



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro)

## Febre mediterránea familiar (FMF)

Versión de 2016

### 2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

#### 2.1 Como se diagnostica?

Polo xeral, séguese a seguinte aproximación:

**Sospeita clínica:** É posible considerar a FMF soamente despois de que o neno experimente un mínimo de tres ataques. Debe realizarse unha historia detallada da orixe étnica, así como de familiares con queixas similares ou insuficiencia renal.

Débese pedir aos proxenitores que proporcionen unha descrición detallada dos ataques anteriores.

**Seguimento:** Un neno con sospeita de FMF debe supervisarse de preto antes de que se realice o diagnóstico definitivo. Durante este período de seguimento, é posible que se deba observar o paciente durante un ataque para realizarlle unha exploración física exhaustiva, así como para realizar unhas análises de sangue co fin de avaliar a presenza de inflamación. Polo xeral, estas análises dan un resultado positivo durante un ataque e volven á normalidade, ou a uns valores próximos á normalidade, despois de que o ataque desapareza. Deseñáronse criterios de clasificación para axudar a recoñecer a FMF. Non sempre é posible ver un neno durante un ataque por varias razóns. Polo tanto, pídese aos proxenitores que teñan un diario e describan o que ocorre. Tamén poden utilizar un laboratorio local, próximo ao seu domicilio, para a realización das análises de sangue.

**Resposta ao tratamento con colchicina:** Aos nenos con resultados clínicos e analíticos que permiten o diagnóstico da FMF

---

administraráselles colchicina con toda probabilidade durante aproximadamente seis meses e, pasado ese tempo, volverán avaliar os síntomas. En caso de FMF, os ataques deteranse completamente ou diminuirán en número, intensidade e duración.

Soamente tras completar os pasos anteriores o paciente pode ser diagnosticado de FMF e receitárselle colchicina para sempre.

Posto que a FMF afecta varios sistemas diferentes do corpo, para realizar o diagnóstico e o tratamento desta enfermidade poden participar varios especialistas. Estes inclúen pediatras xerais, reumatólogos pediátricos ou de medicamento xeral, nefrólogos (especialistas dos riles) e gastroenterólogos (sistema dixestivo).

**Análise xenética:** Recentemente, foi posible realizar unha análise xenética dos pacientes para determinar a presenza de mutacións que se cren responsables para o desenvolvemento da FMF.

O diagnóstico clínico da FMF confírmase se o paciente é portador de 2 mutacións, unha procedente de cada proxenitor. Con todo, as mutacións descritas ata a data atópanse aproximadamente nun 70 a un 80 % dos pacientes con FMF. Isto significa que existen pacientes de FMF cunha única mutación coñecida ou mesmo sen ningunha. Polo tanto, o diagnóstico desta enfermidade segue dependendo do xuízo clínico. A análise xenética pode non estar dispoñible en todos os centros de tratamento.

A febre e a dor abdominal son queixas moi frecuentes na nenez. Polo tanto, algunhas veces non é fácil diagnosticar a FMF, mesmo en poboacións de alto risco. Pode ser necesario que pasen un par de anos para que se recoñeza. Este atraso no diagnóstico debe tentar minimizarse debido ao aumento do risco de amiloidose nos pacientes que non reciben tratamento.

Existen outras enfermidades con ataques recorrentes de febre, dor abdominal e articular. Algunhas destas enfermidades tamén son xenéticas e comparten algunhas características clínicas. Con todo, cada unha ten as súas propias características clínicas e analíticas distintivas.

## **2.2 Cal é a importancia das análises?**

As análises clínicas son importantes no diagnóstico da FMF. As análises como a velocidade de sedimentación globular (VSG), PCR, hemograma en sangue completo e fibrinóxeno son importantes durante un ataque

---

(polo menos entre 24 e 48 horas tras o inicio do ataque) para avaliar o grao de inflamación. Estas análises repítense despois de que o neno se atope asintomático para avaliar se os resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela. Aproximadamente nun terzo dos pacientes, as análises volven aos niveis normais. Nos dous terzos restantes, os niveis diminúen de forma significativa pero permanecen por riba do límite superior da normalidade.

Tamén se necesita unha pequena cantidade de sangue para a análise xenética. Os nenos que sigan un tratamento con colchicina para sempre deben proporcionar mostras de sangue e ouriños dúas veces ao ano con fins de observación.

Tamén se analiza unha mostra de ouriños en busca da presenza de proteínas e de glóbulos vermellos. Pode haber cambios temporais durante os ataques pero os niveis persistentemente elevados de proteínas poden suxerir amiloidose. Nese caso, o médico pode realizar unha biopsia rectal ou renal. A biopsia rectal implica a extracción dun fragmento moi pequeno de tecido do recto e é moi fácil de realizar. Se a biopsia rectal non mostra amiloidose, é necesario realizar unha biopsia renal para confirmar o diagnóstico. Para realizar unha biopsia renal, o neno debe pasar a noite no hospital. Os tecidos obtidos da biopsia tínguense e examínanse en busca de depósitos de amiloide.

### **2.3 Pode tratarse ou curarse?**

A FMF non se pode curar pero pode tratarse co uso para sempre de colchicina. Deste xeito, poden evitarse ou diminuír os ataques recorrentes, así como previr a amiloidose. Se o paciente deixa de tomar o fármaco, os ataques e o risco de amiloidose reaparecerán.

### **2.4 Cales son os tratamentos?**

O tratamento para a FMF é simple, económico e non implica ningún efecto secundario como consecuencia do uso de fármacos, a condición de que se tome a dose adecuada. Na actualidade, o fármaco de elección para o tratamento profiláctico da FMF é un produto natural, a colchicina. Tras realizar o diagnóstico, o neno terá que tomar o fármaco durante o resto da súa vida. Se se toma de forma adecuada, os ataques desaparecen nun 60 % dos pacientes, mentres que se consegue unha resposta parcial no 30 % dos casos. Con todo, é ineficaz entre o 5 e 10

---

% dos pacientes.

O tratamento non soamente controla os ataques senón que elimina o risco de amiloidose. Polo tanto, é de suma importancia que os médicos expliquen de forma reiterada aos proxenitores e ao paciente ata que punto é esencial tomar este fármaco na dose receitada. O cumprimento é moi importante. Se isto se cumpre, o neno pode facer vida normal e ter unha esperanza de vida normal. Os proxenitores non deben modificar a dose sen consultar co médico.

A dose de colchicina non debe aumentarse durante un ataque que xa estea activo, xa que o aumento non é efectivo. O importante é evitar os ataques.

Os fármacos biolóxicos utilízanse en pacientes resistentes á colchicina.

## **2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?**

Non é fácil aceptar que un neno necesite ter que tomar medicamentos durante toda a súa vida. Os proxenitores adoitan preocuparse sobre os posibles efectos secundarios da colchicina. Trátase dun fármaco seguro con efectos secundarios mínimos que adoitan responder á redución da dose. O efecto secundario máis frecuente é a diarrea.

Algúns nenos non poden tolerar a dose administrada debido ás deposicións acuosas frecuentes. Nestes casos, a dose debe reducirse ata que se tolere e, a continuación, mediante pequenos incrementos, aumentala lentamente de novo ata a dose apropiada. Os síntomas gastrointestinais tamén adoitan desaparecer se a lactosa da dieta se reduce durante unhas 3 semanas.

Outros efectos secundarios inclúen náuseas, vómitos e cambras abdominais. En casos raros, pode provocar debilidade muscular. O número de células en sangue periférico (glóbulos brancos, vermellos e plaquetas) pode diminuír de forma ocasional, pero recupérase ao reducir a dose.

## **2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?**

A FMF require un tratamento preventivo para sempre

## **2.7 Existe algún tratamento non convencional ou**

---

## **complementario?**

Non se coñece ningún tratamento complementario para a FMF.

### **2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?**

Os nenos que están en tratamento deben someterse a análise de sangue e ouriños polo menos dúas veces ao ano

### **2.9 Canto tempo durará a enfermidade?**

A FMF é unha enfermidade para sempre.

### **2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?**

Se se trata de forma adecuada con colchicina durante toda a vida, os nenos con FMF teñen unha vida normal. Se existe un atraso no diagnóstico ou unha falta de cumprimento co tratamento, o risco de desenvolver amiloidose increméntase, o que pode dar lugar a un mal prognóstico. Os nenos que desenvolven amiloidose poden requirir un transplante renal.

O atraso no crecemento non é un problema de importancia na FMF. Nalgúns nenos, o desenvolvemento no crecemento no momento da puberdade recupérase soamente tras o tratamento con colchicina.

### **2.11 É posible recuperarse completamente?**

Non, porque é unha enfermidade xenética. Con todo, o tratamento para sempre con colchicina proporciónalle ao paciente a oportunidade de vivir unha vida normal, sen restricións e sen risco de desenvolver amiloidose.