

Casos Clínicos

Fiebre mediterránea familiar. Presentación de un caso. Revisión literatura española

J. Buades Reinés

Fiebre mediterránea familiar. Presentación de un caso

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es una entidad patológica de etiología y patogenia no aclaradas, que se caracteriza por accesos recurrentes de fiebre, dolor e inflamación de una o varias serosas, siendo el peritoneo la más frecuentemente afectada. Manifestándose con dolor abdominal, dolor torácico, dolor articular y en menor cuantía lesiones cutáneas. Los episodios son autolimitados, no presentando molestias en los períodos intercríticos, iniciándose en la mayoría de los casos en la juventud. El motivo de dicha publicación es el haber diagnosticado un caso de FMF que a continuación presentamos.

CASO CLINICO: M.S.B. Mujer de 64 años, de descendencia judía, en cuyos antecedentes familiares destaca padre muerto a los 28 años por proceso infeccioso, madre 90 años, actualmente viva, que refiere episodios de dolor abdominal y fiebre desde la juventud. Una hermana de 68 años sin antecedentes de interés. A los 21 años empezó con crisis de

fiebre de 24 horas de duración, acompañadas de dolor abdominal más localizado en hipocondrio izqdo. y dolor torácico. Estos episodios se repetían con una frecuencia de 2 a 3 semanas, cediendo espontáneamente. Había sido intervenida a los 22 años de apendicitis, a los 34 años se le practicó colecistectomía y a los 36 ovariectomizada, persistiendo la clínica anteriormente mencionada, tras las intervenciones.

Exploración: T.A. 12/8. T.^a 36,5° C. A. Cardiorrespiratoria: normal. Abdomen: blando y depresible con cicatrices de laparotomía.

Analítica: Hemograma completo normal. Velocidad de sedimentación 30/55. Índice de protrombina, plaquetas, fibrinógeno, urea, glucemia, creatinina, iones, bilirrubina, F.A., Gamma GT, Colesterol, Triglicéridos, A. úrico, proteinograma, Inmunoglobulinas, Cortisol Plasmático normal. Factor reumatoide (-). Anticuerpos Antinucleares (-). Orina completa y sedimento normal. Porfirinas (-). Estudio del complemento y Crioglobulinas (-).

R.X. de tórax: Normal. R.X. Abdomen simple: Normal.

Ecografía Abdominal: Normal.

ECG y Holter cardíaco: Normal.

DISCUSION: La FMF es un trastorno hereditario, autosómico recesivo, descrito en determinados grupos étnicos: judíos sefarditas, askhenazis, armenios y árabes del área oriental.

Siegal¹ en 1945 publicó el primer estudio sobre esta entidad, que denominó Peritonitis Paroxística Benigna y la diferenció como una nueva enfermedad. Reiman² en 1948-49 presenta una serie de casos de enfermedad periódica. Posteriormente autores franceses, especialmente Mamou³, Catan y Siguier⁴ describen las manifestaciones nefrológicas de esta entidad. Pero son Sohar y Cols.⁵ quienes publican en 1967 la casuística más extensa, 470 casos, en donde de una manera

J. Médico Adjunto. Departamento de Medicina Interna (Dr. B. Cabrer Barbosa) Hospital General «Virgen de Lluç». Palma de Mallorca.

clara fijan los conceptos más importantes de esta entidad.

En España, esta enfermedad ha sido descrita recientemente. En la revisión que hemos realizado la primera publicación encontrada corresponde a Calvo⁶ en 1962 y posteriormente Botella⁷ en 1965. Desde entonces han aparecido publicaciones aisladas, la de Abad Alonso⁸ en 1973, Siso⁹ en 1977, Muñoz¹⁰ en 1979, Cuevas¹¹ en 1980. En nuestro medio en 1979 y 1982 (Buades^{12,13}) publicamos unas colaboraciones sobre la FMF al haber diagnosticado varios casos en nuestra isla. En 1981 Dalmau¹⁴ publica una revisión de 15 casos todos ellos procedentes de familias de origen mallorquín. En 1982 Ranero Díaz¹⁵ publica tres casos de una misma familia afectados de FMF con amiloidosis renal. En 1985 Montalbán¹⁶ describe un nuevo caso, realizando la prueba diagnóstica de provocación con Metaraminol y es Vivancos¹⁷ en el mismo año quien describe la máxima casuística publicada con 16 casos.

Se han descrito en esta entidad dos fenotipos.⁵ En el fenotipo I, que es la variante más común, se caracteriza por ataques de fiebre y serositis, describiéndose ocasionalmente la amiloidosis. En el fenotipo II, la amiloidosis es la primera o única manifestación de la enfermedad. Sobre su etiopatogenia se han descrito múltiples agentes causales, pero, tras los últimos trabajos publicados por Matzner,^{18,19} objetivó en estos pacientes una disminución de la actividad del Inhibidor del C₅a en el líquido peritoneal y en el líquido articular. Y dado que el C₅a es un potente mediador de la inflamación, cabe pensar que la deficiencia del inhibidor del C₅a puede tener un papel importante en la patogenia de la FMF²⁰.

