www.printo.it/pediatric-rheumatology/CL/intro

Fiebre mediterránea familiar

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

Por lo general, se sigue la siguiente pauta:

Sospecha clínica: Es posible considerar la FMF solamente después de que el niño experimente un mínimo de tres ataques. Debe realizarse una historia detallada del origen étnico, así como de familiares con quejas similares o insuficiencia renal.
Se debe pedir a los progenitores que proporcionen una descripción detallada de los ataques anteriores.

Seguimiento: Un niño con sospecha de FMF debe supervisarse de cerca antes de que se realice el diagnóstico definitivo. Durante este periodo de seguimiento, es posible que se deba observar al paciente durante un ataque para realizarle una exploración física exhaustiva, así como para realizar unos análisis de sangre a fin de evaluar la presencia de inflamación. Por lo general, estos análisis dan un resultado positivo durante un ataque y vuelven a la normalidad, o a unos valores cercanos a la normalidad, después de que el ataque desaparezca. Se han diseñado criterios de clasificación para ayudar a reconocer la FMF. No siempre es posible ver a un niño durante un ataque por varias razones. Por lo tanto, se pide a los progenitores que tengan un cuaderno y describan lo que ocurre. También pueden utilizar un laboratorio local, cercano a su domicilio, para la realización de los exámenes de laboratorio.

Respuesta al tratamiento con colchicina: A los niños con

resultados clínicos y de laboratorioque permiten el diagnóstico de la FMF con toda probabilidad, se les administrará colchicina durante aproximadamente seis meses y, pasado ese tiempo, se volverán a evaluar los síntomas. En caso de FMF, los ataques se detendrán completamente o disminuirán en número, intensidad y duración. Solamente tras completar los pasos anteriores el paciente puede ser diagnosticado de de FMF y recetársele colchicina de por vida.
Puesto que la FMF afecta a varios sistemas diferentes del cuerpo, para realizar el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad pueden participar varios especialistas. Estos incluyen pediatras generales, reumatólogos pediátricos o de medicina general, nefrólogos (especialistas de los riñones) y gastroenterólogos (sistema digestivo).

Análisis genético: Recientemente, ha sido posible realizar un análisis genético de los pacientes para determinar la presencia de mutaciones que se crean responsables para el desarrollo de la FMF.
El diagnóstico clínico de la FMF se confirma si el paciente es portador de 2 mutaciones, una procedente de cada progenitor. No obstante, las mutaciones descritas hasta la fecha se encuentran en alrededor de un 70 a un 80 % de los pacientes con FMF. Esto significa que existen pacientes de FMF con una única mutación conocida o incluso sin ninguna. Por lo tanto, el diagnóstico de esta enfermedad sigue dependiendo del juicio clínico. El análisis genético puede no estar disponible en todos los centros de tratamiento.
La fiebre y el dolor abdominal son quejas muy frecuentes en la niñez. Por lo tanto, algunas veces no es fácil diagnosticar la FMF, incluso en poblaciones de alto riesgo. Puede ser necesario que pasen un par de años hasta que se reconozca. Este retraso en el diagnóstico debe intentar minimizarse debido al aumento del riesgo de amiloidosis en los pacientes que no reciben tratamiento.
Existen otras enfermedades con ataques recurrentes de fiebre, dolor abdominal y articular. Algunas de estas enfermedades también son genéticas y comparten algunas características clínicas. Sin embargo, cada una tiene sus propias características clínicas y de laboratorio distintivas.

2.2 ¿Cuál es la importancia de los exámenes de laboratorio?

Los exámenes de laboratorio son importantes en el diagnóstico de la

FMF. Los análisis como la velocidad de eritrosedimentación globular (VHS), PCR, hemograma completo y el fibrinógeno son importantes durante un ataque (al menos entre 24 y 48 horas tras el inicio del ataque) para evaluar el grado de inflamación. Estos análisis se repiten después de que el niño se encuentre asintomático para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella. En alrededor de un tercio de los pacientes, los análisis vuelven a los niveles normales. En los dos tercios restantes, los niveles disminuyen de forma significativa pero permanecen por encima del límite superior de la normalidad.
También se necesita una pequeña cantidad de sangre para el análisis genético. Los niños que sigan un tratamiento con colchicina de por vida deben extraerse muestras de sangre y orina dos veces al año con fines de observación.
También se analiza una muestra de orina en busca de la presencia de proteínas y de glóbulos rojos. Pueden haber cambios temporales durante los ataques pero los niveles persistentemente elevados de proteínas pueden sugerir amiloidosis. En ese caso, el médico puede realizar una biopsia rectal o renal. La biopsia rectal implica la extracción de un fragmento muy pequeño de tejido del recto y es muy fácil de realizar. Si la biopsia rectal no muestra amiloidosis, es necesario realizar una biopsia renal para confirmar el diagnóstico. Para realizar una biopsia renal, el niño debe pasar la noche en el hospital. Los tejidos obtenidos de la biopsia se tiñen y se examinan en busca de depósitos de amiloide.

