

FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR (FMF)

¿Qué es?

Es una enfermedad inflamatoria crónica que se caracteriza por la presencia de fiebre de forma cíclica. No es contagiosa. Su transmisión es genética, por la presencia de una mutación en un gen denominado MEFV. La herencia es autosómica recesiva (es decir, se necesita heredar la mutación desde el padre y desde la madre). Su frecuencia se estima inferior de 5/100000, por lo que se considera una enfermedad rara. Los primeros síntomas de la enfermedad aparecen entre los 5 y los 15 años aproximadamente.

Se conoce también con otros nombres como poliserositis paroxística familiar, peritonitis periódica, poliserositis recurrente, peritonitis paroxística benigna, fiebre periódica o PPF.

¿Qué la provoca?

El gen MEFV codifica una proteína que regula la respuesta inflamatoria, evitando que se produzcan reacciones exageradas o inadecuadas, sin embargo, en las personas con FMF esta proteína es defectuosa, produciendo de manera cíclica respuestas inflamatorias que afectan a tejidos serosos del organismo (pericardio, peritoneo, pleura...) y provocando fiebre. El motivo exacto por el que se desencadenan las crisis no se conoce por completo.

¿Cuáles son sus síntomas?

El síntoma principal es la fiebre, que alcanza su máximo entre las 12 y las 24 horas, además, al afectar a tejidos serosos del organismo, los síntomas acompañantes son variables:

- Cutáneos: En forma de eritema que aparece con las crisis febriles. Enrojecimiento en el tobillo y detrás de la rodilla.
- Dolor articular: Episodios de inflamación articular o artritis.
- Dolor abdominal: En ocasiones por inflamación del peritoneo, conocida como peritonitis aséptica.
- Dolor torácico: Puede ser consecuencia de la inflamación del pericardio (pericarditis) o de la pleura (pleuritis).
- Inflamación de los vasos sanguíneos: Presencia de vasculitis acompañado de petequias y/o púrpura.
- Inflamación de meninges: Meningitis, aunque esta afectación es menos frecuente.

Los síntomas aparecen en forma de crisis de 3 días de duración aproximadamente y varían en intensidad y gravedad. No es necesario presentar todos los síntomas.

Una de las complicaciones más serias es el desarrollo de una amiloidosis, que es el acúmulo anormal de proteínas en los tejidos.

¿Diagnóstico?

El diagnóstico se ha de realizar por un médico y es necesario descartar procesos infecciosos que puedan provocar los síntomas. El diagnóstico ante la presencia de síntomas y sospecha clínica consiste en demostrar la presencia de la mutación del gen MEFV, sin embargo también se puede realizar un test de provocación con metaminol (MPT). Tras la administración de una pequeña cantidad, se provoca una crisis típica.

Se pueden practicar exploraciones complementarias, como análisis de sangre con marcadores inflamatorios, para orientar el diagnóstico.

La respuesta a tratamiento adecuado también orienta al diagnóstico.

¿Cómo se trata?

No existe un tratamiento específico para conseguir la desaparición de las crisis. El tratamiento va dirigido al control de los síntomas, sobre todo de la fiebre. La colchicina disminuye el número y la severidad de las crisis. Es importante llevar un registro de las crisis para identificar posibles desencadenantes y conocer el control de la enfermedad.