



<https://www.revclinesp.es>

## 665 - SERIE DE CASOS DE FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR DEL HOSPITAL VIRGEN DE LA LUZ DE CUENCA

*Adrián Gómez García Consuegra, Marta Moret Rueda, Laura Martínez Diaz, Irene Zamora Alarcón, Cristina González Cegarra, Sergio Andrés Portilla Ríos, Laura Jiménez de la Cruz e Ismael Calero Paniagua*

*Hospital Virgen de la Luz Cuenca, Cuenca, España.*

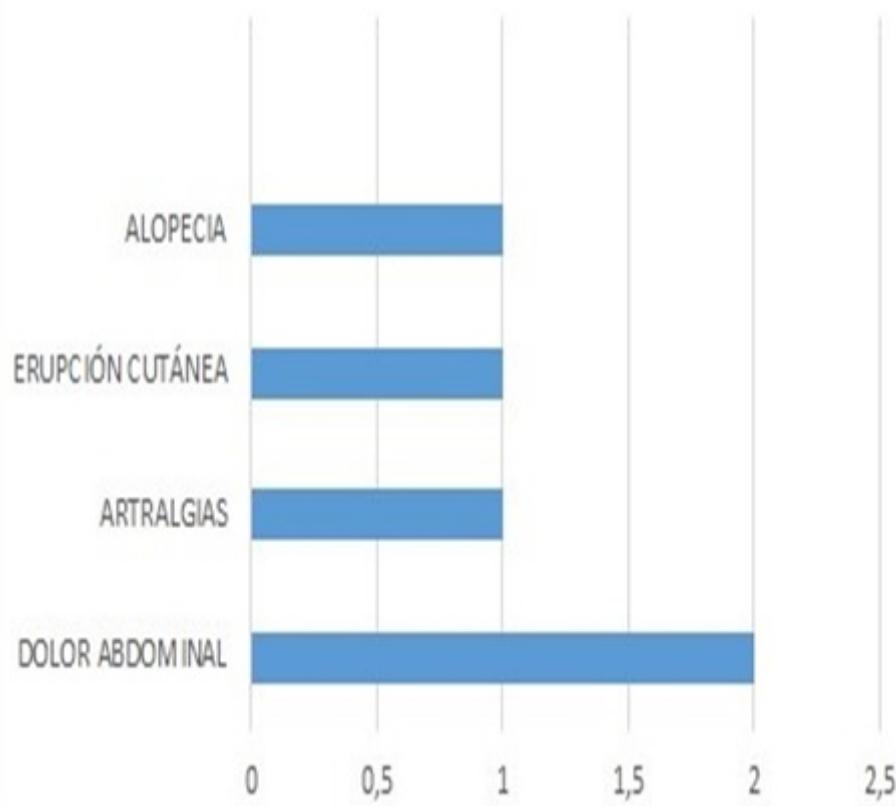
### Resumen

**Objetivos:** Realizar un análisis descriptivo de una serie de casos con diagnóstico de Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) en adultos del H. G. Virgen de la Luz de Cuenca.

**Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo en el cual se incluyeron todos los pacientes con diagnóstico de FMF en adultos de la consulta de Medicina Interna (Unidad de Enfermedades Sistémicas) del H. G. Virgen de la Luz de Cuenca.

**Resultados:** Se incluyeron 3 pacientes con diagnóstico de fiebre mediterránea familiar (FMF). El 66% (2) de los pacientes eran mujeres y el 33% (1) varones. La media de edad al diagnóstico fue de 30 años (siendo la mediana de 25 años). El 66% (2) de los pacientes presentaba una etnia con mayor incidencia de FMF (país de origen: Armenia). Eran familiares de primer grado y tenían otro familiar de primer grado que no pertenece a nuestra serie de casos. El 100% (3) de los pacientes presentaba fiebre durante los brotes. En el 66% (2) se acompañaba de dolor abdominal sin otra clínica. Sin embargo, en el 33% (1) restante, se acompañaba de artralgias y alopecia. En el análisis genético se describen las siguientes mutaciones (en heterocigosis): 1. M6801/M694V del gen MEFV. 2. V726A/M6801 del gen MEFV. 3. En uno de los casos, se describe la mutación K695R del gen MEFV, acompañada de la mutación Ala177Thr del gen RNASEH2B (que nos informan como variante de significado incierto pero que durante la revisión encontramos descrita como implicada, en homocigosis, en el síndrome de Aicardi-Goutieres). Señalar que en este caso, la mutación no se presentaba en homocigosis y la clínica tampoco era compatible con el síndrome de Aicardi-Goutieres. En el 100% (3) de los casos, el tratamiento inicial fue colchicina 0,5 mg/24 horas. Tuvo que aumentarse a 1 mg/24 horas para control de los episodios.

## CLÍNICA (SERIE FMF)



*Conclusiones:* La FMF, a pesar de ser la enfermedad autoinflamatoria monogénica más frecuente, es una patología con baja incidencia y que por lo tanto requiere un alto índice de sospecha clínica. Debe sospecharse ante episodios de fiebre periódica, sobre todo en el caso de agregación familiar y grupos étnicos con mayor incidencia (mediterráneo oriental: Turquía, Armenia, países árabes, judíos sefardíes, etc.). La expresión clínica es variable, pudiendo presentarse espectros similares entre familiares. La dosis habitual de colchicina para control de síntomas en adultos es de 1 mg/24 horas.