Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):239

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EM-009 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE LA FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR EN UN HOSPITAL DE LAS ISLAS BALEARES

A. Ferre Beltrán, A. Arteaga Lujan, M. Díaz Cañestro, P. Salva d&#39Agosto, M. Fullana Barceló, M. Villalonga Comas, C. Nadal Martí y M. Bosch Rovira

Medicina Interna. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Objetivos: Describir las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes con fiebre mediterránea familiar (FMF). Analizar las mutaciones del gen MEFV más prevalentes en las Islas Baleares.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo en pacientes con FMF en seguimiento en la consulta de enfermedades minoritarias del servicio de Medicina Interna del Hospital Son Espases (Palma de Mallorca).

Resultados: Se incluyeron 12 pacientes. Nuestro hospital atiende a 330.000 habitantes, por lo que la prevalencia de FMF es de 0,0036% (1/27.500 habitantes). Existe un predominio de mujeres (91,7%) (11). La mediana de edad en la actualidad es de 49,5 años, mientras que la mediana al diagnóstico es de 29 años. El 100% son de nacionalidad española. Se encontró mutación del gen MEFV en el 83,3% (10). Los 2 casos restantes fueron catalogados de posible FMF por clínica congruente y buena respuesta a colchicina. Las diferentes mutaciones se describen en la tabla. El 58,3% (7) contaba con familiares de primer grado afectos por la enfermedad. La mediana de tiempo hasta el diagnóstico fue de 36 meses. El 100% (12) debutaron con clínica de dolor abdominal y fiebre. El 33,3% (4) asociaban clínica de artralgias (mono u oligoartritis) y un 16,7% (2) asociaban dolor pleurítico. Actualmente, la práctica totalidad de ellos (91,7%) (11), están bien controlados, con menos de dos brotes anuales. El 100% recibió tratamiento con colchicina al diagnóstico. Actualmente, el 75% (9), continúa con el tratamiento. La mayoría de ellos (41,7%) (5), están con colchicina 1 mg cada 24 horas. Otros 3 están con dosis de 1 mg cada 12 horas y solamente 1 con 0,5 mg cada 24 horas. Sólo uno requiere tratamiento coadyuvante con anakinra. Ninguno ha desarrollado amiloidosis.

Mutación	Hetero/homocigosis
M694V (p.Met694Val)	3/1
E148Q (p.Glu148Gln)	3/0

E319K (p.Glu319Lys)	1/0
I591T (p.Ile591Thr)	1/0
P369S/R408S (p.Pro369Ser/p.Arg408Ser)	1/0

Discusión: En nuestra revisión destaca que las dos principales mutaciones del gen MEFV son la M694V y E148Q, catalogadas como 2 de las 5 principales mutaciones del gen MEFV en la literatura actual. Al igual que otras revisiones, el dolor abdominal y la fiebre fueron las principales características clínicas.

Conclusiones: La FMF es una enfermedad con baja prevalencia donde la fiebre y el dolor abdominal son las principales características clínicas en los episodios agudos. En la gran mayoría existe una mutación en heterocigosis del gen MEFV. El tratamiento de elección es colchicina, que previene las crisis agudas y la progresión a amiloidosis.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.