



IF-010 - PACIENTES CON SÍNDROME DE PFAPA DIAGNOSTICADOS EN UN SERVICIO DE MEDICINA INTERNA

A. Martínez Zapico, H. Gómez Rodríguez, E. García Carús, J. Rugeles Niño, C. Palomo Antequera, C. Cienfuegos Basanta, R. Gómez de la Torre, L. Caminal Montero

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo (Asturias).

Resumen

Objetivos: El síndrome de PFAPA (acrónimo del inglés Periodic Fever, Adenopathy, Pharyngitis and Aphthae - fiebre periódica, adenopatías, faringitis y aftas) representa una entidad crónica, aunque autolimitada, de fiebre recurrente. Descrito por primera vez en 1987 por Marshall y acuñado el acrónimo que la define en 1989. Se desconoce todavía su origen.

Métodos: Descripción de una serie de casos diagnosticados en el servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Central de Asturias entre 2010-2015. Revisión retrospectiva de las historias clínicas según el servicio de codificación del hospital.

Resultados: 1. Mujer con clínica de fiebre asociada a aftas bucales y adenopatías desde los 2 años de edad. Clínica recortada de 48 horas de evolución con presentación mensual con ausencia de clínica entre los episodios febriles y descartándose proceso infeccioso. Portadora de la mutación del gen de la fiebre mediterránea familiar (FMF) (p-val-704-Gly) en el exón 10 de dicho gen. Madre y hermana con heterocigosis para el mismo gen. Recibe tratamiento con colchicina como profilaxis y corticoides puntualmente con el inicio de los episodios febriles con disminución del número de brotes. 2. Varón con diagnóstico de síndrome de Adams-Olivier (aplasia cutis, hemimelia izquierda y comunicación interventricular) confirmado con estudio genético. Desde los 12 años episodios febriles cada 48-72 horas con odinofagia, dolor abdominal y reacción ganglionar submandibular. Se realizó estudio genético que descartó fiebre mediterránea familiar, TRAPS, síndrome hiperIgD, Murckle-Wells, urticaria inducida por el frío y síndrome de CINCA. Determinación de amiloide sérico en los episodios en rango de la normalidad. A tratamiento con colchicina sin presentar nueva recurrencia de los cuadros. 3. Mujer que desde los 15 años presenta tumefacción de ganglios cervicales asociada a fiebre de 72 horas de evolución autolimitada; dichos cuadros aparecen con frecuencia mensual y en el período entre los mismos se encuentra asintomática. 4. Varón con fiebre intermitente desde el primer año de edad con remisión con tratamiento corticoideo. Desde el tercer año de edad los episodios febriles se asocian a faringoamigdalitis, otitis, aftas orales recurrentes y linfadenopatía cervical. Además de los cuadros el paciente presentaba un retraso constitucional del desarrollo en seguimiento por Endocrinología. Iniciado profilaxis con colchicina sin recaídas.

Discusión: En nuestros pacientes la edad de inicio temprana así como la negatividad tanto de los estudios microbiológicos y de inmunidad permitieron llegar al diagnóstico de esta patología. Su

curso benigno con buena respuesta a corticoides en brotes y colchicina como profilaxis es su característica principal.

Conclusiones: El diagnóstico de síndrome de PFAPA es de exclusión y siempre debe estar presente en el diagnóstico diferencial de fiebre periódica, principalmente cuando los cuadros se inician en la edad pediátrica.