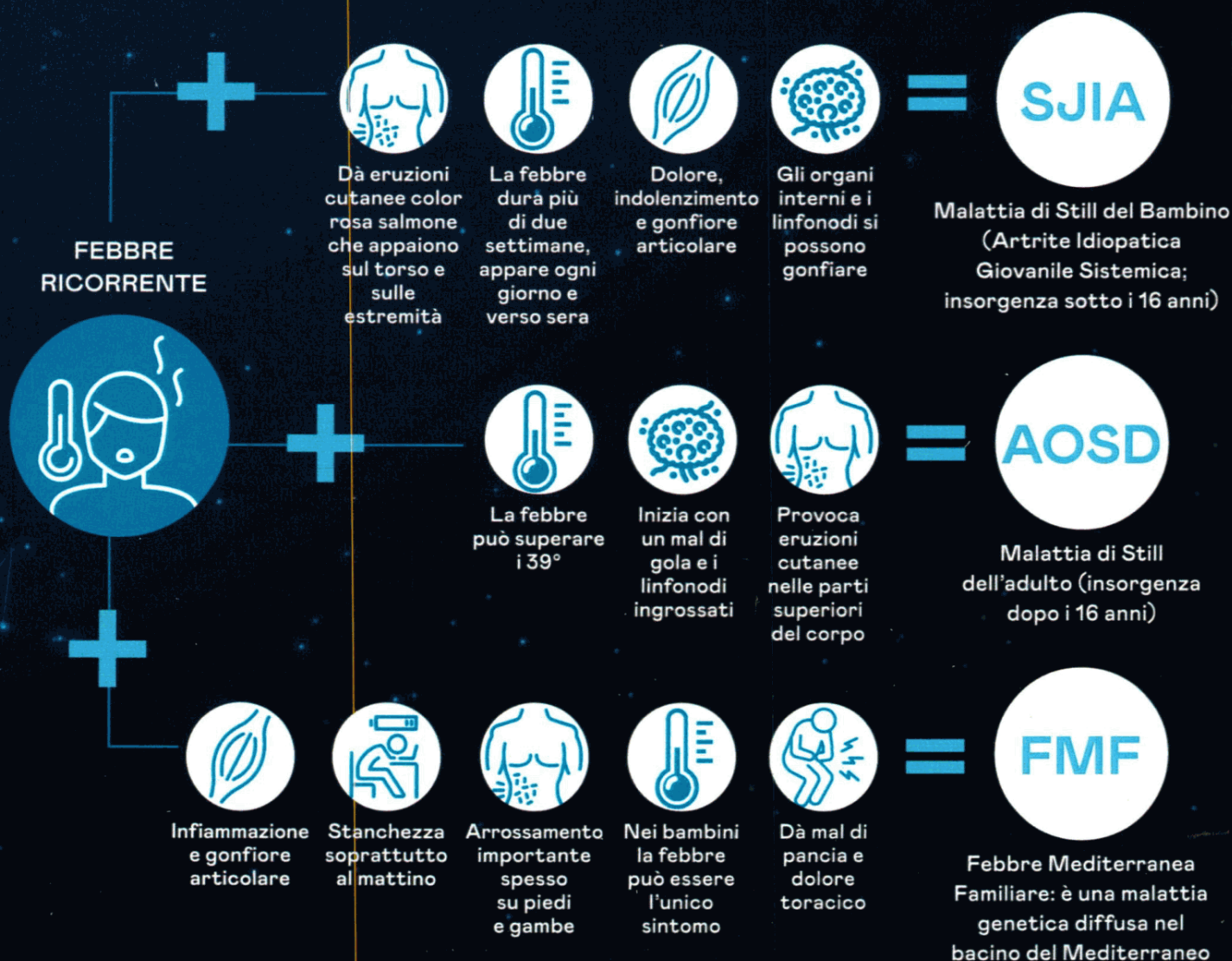
Queste malattie, rare ma la cui conoscenza è in rapida evoluzione, hanno portato alla creazione di un Manifesto che ha come obiettivo una maggiore consapevolezza di tutti su

questi temi, e vuole promuovere un cambiamento (soprattutto per quanto riguarda la prima diagnosi e le cure giuste) e migliorare la vita dei pazienti. Si tratta di un'iniziativa Novartis in collaborazione con associazioni internazionali e nazionali

come APMARR. «Il Manifesto fa emergere i bisogni dei malati e delle loro famiglie, soprattutto quelli inascoltati. La nostra missione è ottimizzare la qualità dell'assistenza per migliorare la qualità della vita in tutte le età. Perché noi abbiamo a che fare con

L'autoinfiammazione, un sintomo comune

La febbre che va e che viene, anche molto alta in certi casi, è la costante delle patologie delle quali parliamo. Ma poi ci sono la stanchezza e i dolori articolari e addominali, fra i sintomi più diffusi. Sono alcuni dei sintomi tipici di molte malattie autoinfiammatorie (la FMF, la TRAPS, l'HIDS, la CAPS e la Malattie di Still). Ecco esemplificati i disturbi delle malattie da noi più frequenti



giovani nei quali troppo spesso una febbre viene considerata dopo tutto "normale" per certe età», spiega Antonella Celano, presidente di **APMARR**. «I ragazzi affetti da queste patologie vengono spesso fraintesi a causa delle loro condizioni. Un classi-

co è la frequenza scolastica: c'è chi pensa che la febbre sia una scusa per saltare il compito o la lezione», racconta Fabrizio De Benedetti. «L'aspetto psicologico di chi affronta questi problemi è importantissimo e troppo spesso trascurato: per questo

motivo il Manifesto contiene anche testimonianze di pazienti», continua Celano. «L'affaticamento è così pesante al mattino che influisce sul resto della giornata»; «Spesso dobbiamo annullare gli appuntamenti sociali e i nostri amici non capisco-

no: ormai non ci invita più nessuno»; «Ho 28 anni e non ho vissuto le stesse esperienze dei miei coetanei»; «Quando abbiamo ricevuto la diagnosi, sono stato felice di sentire che finalmente avevano trovato cosa c'era che non andava in me».