

Son un conjunto de enfermedades poco frecuentes, caracterizadas por episodios inflamatorios y febriles agudos, recurrentes o periódicos, que aparecen sin que haya una infección o factor desencadenante claro (fármacos, neoplasia...)

Muchas son de origen genético: algunos genes pueden sufrir mutaciones que van a provocar un funcionamiento incorrecto de ciertas proteínas, que se va a traducir en una respuesta inflamatoria anormalmente aumentada.

Conforme avanza la investigación se van descubriendo diferentes mutaciones genéticas relacionadas con estas enfermedades que van permitiendo identificar los mecanismos moleculares que las causan. No obstante, en algunos pacientes con cuadro clínico compatible no se identifica el defecto genético, de tal manera que en estos casos el diagnóstico de la enfermedad se basa en la sintomatología, la exploración física y las pruebas complementarias.

Existen muchos síndromes autoinflamatorios. La Fiebre Mediterránea Familiar es el más frecuente y tiene un tríptico específico.

Consecuencias para la vida cotidiana

Padecer un Síndrome Autoinflamatorio suele provocar dificultades para llevar una vida normal, especialmente en el caso de los niños.

El diagnóstico de estas enfermedades suele retrasarse. Esto produce sufrimiento y frustración en el paciente y en su familia por la incompreensión, la incertidumbre, la realización de pruebas médicas innecesarias, la ausencia de un tratamiento eficaz para prevenir los episodios inflamatorios y la posibilidad de que se produzcan complicaciones más graves.

En el caso de los niños, las frecuentes faltas de asistencia a clase y la propia enfermedad pueden ocasionar problemas de relación con otros niños y conllevar problemas de aprendizaje. En el caso de los adultos, la enfermedad suele ser difícil de compaginar con una vida laboral normal, con el agravante de la incompreensión de la misma por el desconocimiento de estas enfermedades por parte del entorno social.

El conocimiento de la enfermedad permite plantear tratamientos y disminuir factores desencadenantes como el estrés o el ejercicio físico extremo. En los niños y adolescentes será muy importante trabajar con los centros educativos para explicar la enfermedad y las limitaciones que puede implicar.

Recomendaciones

Es conveniente llevar un diario de síntomas. Asimismo, es importante concienciar al afectado que una vez diagnosticado, si la enfermedad es de origen genético, no tiene cura a día de hoy y durará toda la vida, si bien será tratable. Es conveniente que siga ciertas pautas de vida como:

- Cumplir escrupulosamente el tratamiento.
- Practicar una dieta alimenticia sana y variada.
- Llevar un horario regular tanto en la comida como en el sueño.
- Evitar la fatiga física y mental.
- Evitar el estrés.
- Evitar las temperaturas extremas (frío, calor).

Puede ser necesaria ayuda psicológica y apoyo emocional en muchos momentos de la vida para sobrellevar mejor la enfermedad y aprender a normalizar la situación a nivel escolar, laboral, familiar y social.

Si tienes sospechas de padecer una enfermedad autoinflamatoria

Plantea a tu médico de atención primaria tus sospechas. Si es preciso pídele que te derive para ser valorado por un equipo especializado en la atención de estas enfermedades (puede ser un reumatólogo, internista, inmunólogo, pediatra reumatólogo...)

Si tienes dudas o problemas al respecto ponte en contacto con Stop FMF en contacto@fmf.org.es o en 661 28 68 91

NUESTRA ASOCIACIÓN:

Somos una asociación de ámbito estatal cuya finalidad principal es la mejora de la calidad de vida de los enfermos de FMF y de sus familiares. Esta finalidad se concreta en los siguientes objetivos:

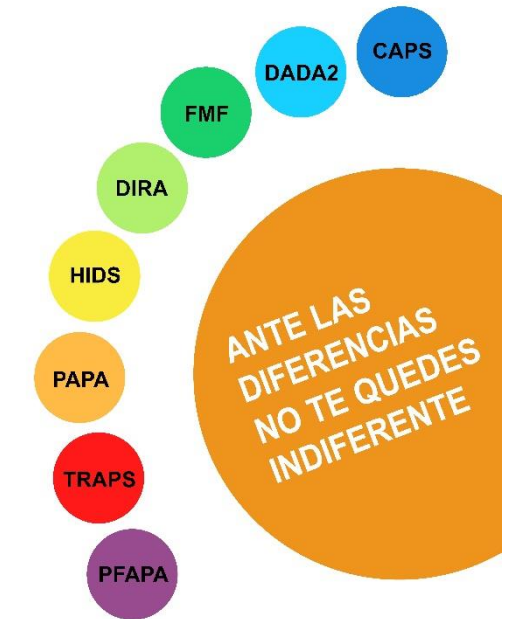
- Defender los derechos de las personas afectadas.
- Potenciar la presencia y conocimiento de la enfermedad ante la sociedad.
- Impulsar la investigación sobre esta patología.
- Reivindicar la normalización e integración de los pacientes a nivel escolar, laboral y en su vida cotidiana.
- Fomentar la relación entre los afectados.
- Ser interlocutor válido ante organismos públicos y privados en asuntos que afecten a los enfermos y familiares.

Al ser los Síndromes Autoinflamatorios enfermedades poco frecuentes es difícil conseguir fondos para investigación médica. Con la ayuda de todos y trabajando juntos podremos conseguir mejorar esta situación, además de ofrecer atención asistencial a los afectados y familiares. Te animamos a colaborar con nosotros.

Autores: Junta Directiva de Stop FMF

Revisado por:

- Dr. Ángel Robles. Medicina Interna, Hospital la Paz de Madrid.
- