



Fiebre mediterránea familiar

¿Qué es?

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es una enfermedad autoinflamatoria, que produce episodios recurrentes de fiebre acompañados de dolor abdominal, torácico o articular e inflamación.

Es más frecuente en las personas procedentes de la zona del Mediterráneo y del Oriente Medio, en particular en los judíos (especialmente los sefardíes), turcos, árabes y armenios.

Suele comenzar en la infancia o adolescencia, un 80% de los casos antes de los 20 años.

¿Cuál es la causa?

Es una enfermedad genética. El gen responsable se llama MEFV y afecta a una proteína que juega un papel fundamental en la resolución natural de la inflamación. Si este gen lleva una mutación, como ocurre en la fiebre mediterránea familiar, esta regulación no funciona de forma correcta y los pacientes experimentan ataques de fiebre.

Se hereda principalmente como una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que los progenitores no suelen mostrar los síntomas de la enfermedad. Para tener fiebre mediterránea, tienen que estar mutadas ambas copias del gen MEFV de una persona (la de la madre y la del padre). Por tanto, ambos progenitores son portadores.

No está producida por infecciones.

¿Cuáles son los síntomas?

Los principales síntomas de la enfermedad son fiebre recurrente acompañada de dolor abdominal, torácico o articular.

Habitualmente se produce fiebre durante 1-3 días, que comienza de forma brusca y suele alcanzar los 40°C. Se repite cada 4-5 semanas, no teniendo ningún síntoma entre los episodios de fiebre. Se acompaña de serositis: inflamación del tejido que rodea órganos como los pulmones, el corazón, el abdomen. Este hecho produce dolor abdominal agudo, dolor e inflamación de las articulaciones, dolor torácico, etc.

¿Se pueden producir complicaciones?

La complicación más grave, en casos no tratados, es el desarrollo de amiloidosis. El amiloide es una proteína especial que se deposita en ciertos órganos como los riñones, el intestino, la piel y el corazón, y que causa pérdida gradual de la función del mismo, especialmente en los riñones.

¿Cómo se diagnostica?

La sospecha diagnóstica es clínica, observando los síntomas, su evolución y viendo si existen antecedentes en la familia de la enfermedad y si se cumplen una serie de criterios.

Existen [pruebas genéticas](#) que determinan la presencia de mutaciones que se creen responsables para el desarrollo de la fiebre mediterránea familiar. El diagnóstico clínico se confirma si el paciente es portador de 2 mutaciones.

¿Cómo se trata?

La fiebre mediterránea familiar no se puede curar, pero puede tratarse con el uso de un medicamento por vida (colchicina). De este modo, pueden evitarse o disminuir los ataques recurrentes, así como prevenir la amiloidosis. Si el paciente deja de tomar el fármaco, los ataques y el riesgo de amiloidosis reaparecerán.

En la actualidad existen alternativas terapéuticas para los pacientes que no responden o no toleran el tratamiento con colchicina.

Artículo publicado el 17-6-2019, revisado por última vez el 3-6-2019

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/fiebre-mediterranea-familiar>