



IF-16. - FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR: ESTUDIO DE 6 PACIENTES

B. Lacruz Escalada, U. Gutiérrez Urtasun, P. Fanlo Mateo, A. Villanueva Fortún, S. Clemos Matamoros, J. Ibáñez Olcoz, M. Etxebarria Lus, G. Tiberio López

Servicio de Medicina Interna. Hospital Virgen del Camino. Pamplona/Iruña (Navarra).

Resumen

Objetivos: Realizar un estudio descriptivo de pacientes diagnosticados de fiebre mediterránea familiar (FMF) en el servicio de Medicina Interna del Complejo Hospitalario de Navarra B (Hospital Virgen del Camino).

Métodos: Realizamos un estudio retrospectivo de 6 pacientes con diagnóstico genético de fiebre mediterránea familiar en nuestro Servicio de Medicina Interna durante el periodo de 2008 a 2013. Se analizaron datos como sexo, edad de diagnóstico, origen, tiempo en meses hasta su diagnóstico, presencia de antecedentes familiares de FMF, tipo de mutación del gen MEFV, clínica, datos analíticos, tratamiento y evolución de la enfermedad.

Resultados: 5 de los 6 pacientes fueron varones. Ninguno de los pacientes tenían antecedentes familiares de FMF. Tres pacientes eran españoles, dos eran búlgaros y uno tunecino. La edad media de los pacientes en el momento del diagnóstico fue de 38.67 años. La media del tiempo en meses desde el inicio de la clínica hasta el diagnóstico fue de 39 meses. Dos de los pacientes presentan la mutación p.Glu-148-Gln en heterocigosis en exón 2 del gen MEFV, uno de los pacientes p. Met -694-Val en heterocigosis en exón 10 del gen MEFV, otro de los pacientes presenta la mutación p. Ile-591- Thr p. Met -694-Ile en heterocigosis del gen MEFV y en un caso no se dispone del dato exacto del tipo de mutación. Todos los pacientes se manifestaron con episodios febriles, sólo un paciente asocia exantema cutáneo coincidiendo con el episodio febril, 3 presentaron dolor abdominal, ninguno tuvo afectación de otras serosas, tres con artralgias y mialgias y cuatro asociaban síndrome constitucional. Todos los pacientes presentaban elevación de reactantes de fase aguda (proteína C reactiva y velocidad de sedimentación globular). Tres de los pacientes recibieron dosis de colchicina 0,5 mg cada 12 horas, dos no presentaron nuevos episodios febriles durante el periodo de seguimiento (13 y 3 meses respectivamente), uno de ellos presentó diarrea como efecto secundario. Otro de los pacientes recibió dosis de 0,5 mg cada 24 horas y presentó episodio de dolor abdominal sin fiebre siendo el periodo de seguimiento en este caso de 30 meses. Otro de los pacientes no recibió tratamiento por estar asintomática y embarazada en el momento del diagnóstico.

Discusión: En nuestra serie de pacientes la mayoría eran varones, tres pacientes eran de origen extranjero siendo uno de ellos originario del área del Magreb. La media de tiempo hasta el diagnóstico fue de 3 años. Todos los pacientes tenían fiebre pero sólo tres de ellos tenían dolor abdominal. Dos pacientes presentaban la misma mutación genética. El tratamiento más utilizado fue la colchicina con buena respuesta sin precisar de la utilización de terapias biológicas.

Conclusiones: Dentro de las diversas patologías valoradas en un servicio de Medicina Interna que cursan con cuadros de fiebre elevada recurrente de larga evolución sin claro diagnóstico, sería recomendable realizar el screening genético de la FMF.