



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/2948 - FIEBRE RECURRENTE SIN CAUSA APARENTE

M. López Rico^a, M. Chacón González^b, I. Martínez Rico^c, J. Soto Olivera^d y A. Moreno Moreno^e

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Roque. Badajoz. ^bMédico Residente de 4^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Roque. Badajoz. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Roque. Badajoz. ^dMédico Residente de 2^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Roque. Badajoz. ^eMédico de Familia. Centro de Salud San Roque. Badajoz.

Resumen

Descripción del caso: Mujer, 21 años, AP: síndrome Sarthe-Crouzon, en seguimiento por neurología, neurocirugía, oftalmología, ORL y traumatología. Consulta por episodios febriles de 39 °C desde hace años, pero en los últimos meses cada vez más frecuentes (casi todas las semanas), a los que asocia dolor abdominal, vómitos, aftas orales y mialgias en miembros inferiores. Estudiada desde entonces sin encontrar causa infecciosa ni central.

Exploración y pruebas complementarias: Cabeza y cuello: hidrocefalia, deformidad del tabique nasal con asimetría facial, paladar hendido, aftas bucales. Tórax: escoliosis. Extremidades: paresia braquicrural izquierda residual. Hemograma, bioquímica e inmunoglobulinas normales, serologías (VHS, VEB, CMV) y hemocultivos negativos. Estudio genético: portadora de mutaciones asociadas a la fiebre mediterránea familiar, presenta 2 variantes localizadas en el exón 3, en uno de los alelos.

Juicio clínico: Fiebre mediterránea familiar.

Diagnóstico diferencial: Fiebres recurrentes. Enfermedad autoinmune. Fiebre mediterránea familiar.

Comentario final: La paciente mejoró tras el inicio de tratamiento con colchicina y ahora se encuentra en seguimiento por la Unidad de Patologías Infecciosas. Se realizó el estudio genético a sus padres, siendo portadora su madre. La fiebre mediterránea familiar (FMF) es una enfermedad autoinflamatoria sistémica hereditaria transmitida de forma autosómica recesiva, que se caracteriza por episodios recurrentes y autolimitados (de 24 a 48 horas) de fiebre y poliserositis, con una alta incidencia en poblaciones de la cuenca mediterránea. En 1997 se identificaron las mutaciones del nuevo gen MEFV (Mediterranean fever). Su estudio a través de técnicas de biología molecular permite la confirmación del diagnóstico clínico. La respuesta al tratamiento mantenido con colchicina es otro dato que contribuye al diagnóstico. Su administración previene los brotes total o parcialmente en el 95% de los sujetos.

Bibliografía

1. Buades Reinés J, Aguirre Errasti C. Fiebre mediterránea familiar. Diagnóstico y tratamiento. Med Clin. 2001;117:142-6.
2. Aróstegui JI, Yagüe J. Enfermedades autoinflamatorias sistémicas hereditarias. Síndromes hereditarios de fiebre periódica. Med Clin. 2007;129:267-77.

3. Carceller Lechón F, Álvarez-Coca González J, Martínez Pérez J, Aróstegui Gorospe JI. Fiebre mediterránea familiar. Med Clin. 2009;133:804-5.
4. Reguera García A, León Martínez MD, Aguayo Jiménez C, Sánchez Serrano A. Fiebre y dolor abdominal recurrente. Gastroenterol Hepatol. 2010;33:615.

Palabras clave: Recurrente. Fiebre. Dolor abdominal.