Para el diagnóstico de dicha enfermedad se exige una serie de criterios clínicos y para ello, se han elaborado una serie de signos mayores: 1-Fiebre, 2-Dolor abdominal, 3-Dolor torá-

cico, 4-Dolor articular, 5-Lesiones cutáneas y una serie de signos menores:

a) Velocidad de sedimentación elevada, b) Leucocitosis, c) Fibrinógeno sérico elevado. Exigimos tres criterios mayores y un criterio menor, tal como presentaba esta paciente. Además de una historia familiar positiva y/o la presencia de amiloidosis.

Barakat²¹ en 1984 publicó una prueba de provocación diagnóstica con Metaraminol, que consiste en administrar 10 mgrs. de Metaraminol en 4 horas en suero fisiológico desencadenándose un ataque típico en los casos afectados de FMF.

El diagnóstico diferencial se realizará con los cuadros de apendicitis, colecistitis, úlcus, pelviperitonitis, porfiria aguda intermitente, pancreatitis e ilios abdominales, así como con cuadros de dolor torácico y dolor articular. Pero si tenemos en cuenta que la mayoría de las veces se trata de pacientes jóvenes, de orígenes judíos, que presentaban cuadro de dolor abdominal, fiebre y dolor torácico, así como dolor articular, el diagnóstico clínico de FMF tiene que tenerse presente, pudiendo corroborarse con la prueba diagnóstica del Metaraminol. El tratamiento de estos pacientes ya desde las primeras publicaciones de Mamou³, es administrando Colchicina. Las dosis son generalmente de 1 a 3 comp./diarios según precise el paciente, actuando de manera profiláctica, disminuyendo la frecuencia de los accesos de dolor o su intensidad.

Bibliografía

1. Siegal, S: Benign paroxysmal peritonitis. Ann. Int. Med. 1945. 23: 1.
2. Reimann, H.A: Periodic disease: A probable Syndrome Including periodic fever, benign paroxysmal peritonitis, cyclic neutropenia and intermittent arthralgia. Jama, 1948, 136: 239.
3. Mamou, H y Cattan R: La maladie périodique (sur 14 cas personnels dont 8 compliqués de nephropaties) Semaine Hop. París, 1952. 28: 1062.
4. Siguier, F. et al: Maladies périodiques á formes dégradées évoluant chez plusieurs membres

d'une famille. Bull. Mém. Soc. Méd. Hop. Paris, 1953. 69: 679.

5. Sohar, et al: Familial Mediterranean Fever. A Survey of 470 cases and Review of the literature. Am. J. Med. 1967. 43: 227.

6. Calvo Melendro, J. et al: Fiebre Mediterránea Familiar. Medicina Clínica, Barcelona. 1962. 38: 2: 121.

7. Botella, J. et al: Síndromes nefróticos de etiología infrecuente. I reunión de la Sociedad Española de Nefrología. Madrid, mayo 1965.

8. Abad Alonso J.A., et al: Fiebre Familiar Mediterránea con Amiloidosis. Rev. Clin. Española. 1973, tomo 130, n.º 2.

9. Siso A., y col.: Estudio de una familia española afecta de Fiebre Mediterránea Familiar. Rev. Clin. Española. 1977, tomo 144, n.º 4.

10. Muñoz J.R., y col.: Fiebre Mediterránea Familiar con amiloidosis. Hospital General. 1979 Mayo-Junio.

11. Cuevas y col.: Fiebre Mediterránea Familiar e insuficiencia renal. Sedyt, 1980. II/4, 113-114.

12-13. Buades J., y col.: Fiebre Mediterránea Familiar. Jano, n.º 392, 33-41, 1979. Amiloidosis y Fiebre Mediterránea Familiar. Jano 1982; 163: 373.

14. Dalmau M., y col.: Fiebre Mediterránea Familiar. Revisión de 15 casos. Rev. Clin. Española. 1981, tomo 163, n.º 6.

15. Raneó R. y col.: Fiebre Mediterránea Familiar con amiloidosis renal en una familia gallega. Rev. Clin. Española. 1982, tomo 164, n.º 1.

16. Montalbán J: Prueba de provocación con metaraminol en la Fiebre Mediterránea Familiar. Medicina Clínica. 1985 vol. 85, n.º 10 pág. 430.

17. López Vivancos J. et al. Fiebre Mediterránea Familiar. 16 Casos. Medicina Clínica. 1985, vol 85, pag. 213.

18. Matzner Y y Brzezinski A. C_{5a} -Inhibitor deficiency in peritoneal fluids from patients with Familial Mediterranean fever. N. Eng. J. Med. 1984, 311: 287.

19. Matzner Y y cols. A chemotactic inhibitor in synovial fluid. Immunology. 1983, 49: 131.

20. Schwabe A.D. y Lehman J.A. C_{5a} -Inhibitor deficiency a role in Familial Mediterranean fever. N. Eng. J. Med. 1984, 311: 325.

21. Barakat M.H. Metaraminol provocative test: A specific diagnostic Test for familial mediterranean fever. Lancet, 1984, 1: 656-7.