

## 329/80 - PACIENTE CON FIEBRE Y DOLOR ABDOMINAL RECURRENTES

M. Gómez Llata<sup>1</sup>, L. Rodríguez González<sup>2</sup>, M. Sánchez Soberón<sup>2</sup>, M. Gómez del Río<sup>3</sup>, M. Martínez Pérez<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hematóloga. Hospital Sierrallana. Cantabria. <sup>2</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Vargas. Cantabria. <sup>3</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Zapatón. Cantabria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Descripción del caso: paciente varón de 31 años que consultó por fiebre termometrada de hasta 38,5º C desde hacía 4 días, que bajaba con antitérmicos y se acompañaba de dolor abdominal punzante que empeoraba con los alimentos. Desde hacía dos años sufría episodios similares de fiebre de unos 5-7 días de duración, que respondían a antitérmicos y dolor abdominal que no cedía con paracetamol. Refería que un abuelo materno había tenido episodios parecidos.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA 120/80 mm/Hg. Signos meníngeos negativos, otoscopia normal, auscultación cardiopulmonar normal, abdomen depresible, doloroso a la presión en la región periumbilical, Blumberg negativo, ruidos positivo, no se palpaban masas ni megalias. Analítica: Hemograma 13.600/?1 leucocitos con neutrofilia, velocidad de sedimentación 30 mm/h (en una de las crisis). Bioquímica normal. Pruebas reumáticas negativas. Anticuerpos antitransglutaminasa: negativos. Gastroscopia: esofagitis péptica grado B. Biopsia gástrica: gastritis crónica superficial. Colonoscopia: normal salvo pólipos hiperplásicos de 4 mm. TAC abdominal: normal, no signos de enfermedad inflamatoria intestinal. Derivado a Medicina Interna, sospechan Fiebre Mediterránea Familiar y hacen estudio genético que sólo detecta 3 mutaciones sinónimas en el exón 2 del gen MEFV (no cambio de aminoácidos A165A, G138G, D202D). No se han encontrado mutaciones típicas de Fiebre Mediterránea Familiar, aunque ante el hallazgo referido se solicita el análisis del resto de los exones. El paciente inició tratamiento con colchicina y prednisona para la fiebre, a partir de lo cual hizo brotes menos recurrentes pero la colchicina le produjo diarrea, además las determinaciones de amiloide en sangre fueron altas, por lo que se decidió solicitar estudio genético para el resto de los genes de la Fiebre Mediterránea Familiar y valorar el tratamiento con anakinra o canakinumab.

**Juicio clínico:** Probable Fiebre Mediterránea Familiar (FMF).

**Diagnóstico diferencial:** Con síndromes de fiebre periódica hereditaria (síndrome de hiperinmunoglobulinemia-D, síndrome periódico asociado al receptor de TNF), cuadros de abdomen agudo (apendicitis, pancreatitis ...), enfermedades ginecológicas, etc.

**Comentario final:** La FMF es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por fiebre recurrente e inflamación de las serosas, con frecuencia familiar y en pacientes con antepasados procedentes de la cuenca mediterránea. Se basa en una mutación del gen MEFV que codifica la pirina, proteína que interviene en los mecanismos de regulación de la inflamación. Aproximadamente un 20% de los individuos con criterios de FMF no tienen mutaciones del gen MEFV. Los test genéticos se usan para apoyar el diagnóstico pero no lo excluyen. Es una enfermedad poco frecuente, pero puede plantear el diagnóstico diferencial con cuadros de

abdomen agudo por la inflamación de las serosas que produce.

## Bibliografía

- Ben-Chetrit E. Familial Mediterranean fever: Epidemiology, genetics, and pathogenesis. En: Pisetsky D, Lamont JT (eds). UpToDate. 2018. [Actualizado 26 abril 2017, citado 22 febrero 2018]. Disponible en <https://www.uptodate.com/index.html>
- Ben-Chetrit E. Clinical manifestations and diagnosis of Mediterranean fever. En: Pisetsky D, Friedman LS (eds). UpToDate. 2018. [Actualizado 17 febrero 2017, citado 22 febrero 2018]. Disponible en <https://www.uptodate.com/index.html>
- López Montesinos B. Síndromes hereditarios de fiebre recurrente. Protoc diagn ter pediatr. 2014 (1):203-10