



ORIGINAL BREVE

Taponamiento cardiaco como forma de inicio de fiebre mediterránea familiar con herencia autosómica dominante



F. Sánchez Ferrer^{a,*}, M. Martínez Villar^b, A. Fernández Bernal^b,
I. Martín de Lara^b e I. Paya Elorza^b

^a Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de San Juan, Alicante, España

^b Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario, Alicante, España

Recibido el 26 de septiembre de 2013; aceptado el 8 de noviembre de 2013

Disponible en Internet el 21 de diciembre de 2013

PALABRAS CLAVE

Fiebre mediterránea familiar;
Taponamiento cardiaco;
Autosómico dominante

KEYWORDS

Mediterranean fever;
Cardiac tamponade;
Autosomal dominant

Resumen La fiebre mediterránea familiar (FMF) es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por episodios breves y recurrentes de fiebre y dolor por inflamación de una o varias serosas (peritoneo, pleura, pericardio, sinovial o túnica vaginal del testículo). La amiloidosis es su complicación más importante y suele ser la principal causa de muerte en los casos en que se presenta. El diagnóstico se basa en la clínica y se confirma mediante pruebas genéticas. Para el tratamiento, se utiliza colchicina a 0,02-0,03 mg/kg/día, que permite tanto evitar la crisis como el desarrollo de la insuficiencia renal. Presentamos el caso de un niño de 13 años en el que se diagnosticó FMF tras varios episodios coincidentes con fiebre de pericarditis con taponamiento cardiaco. La confirmación genética mostró un patrón de herencia poco frecuente autosómico dominante.

© 2013 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cardiac tamponade as first manifestation in mediterranean fever with autosomal dominant form

Abstract Familial Mediterranean fever (FMF) is a hereditary disease characterized by brief, recurring and self-limited episodes of fever and pain with inflammation, of one or several serous (peritoneum, pleura, pericardium, synovial or vaginal tunic of the testicle). Amyloidosis is its more important complication and the principal reason of death in the cases in which it appears. Diagnosis is based on the clinic and is confirmed by genetic tests. The treatment with Colchicine (0,02-0,03 mg/kg/day) prevents the recurrence of FMF attacks and the development of secondary (AA) amyloidosis. We report a case of a 13-year-old child in which FMF was diagnosed after several coincidental episodes with fever, pericarditis and cardiac tamponade. The genetic

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pacosanchezferrer0@hotmail.com (F. Sánchez Ferrer).

confirmation showed an autosomal dominant inheritance that is less frequent than the recessive form, in this disease.

© 2013 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La FMF es una entidad poco frecuente que queda englobada en las fiebres periódicas. Tiene un componente hereditario fundamental, siendo una enfermedad autosómica recesiva en la mayoría de los casos y que se caracteriza por episodios recurrentes, breves y autolimitados de fiebre con poliserositis, que recidivan a intervalos regulares. La complicación más importante es la amiloidosis, que puede desarrollar insuficiencia renal, siendo esta la causa de muerte en los casos en que se presenta¹.

La afección genética se localiza en un intervalo pequeño del brazo corto del cromosoma 16.p13.3. El gen se denomina MEFV, mediante el que se codifica una proteína llamada pirina o maresnostrina. Las mutaciones más frecuentes son M694V, V726A, M694I, M680I, E148Q². La transmisión de la FMF ha sido definida clásicamente como autosómica recesiva, aunque el avance en las técnicas de diagnóstico genético ha mostrado diversos patrones de herencia, siendo algunos de ellos autosómicos dominantes³. La incidencia es mayor en la población de origen mediterráneo, fundamentalmente en poblaciones como judíos sefardíes, turcos y armenios, y de ascendencia árabe, siendo menos frecuente en griegos, italianos o españoles.

La patogenia exacta en los procesos agudos de la FMF es desconocida. Se especula con que la piridina mutada que hay en estos pacientes causa una apoptosis defectuosa y una estimulación del procesamiento y secreción de interleucina 1 (IL-1), que es responsable de una inflamación descontrolada con gran variedad de citocinas, entre ellas la enzima que genera el factor C5a. Todos estos factores inflamatorios son los causantes de las crisis en la FMF⁴.

Las manifestaciones clínicas suelen aparecer antes de los 5 años. Los episodios agudos duran de 1 a 4 días y se caracterizan por fiebre y uno o más de otros síntomas. El más frecuente es la peritonitis (90%), manifestado por dolor abdominal, artritis o artralgias (85%), y pleuritis (20%) en forma de dolor torácico^{5,6}. Más rara es la afectación de otros tejidos serosos, como la túnica vaginal testicular⁷. Otras afecciones descritas son hipoalderosterolismo⁸, mialgias, erisipela⁹, afectación neurológica¹⁰ o púrpura de Schönlein-Henoch. La pericarditis es un síntoma infrecuente, aunque bien conocido de la enfermedad^{11,12}.

El diagnóstico de presunción se basa en la clínica y se confirma mediante pruebas genéticas. El tratamiento consiste en evitar la aparición de las crisis, mediante tratamiento profiláctico con colchicina a 0,02-0,03 mg/kg/día, que permite tanto evitar la crisis como que se desarrolle insuficiencia renal por amiloidosis^{13,14}.

Caso clínico

Presentamos el caso de un niño de 13 años de edad, que acude a urgencias por fiebre y dolor torácico continuo,

opresivo, de 24 h de evolución, que empeoraba con el decúbito supino y la tos. No presentaba dificultad respiratoria. Las constantes eran normales. La exploración física mostraba una afectación del estado general, destacando unos tonos cardiacos atenuados y hepatomegalia de 3 cm, sin signos de regurgitación yugular.

Durante el último año, había presentado varios episodios de dolor torácico coincidente con picos febriles que había cedido en pocos días con tratamiento con ibuprofeno. No tenía enfermedades de base. El padre refería que, en una ocasión, había presentado un cuadro de pericarditis autolimitada sin que se encontrase causa aparente, y el tío paterno refería dolores articulares en la infancia. No había enfermedades hereditarias conocidas en la familia.

Se realizó una radiografía de tórax (fig. 1) que objetivaba cardiomegalia, un electrocardiograma donde observamos un leve aumento de ST con voltajes disminuidos, y una analítica que presentaba leucocitosis con predominio de neutrófilos y aumento de reactantes de fase aguda con proteína C reactiva de 10 mg/dl. La fracción MB de creatincinasa y la troponina I eran negativas. La ecocardiografía (figs. 2 y 3) muestra un derrame pericárdico moderado de 18 mm en la aurícula derecha (AD), sin signos en este momento de taponamiento cardíaco.

Se ingresa con tratamiento con antibióticos e indometacina por vía intravenosa. A las 30 h de ingreso, se produce un empeoramiento clínico con polipnea, tos frecuente y aumento del trabajo respiratorio. La radiografía de tórax de control (fig. 2) presentaba cardiomegalia y derrame pleural bilateral. En la ecocardiografía (fig. 4) muestra un aumento de derrame pericárdico (26 mm) en AD, con signos de colapso de AD y ventrículo derecho en diástole, aumento de tamaño de la vena cava inferior. En la ecografía abdominal se observan signos de congestión hepática.



Figura 1 Rx de tórax de ingreso.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4141447>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4141447>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)