2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

La FMF no se puede curar pero puede tratarse con el uso de por vida de colchicina. De este modo, pueden evitarse o disminuir los ataques recurrentes, así como prevenir la amiloidosis. Si el paciente deja de tomar el fármaco, los ataques y el riesgo de amiloidosis reaparecerán.

2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

El tratamiento para la FMF es simple, económico y no implica ningún efecto secundario como consecuencia del uso de fármacos, siempre y cuando se tome la dosis adecuada. En la actualidad, el fármaco de elección para el tratamiento profiláctico de la FMF es un producto

natural, la colchicina. Tras realizar el diagnóstico, el niño tendrá que tomar el fármaco durante el resto de su vida. Si se toma de forma adecuada, los ataques desaparecen en un 60 % de los pacientes, y se consigue una respuesta parcial en el 30 % de los casos. No obstante, se ha visto que es ineficaz en entre el 5 y 10 % de los pacientes.
El tratamiento no solamente controla los ataques sino que elimina el riesgo de amiloidosis. Por tanto, es de suma importancia que los médicos expliquen de forma reiterada a los progenitores y al paciente hasta qué punto es esencial tomar este fármaco en la dosis recetada. El cumplimiento es muy importante. Si esto se cumple, el niño puede hacer vida normal y tener una esperanza de vida normal. Los progenitores no deben modificar la dosis sin consultar con el médico.
La dosis de colchicina no debe aumentarse durante un ataque, ya que dicho aumento no es efectivo. Lo importante es evitar los ataques.
Los fármacos biológicos se utilizan en pacientes resistentes a la colchicina.

2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

No es fácil aceptar que un niño necesite tener que tomar medicamentos durante toda su vida. Los progenitores suelen preocuparse acerca de los posibles efectos secundarios de la colchicina. Se trata de un fármaco seguro con efectos secundarios mínimos que suelen responder a la reducción de la dosis. El efecto secundario más frecuente es la diarrea. Algunos niños no pueden tolerar la dosis administrada debido a las deposiciones acuosas frecuentes. En estos casos, la dosis debe reducirse hasta que se tolere y, a continuación, mediante pequeños incrementos, aumentarla lentamente de nuevo hasta la dosis apropiada. Los síntomas gastrointestinales también suelen desaparecer si la lactosa de la dieta se reduce durante unas 3 semanas.
Otros efectos secundarios incluyen náuseas, vómitos y calambres abdominales. En casos raros, puede provocar debilidad muscular. El número de células en sangre periférica (glóbulos blancos, rojos y plaquetas) puede disminuir de forma ocasional, pero se recupera al reducir la dosis.

2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

La FMF requiere un tratamiento preventivo de por vida.

2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o complementario?

No se conoce ningún tratamiento complementario para la FMF.

2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?

Los niños que están en tratamiento deben someterse a exámenes de sangre y orina al menos dos veces al año.

2.9 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

La FMF es una enfermedad de por vida.

2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución de la enfermedad?

Si se trata de forma adecuada con colchicina durante toda la vida, los niños con FMF tienen una vida normal. Si existe un retraso en el diagnóstico o una falta de cumplimiento con el tratamiento, el riesgo de desarrollar amiloidosis se incrementa, lo que puede dar lugar a un mal pronóstico. Los niños que desarrollan amiloidosis pueden requerir un trasplante renal. El retardo de crecimiento no es un problema tan relevante en FMF.

2.11 ¿Es posible recuperarse completamente?

No, porque es una enfermedad genética. No obstante, el tratamiento de por vida con colchicina le proporciona al paciente la oportunidad de vivir una vida normal, sin restricciones y sin riesgo de desarrollar amiloidosis.