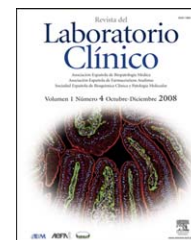


Revista del Laboratorio Clínico

www.elsevier.es/LabClin



NOTA TÉCNICA

Presentación atípica de un caso de fiebre mediterránea familiar

Pedro Sánchez Pellicer^a, Noel Hernández Rodríguez^a, Miguel Perdiguero Gil^b,
Marisa Graells Ferrer^{a,*}, Juan I. Arostegui^d, Miguel Trigueros Mateos^c, Paula Toro Soto^c y
Virtudes Chinchilla Chinchilla^a

^aServicio de Análisis Clínicos, Hospital General Universitario de Alicante, España

^bServicio de Nefrología, Hospital General Universitario de Alicante, España

^cServicio de Anatomía Patológica, Hospital General Universitario de Alicante, España

^dServicio de Inmunología, Hospital Clínic de Barcelona, España

Recibido el 6 de abril de 2009; aceptado el 25 de junio de 2009

Disponible en Internet el 8 de septiembre de 2009

PALABRAS CLAVE

Fiebre mediterránea
familiar;
MEFV;
Heterocigoto;
Fenotipo II

KEYWORDS

Familial Mediterranean
Fever;
MEFV;
Heterozygote;
Phenotype II

Resumen

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es un síndrome hereditario de fiebre periódica caracterizada por ataques cortos de fiebre e inflamación multisistémica (poliserositis y sinovitis, principalmente). El desarrollo de amiloidosis, sobre todo renal, es la principal complicación. Los síntomas aparecen, en la mayoría de casos, antes de la segunda década de vida. Se trata de una enfermedad hereditaria monogénica y el gen asociado se llama *MEFV*. El diagnóstico genético puede ser de gran ayuda, aunque existen aspectos que todavía no están claros. En un porcentaje muy pequeño de pacientes, la enfermedad aparece de una forma atípica, es decir, más tardía e iniciando con amiloidosis, sin existir antecedente de ataques previos inflamatorios o fiebres periódicas. Es el fenotipo II de la FMF. Presentamos el caso de un varón de 24 años con amiloidosis renal que cumple estas características, donde el estudio genético resultó clave para el diagnóstico.

© 2009 AEI
reservados.

**Documento completo
sólo para socios de AEFA**

los derechos

Atypical pr

Abstract

Familial Mediterranean Fever is a periodic hereditary fever syndrome characterised by short fever attacks and multisystemic inflammation (mainly polyserositis and synovitis). The main complication is development of amyloidosis, particularly renal. In the majority of cases, symptoms appear before the age of twenty. It is a monogenic hereditary disease that is related to the *MEFV* gene. A genetic diagnosis may be helpful, although there are some aspects that are still not clear enough. A small percentage of patients present an

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: graells_mar@gva.es (M. Graells Ferrer).