



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/942 - MI NIÑO NO ESTÁ BIEN: UN CUADRO DE FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR ASOCIADO A UN SÍNDROME PFAPA

R. Calabuig Nadal, M. Just Cardona, E. Sanz Esteve y M. Botella Tomás

Médico de Familia. Centro de Salud Ontinyent III. Valencia.

Resumen

Descripción del caso: Niño de 3 años que presenta fiebre recurrente de hasta 39 °C, de duración variable, 24-36h, asociando en los cuadros adenopatías laterocervicales, exudados amigdalares ocasionales, aftas orales y dolor abdominal con test de detección rápida de estreptococo A negativo. Mala respuesta a paracetamol y buena a ibuprofeno en los cuadros. Ante la recurrencia de los brotes se le remite a estudio por Reumatología infantil que realiza estudio genético de síndromes hereditarios de fiebre periódica.

Exploración y pruebas complementarias: Hemograma normal, salvo leucocitosis en alguno de los cuadros, sin neutropenia asociada. Bioquímica normal, factor reumatoide 10 U/mL, CK 114 U/L, sin alteración de transaminasas. Hormonas tiroideas normales. Inmunoglobulinas y complemento en rango de normalidad. ANA y autoanticuerpos negativos. Serología para Borrelia, Brucela melitensis, CMV, Epstein-Barr, Herpes, HVB, HVC, VIH, Parvovirus B19 y toxoplasma negativa. Rx tórax y ecografía abdominal sin hallazgos patológicos. Estudio genético: heterocigoto para exón 2 del gen MEFV.

Juicio clínico: Fiebre mediterránea familiar (FMF) asociado a síndrome PFAPA (síndrome Marshall).

Diagnóstico diferencial: Procesos víricos, endocarditis, tuberculosis, artritis idiopática juvenil, inmunodeficiencias, leucemia.

Comentario final: No hay pruebas específicas para el PFAPA. Su diagnóstico es clínico basado en la recurrencia de la fiebre de forma periódica ($> 39^{\circ}\text{C}$) de 3-5 días de duración, asociando frecuentemente adenopatías cervicales, estomatitis aftosa y faringitis. El tratamiento del PFAPA son los corticoides sistémicos (dosis única de 1-2 mg/kg, máximo 60 mg) al inicio de la fiebre. Su pronóstico es excelente. Es una enfermedad benigna, autolimitada que desaparece en años. La FMF es la enfermedad autoinflamatoria genética más frecuente. Se debe a una mutación en el gen MEVF con patrón de herencia autosómico recesivo generalmente. El acúmulo de sustancia amiloide marca el pronóstico manifestándose como síndrome nefrótico en la 4^a-5^a década. Su tratamiento es con colchicina (5 años: 0,5 mg/día; $>$ 5 años: 1 mg/día) que controla los síntomas y previene el desarrollo amiloidosis.

Bibliografía

1. Calvo Rey C, Soler-Palacín P, Merino Muñoz R, Saavedra Lozano J, et al. Consensus Document on the differential diagnosis and therapeutic approach to recurrent fever by the Paediatric Infectology Society and the Paediatric Rheumatology Society. An Pediatr (Barc). 2011;74:194..

Palabras clave: Fiebre mediterránea familiar. Artralgia. Síndrome de Marshall.