



https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro

Febre mediterránea familiar (FMF)

Versión de 2016

1. QUE É A FMF?

1.1 En que consiste?

A febre mediterránea familiar (FMF) é unha enfermidade xenética. Os pacientes sofren episodios recorrentes de febre, acompañada por dor abdominal, torácica ou articular e inflamación. Polo xeral, a enfermidade afecta as persoas descendentes da zona do Mediterráneo e do Oriente Medio, en particular os xudeus (especialmente os sefardís), turcos, árabes e armenios. .

1.2 É moi frecuente?

A frecuencia da enfermidade nas poboacións de alto risco é de entre un e tres por cada 1.000 habitantes. É unha enfermidade rara noutros grupos étnicos. Con todo, desde o descubrimento do xene asociado, está a diagnosticarse con máis frecuencia, mesmo en poboacións nas que se cría que era moi rara, como italianos, gregos e americanos. Os ataques de FMF iníciáanse antes dos 20 anos de idade en aproximadamente o 90 % dos pacientes. En máis da metade deles a enfermidade aparece na primeira década de vida. Os homes vense lixeiramente máis afectados que as mulleres, nunha proporción de 1,3 a 1.

1.3 Cales son as causas da enfermidade?

A FMF é unha enfermidade xenética. O xene responsable chámase MEFV e afecta a unha proteína que xoga un papel fundamental na resolución natural da inflamación. Se este xene leva unha mutación,

como ocorre na FMF, esta regulación non funciona de forma correcta e os pacientes experimentan ataques de febre.

1.4 É hereditaria?

Hérdase principalmente como unha enfermidade autosómica recesiva, o que significa que os proxenitores non adoitan mostrar os síntomas da enfermidade. Este tipo de transmisión significa que para ter FMF, teñen que estar mutadas ambas as copias do xene MEFV dunha persoa (unha da nai e a outra do pai). Por tanto, ambos os proxenitores son portadores (un portador soamente ten unha copia mutada pero non sofre a enfermidade). Se a enfermidade se atopa presente de forma extensa na familia, é probable que apareza nun irmán, nun primo, nun tío ou nun parente afastado. Con todo, tal e como se observa nunha pequena proporción de casos, se un proxenitor ten FMF e o outro é portador, existe unha probabilidade do 50 % de que o seu fillo teña a enfermidade. Nunha minoría de pacientes, unha ou mesmo ambas as copias do xene parecen ser normais.

1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode previrse?

O seu fillo ten a enfermidade porque é portador dos xenes mutados que causan a FMF.

1.6 É infecciosa?

Non.

1.7 Cales son os principais síntomas?

Os principais síntomas da enfermidade son febre recorrente acompañada de dor abdominal, torácica ou articular. Os ataques abdominais son os máis frecuentes, e obsérvanse aproximadamente no 90 % dos pacientes. Os ataques de dor no peito prodúcense entre o 20 e o 40 % dos casos e os de dor nas articulacións, entre o 50 e 60 % dos pacientes.

Habitualmente, os nenos quéixanse dun tipo de ataque en concreto, como dor abdominal recorrente e febre. Con todo, algúns pacientes experimentan diferentes tipos de ataque, un cada vez ou en

combinación.

Estes ataques son autolimitados, o que significa que se resolven sen tratamento, e duran entre un e catro días. Os pacientes recupéranse completamente ao final dun ataque e séntense ben entre un ataque e o seguinte. Algúns dos ataques poden ser tan dolorosos que obriguen o paciente ou a súa familia para buscar atención médica. Os ataques de dor abdominal intensa poden ser similares á apendicite, polo que algúns pacientes sométense de forma innecesaria a cirurxía abdominal, como unha apendicectomía.

Con todo, algúns ataques, mesmo no mesmo paciente, poden ser o suficientemente leves como para confundirse con molestias abdominais. Este é un dos motivos polos que é difícil de recoñecer a FMF nos pacientes. Durante a dor abdominal, o neno adoita estar estrinxido, pero a medida que a dor mellora, as feces vólvense máis brandas.

O neno pode presentar febre moi alta durante un ataque e, noutro, un aumento leve na temperatura. Habitualmente, a dor torácica soamente afecta un lado, e pode ser tan intensa que o paciente non poida respirar de forma suficientemente profunda. Resólvese ao cabo duns días. Normalmente, soamente se ve afectada unha articulación cada vez (monoartrite). Xeralmente, a articulación afectada é o nocello ou o xeonllo. Pode estar tan inflamada e doer tanto que o neno non poida camiñar. Aproximadamente nun terzo dos pacientes obsérvase unha erupción cutánea de cor vermella sobre a articulación afectada. Os ataques nas articulacións poden durar algún tempo máis que as outras formas de ataques e poden transcourir entre dous e catro semanas antes de que a dor se resolva por completo. Nalgúns nenos, o único achado da enfermidade pode ser dor e inflamación articular recorrentes, que se diagnostica de forma errónea como febre reumática ou artrite idiopática xuvenil.

Aproximadamente nun 5 ou 10 % dos casos, a afectación articular vólvese crónica e pode causar dano á articulación

Nalgúns casos, existe unha erupción cutánea característica da FMF chamada eritema erisipeloide, que adoita observarse nas articulacións e extremidades inferiores. Algúns nenos poden queixarse de dores nas pernas

As formas máis raras dos ataques preséntanse con pericardite recorrente (inflamación da capa externa do corazón), miosite (inflamación muscular), meninxite (inflamación da membrana que

rodea o cerebro e a medula espinal) e periorquite (inflamación que rodea os testículos).

1.8 Cales son as posibles complicacións?

Algunhas outras enfermidades que se caracterizan por inflamación dos vasos sanguíneos (vasculite) obsérvanse de forma máis frecuente entre os nenos con FMF, como a púrpura de Henoch-Schönlein e a poliarterite nodosa. A complicación máis grave da FMF en casos que non se tratan é o desenvolvemento de amiloidose. O amiloide é unha proteína especial que se deposita en certos órganos, como os riles, o intestino, a pel e o corazón e que causa perda gradual da función do órgano, especialmente nos riles. Non é específica da FMF e pode complicar outras enfermidades inflamatorias crónicas que non estean tratadas de forma adecuada. A presenza de proteínas nos ouriños pode ser unha pista para a realización do diagnóstico, e a presenza de amiloide no intestino ou nos riles confirmará o diagnóstico. Os nenos que estean a recibir unha dose adecuada de colchicina (ver tratamento farmacolóxico) están seguros do risco de desenvolver esta complicación potencialmente mortal.

1.9 A enfermidade é igual en todos os nenos?

A enfermidade non é igual en todos os nenos. Ademais, o tipo, a duración e a intensidade dos ataques pode ser diferente en cada ocasión, mesmo no mesmo neno.

1.10 A enfermidade en nenos é diferente que a que presentan os adultos?

En xeral, a FMF en nenos aseméllase á que se observa en adultos. Con todo, algunhas características da enfermidade, como a artrite (inflamación articular) e miosite, son máis frecuentes na infancia. A frecuencia dos ataques adoita reducirse a medida que o paciente crece. A periorquite detéctase de forma máis frecuente nos nenos e mozos que nos homes adultos. O risco de amiloidose é maior entre os pacientes que non reciben tratamento cun inicio temperán da enfermidade.