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

Fiebre mediterránea familiar (FMF)

Versión de 2016

1. QUÉ ES LA FMF

1.1 ¿En qué consiste?

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es una enfermedad genética. Los pacientes sufren episodios recurrentes de fiebre, acompañada por dolor abdominal, torácico o articular e inflamación. Por lo general, la enfermedad afecta a las personas descendientes de la zona del Mediterráneo y del Oriente Medio, en particular a los judíos (especialmente a los sefardíes), turcos, árabes y armenios.

1.2 ¿Es muy frecuente?

La frecuencia de la enfermedad en las poblaciones de alto riesgo es de entre uno y tres por cada 1.000 habitantes. Es una enfermedad rara en otros grupos étnicos. Sin embargo, desde el descubrimiento del gen asociado, se está diagnosticando con más frecuencia, incluso en poblaciones en las que se creía que era muy rara, como italianos, griegos y americanos.
Los ataques de FMF se inician antes de los 20 años de edad en aproximadamente el 90 % de los pacientes. En más de la mitad de ellos la enfermedad aparece en la primera década de vida.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

La FMF es una enfermedad genética. El gen responsable se llama MEFV y afecta a una proteína que juega un papel fundamental en la resolución natural de la inflamación. Si este gen lleva una mutación, como ocurre en la FMF, esta regulación no funciona de forma correcta y

los pacientes experimentan ataques de fiebre.

1.4 ¿Es hereditaria?

Se hereda principalmente como una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que los progenitores no suelen mostrar los síntomas de la enfermedad. Este tipo de transmisión significa que para tener FMF, tienen que estar mutadas ambas copias del gen MEFV de una persona (una de la madre y la otra del padre). Por tanto, ambos progenitores son portadores (un portador solamente tiene una copia mutada pero no sufre la enfermedad). Si la enfermedad se encuentra presente de forma extensa en la familia, es probable que aparezca en un hermano, un primo, un tío o un pariente lejano. Sin embargo, tal y como se observa en una pequeña proporción de casos, si un progenitor tiene FMF y el otro es portador, existe una probabilidad del 50 % de que su hijo tenga la enfermedad. En una minoría de pacientes, una o incluso ambas copias del gen parecen ser normales.

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede prevenirse?

Su hijo tiene la enfermedad porque es portador de los genes mutados que causan la FMF.

1.6 ¿Es infecciosa?

No.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

Los principales síntomas de la enfermedad son fiebre recurrente acompañada de dolor abdominal, torácico o articular. Los ataques abdominales son los más frecuentes, y se observan en alrededor del 90 % de los pacientes. Los ataques de dolor en el pecho se producen entre el 20 y el 40 % de los casos y los de dolor en las articulaciones, entre el 50 y 60 % de los pacientes.

Habitualmente, los niños se quejan de un tipo de ataque en concreto, como dolor abdominal recurrente y fiebre. Sin embargo, algunos pacientes experimentan diferentes tipos de ataque, uno cada vez o en

combinación.
Estos ataques son autolimitados, lo que significa que se resuelven sin tratamiento, y duran entre uno y cuatro días. Los pacientes se recuperan completamente al final de un ataque y se sienten bien entre un ataque y el siguiente. Algunos de los ataques pueden ser tan dolorosos que obliguen al paciente o a su familia a buscar atención médica. Los ataques de dolor abdominal intenso pueden ser similares a la apendicitis, por lo que algunos pacientes se someten de forma innecesaria a cirugía abdominal, como una apendicectomía.
No obstante, algunos ataques, incluso en el mismo paciente, pueden ser lo suficientemente leves como para confundirse con molestias abdominales. Este es uno de los motivos por los que es difícil de reconocer la FMF en los pacientes. Durante el dolor abdominal, el niño suele estar estreñido, pero a medida que el dolor mejora, las heces se vuelven más blandas.
El niño puede presentar fiebre muy alta durante un ataque y, en otro, un aumento leve en la temperatura. Habitualmente, el dolor torácico solamente afecta a un lado, y puede ser tan intenso que el paciente no pueda respirar de forma suficientemente profunda. Se resuelve al cabo de unos días.
Normalmente, se ve afectada solo una articulación cada vez (monoartritis). Generalmente, la articulación afectada es el tobillo o la rodilla. Puede estar tan inflamada y doler tanto que el niño no pueda caminar. En alrededor de un tercio de los pacientes, se observa una erupción cutánea de color rojo sobre la articulación afectada. Los ataques en las articulaciones pueden durar algún tiempo más que las otras formas de ataques y pueden transcurrir entre dos y cuatro semanas antes de que el dolor se resuelva por completo. En algunos niños, el único hallazgo de la enfermedad puede ser el dolor y la inflamación articular recurrente, que se diagnostica de forma errónea como fiebre reumática o artritis idiopática juvenil.
En alrededor de un 5 o 10 % de los casos, la afectación articular se vuelve crónica y puede causar daño a la articulación.
En algunos casos, existe una erupción cutánea característica de la FMF llamada eritema erisipeloide, que suele observarse en las articulaciones y extremidades inferiores. Algunos niños pueden quejarse de dolores en las piernas.
Las formas más raras de los ataques se presentan con pericarditis recurrente (inflamación de la capa externa del corazón), miositis

(inflamación muscular), meningitis (inflamación de la membrana que rodea al cerebro y a la médula espinal) y periorquitis (inflamación que rodea a los testículos).

1.8 ¿Cuáles son las posibles complicaciones?

Algunas otras enfermedades que se caracterizan por inflamación de los vasos sanguíneos (vasculitis) se observan de forma más frecuente entre los niños con FMF, como la púrpura de Henoch-Schönlein y la poliarteritis nodosa. La complicación más grave de la FMF en casos que no se tratan es el desarrollo de amiloidosis. El amiloide es una proteína especial que se deposita en ciertos órganos, como los riñones, el intestino, la piel y el corazón y que causa pérdida gradual de la función del órgano, especialmente en los riñones. No es específica de la FMF y puede complicar otras enfermedades inflamatorias crónicas que no estén tratadas de forma adecuada. La presencia de proteínas en la orina puede ser una pista para la realización del diagnóstico, y la presencia de amiloide en el intestino o en los riñones confirmará el diagnóstico. Los niños que estén recibiendo una dosis adecuada de colchicina (ver tratamiento farmacológico) están a salvo del riesgo de desarrollar esta complicación potencialmente mortal.

1.9 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

La enfermedad no es igual en todos los niños. Además, el tipo, la duración y la intensidad de los ataques pueden ser diferentes en cada ocasión, incluso en el mismo niño.

1.10 ¿La enfermedad en niños es diferente que la que presentan los adultos?

En general, la FMF en niños se asemeja a la que se observa en adultos. Sin embargo, algunas características de la enfermedad, como la artritis (inflamación articular) y miositis, son más frecuentes en la infancia. La frecuencia de los ataques suele reducirse a medida que el paciente crece. La periorquitis se detecta de forma más frecuente en los niños y jóvenes que en los varones adultos. El riesgo de amiloidosis es mayor entre los pacientes que no reciben tratamiento con un inicio temprano de la enfermedad.