



## 823 - CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y CLÍNICAS DE LOS PACIENTES CON FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Olmos Torres, A. Ferre Beltrán y M.T. Bosch Rovira

Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características epidemiológicas y clínica de los pacientes con fiebre mediterránea familiar (FMF), así como analizar las mutaciones más prevalentes en las Islas Baleares del gen MEFV.

**Métodos:** Se trata de un estudio observacional retrospectivo, que incluye todos los pacientes con FMF que realizan seguimiento en nuestro hospital. Describimos el sexo, edad de diagnóstico de la patología, nacionalidad, tipo de mutación, antecedentes familiares de FMF, meses con clínica previo diagnóstico definitivo, características clínicas, brotes, tratamiento recibido al diagnóstico y tratamiento actual.

**Resultados:** Se incluyeron 18 pacientes en seguimiento por nuestra unidad de enfermedades minoritarias, con una mediana de edad de 49,5 años y predominancia de sexo femenino (80%). La mayoría de los pacientes son de nacionalidad española, excepto un 5,9% que eran extranjeros. El 71,4% de los pacientes presentan mutaciones, siendo las más frecuentes la M694V (22,22%), seguida de la E148Q (16,66%). El resto de pacientes presenta estudio mutacional negativo, pero con cuadro clínico muy sugestivo y correcta respuesta a colchicina. El 55,5% (10 pacientes) contaba con familiares de primer grado afectados por la enfermedad. Las principales manifestaciones clínicas eran la fiebre y dolor abdominal (100% de los pacientes), seguida de las artromialgias con un 50%, artralgias con un 33,3% y en menor porcentaje el cuadro constitucional y pericarditis con un caso únicamente. La mediana de tiempo desde que iniciaban el cuadro hasta el diagnóstico de la enfermedad fue de 48 meses. Ninguno de nuestros pacientes presentó progresión a amiloidosis. Destacar que el 100% de los pacientes presentó tratamiento con colchicina al diagnóstico. Actualmente hay una paciente en tratamiento coadyuvante con anakinra, 13 pacientes mantienen tratamiento únicamente con colchicina (72,2%) y 4 se encuentran sin tratamiento (28,4%).

**Conclusiones:** En nuestra revisión de pacientes con FMF pertenecientes al Hospital Universitario de Son Espases, predominan las mutaciones M694V y E148Q del gen MEFV, existiendo en la gran mayoría una mutación en heterocigosis. La fiebre y dolor abdominal fueron las manifestaciones clínicas principales. El tratamiento de elección es la colchicina, fármaco que previene las crisis agudas y progresión a amiloidosis.