



## IF-009 - ANÁLISIS DE CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS, CLÍNICAS Y GENÉTICAS DE LA FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR EN EL ÁREA SANITARIA DE CARTAGENA (MURCIA)

P. Escribano Viñas, E. Ruiz Belmonte, R. Rojano Torres, A. García Pérez, C. Smilg Nicolás, A. Moreno, G. Tornel Sánchez, J. Vega Cervantes

Medicina Interna. Hospital General Universitario Santa Lucía. Cartagena (Murcia).

### Resumen

**Objetivos:** Análisis de las características epidemiológicas, clínicas y genéticas de 5 familias con diagnóstico de fiebre mediterránea familiar y eficacia del tratamiento del mismo, según necesidad de cambio de tratamiento y nº de brotes anuales.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo en el que se recogen los pacientes con diagnóstico de fiebre mediterránea familiar entre los años 2004 a 2016 en seguimiento por la Consulta de Enfermedades minoritarias y Consulta de Reumatología del Hospital General Universitario Santa Lucía, área 2 de Cartagena. Analizamos variables epidemiológicas y características tanto clínicas como analíticas del brote. Además se ha analizado tratamiento y eficacia del mismo hasta 2016, según el nº de brotes anuales y necesidad de cambio de tratamiento.

**Resultados:** Se registraron un total de 9 pacientes que habían sido diagnosticados de fiebre mediterránea familiar, 7 de los cuales se encontraban emparentados. De los 9 pacientes, 5 (55,55%) fueron mujeres frente a 4 (44,44%) varones, con una edad media de 26,22 años (DE: 3,93). Respecto al diagnóstico a 5 de ellos (55,55%) se sospechó dicha patología por clínica compatible mientras que los otros 4 (44,44%) se realizaron pruebas genéticas a raíz de familiares de 1er grado que padecían la enfermedad, sin embargo 7 de los pacientes (77,77%) cumplieron criterios clínicos de diagnóstico de FMF. De entre aquellos pacientes que han sufrido al menos un brote de la enfermedad, la clínica más frecuente durante el mismo fue fiebre mayor de 38 °C, en 6 pacientes (85%), seguida de pleuropericarditis, 4 pacientes (57,14%), y menos frecuente dolor abdominal y artritis. Los pacientes referían, previo al inicio de tratamiento, una media de 4,33 episodios anuales (DE: 4,37) con una duración media de 3 días (DE: 1). A 8 pacientes (88,88%) se le había realizado estudio genético, siendo 5 heterocigotos y 3 doble heterocigotos. La mutación más frecuentemente encontrada fue la M694V, en 7 pacientes (87,5%), seguida de E 148Q y de V726 A, en 2 pacientes (25%). Respecto al tratamiento 7 de los pacientes (77,77%) iniciaron colchicina desde el diagnóstico, y 2 de ellos permanecen sin tratamiento al encontrarse asintomáticos. El 100% de los pacientes con tratamiento lo reciben dos veces al día. 4 de los pacientes (el 57%) permanecen sin brotes, 2 (el 28%) con menos de dos brotes anuales, y 1 paciente presentó resistencia a la colchicina siendo necesario el cambio de tratamiento a Inhibidores de IL-1. Ninguno de los pacientes de nuestra serie desarrollo ninguna complicación secundaria.

*Discusión:* La fiebre mediterránea familiar es una enfermedad genética autosómica recesiva que se caracteriza por una inflamación anormalmente aumentada. En nuestra serie de pacientes se describe un perfil entre los 25 años, que es diagnosticado, o bien a raíz de clínica compatible o a través de estudio genético familiar, aunque rehistoriando a estos últimos, ya presentaban con anterioridad clínica compatible con FMF. La mutación más frecuentemente encontrada en nuestra área fue la M694V, que aunque en algunas publicaciones destaca ser la de peor pronóstico, en nuestra serie, no hemos tenido ninguna complicación secundaria de la FMF. El tratamiento de elección en nuestros pacientes es la colchicina con solo un caso en tratamiento con Inhibidores de IL-1.

*Conclusiones:* La mayoría de nuestros pacientes fueron pacientes jóvenes con episodios recurrentes de fiebre y serositis que tras inicio de colchicina presentaron una gran mejoría, obteniendo un único caso de fracaso de tratamiento con colchicina sustituyéndolo por Inhibidores de IL-1. No tuvimos ningún caso de complicaciones secundarias a FMF.