



HOJA INFORMATIVA DEL PACIENTE

Fiebre mediterránea familiar (FMF)



DESCRIPCIÓN DE LA CONDICIÓN

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es un trastorno hereditario que se presenta en las fiebres episódicas, a menudo con dolor en el abdomen, las articulaciones o el tórax. No es infecciosa. La FMF se presenta con mayor frecuencia en personas de origen mediterráneo o del Medio Oriente, como judíos sefardíes, turcos, árabes y armenios. La FMF a menudo causa fiebres episódicas y dolor en el abdomen, las articulaciones o el tórax. Los episodios generalmente comienzan antes de los 20 años en el

90% de los casos. Alrededor del 75% de los casos de FMF comienzan antes de los 10 años. La FMF es una enfermedad genética causada por mutaciones en el gen MEFV. Aunque inicialmente se pensaba que era una enfermedad recesiva que requería dos copias irregulares del gen MEFV (una de la madre y otra del padre), los niños pueden tener FMF aunque tengan un solo gen mutado. El tratamiento de por vida para controlar la inflamación puede prevenir lesiones a los órganos.



SIGNOS/ SÍNTOMAS

La FMF a menudo causa fiebres recurrentes que no son contagiosas [/ b]. Los niños a menudo también tienen dolor en el abdomen, las articulaciones o el tórax. Los síntomas pueden cambiar con el tiempo. Los episodios suelen durar tres días y luego desaparecen. Los niños con episodios frecuentes pueden no recuperarse bien o crecer normalmente. Los niños menores de cinco años pueden tener solo fiebres. El dolor abdominal intenso puede confundirse con la apendicitis. El dolor intenso en el tórax puede causar dificultad para respirar. Por lo general, una articulación, como un tobillo o una rodilla, está dolorosa

o inflamada. La hinchazón de las articulaciones por lo general se resuelve en 1-2 semanas. Una erupción roja en las extremidades inferiores afecta a un tercio de los pacientes. Algunos niños tienen dolor muscular en las piernas, especialmente después de una actividad. Las complicaciones raras son la inflamación del corazón (pericarditis), la membrana que rodea el cerebro y la médula espinal (meningitis), los músculos (miositis) o los testículos (orquitis). La amiloidosis es posible si la FMF no se trata. El diagnóstico se confirma con una prueba positiva para la mutación del gen MEFV.



TRATAMIENTOS COMUNES

La colchicina tomada por vía oral una o dos veces por día de por vida ayuda a controlar la FMF. La colchicina previene los episodios pero no puede tratar un episodio en curso. Omitir incluso una dosis puede llevar a un episodio. Los niños con FMF que toman colchicina según lo prescrito deberían llevar una vida normal y larga. La colchicina puede causar dolor abdominal y diarrea. Reducir la ingesta de lácteos puede ayudar. Náuseas, vómitos y calambres estomacales también son posibles. La colchicina rara vez puede causar debilidad

muscular si se toma con eritromicina o estatinas. En los niños que toman colchicina, los recuentos sanguíneos pueden estar bajos y las enzimas hepáticas elevadas. Deben realizarse análisis de sangre y de orina dos veces al año. Las mujeres con FMF pueden tomar colchicina durante el embarazo o la lactancia. Se recomienda la amniocentesis. Si la colchicina no es efectiva en los pacientes, los bloqueadores de la interleucina 1 como rilonacept (Arcalyst), anakinra (Kineret) o canakinumab (Ilaris) pueden ser efectivos.



CONSEJOS DE CUIDADO/ MANEJO

Tome la colchicina según lo prescrito sin omitir dosis para prevenir los síntomas y la amiloidosis. Las proteínas amiloides pueden depositarse en órganos como los riñones y causar pérdida de función. Cumplir con el plan de tratamiento ayuda a prevenir esta complicación. Los niños con FMF deben realizarse análisis de orina dos veces al año para detectar proteínas amiloides. Los niños con FMF, si son tratados adecuadamente, deberían llevar una vida normal. Es posible que algunos

niños necesiten ayuda para hacer frente a los episodios de FMF o para tomar tratamientos de por vida. Los episodios de FMF pueden afectar la asistencia escolar; Los maestros, funcionarios escolares y trabajadores sociales pueden ayudar a los niños a sobrellevar la situación. Con un tratamiento regular, los niños con FMF pueden mantenerse activos y tener una educación normal y una vida adulta.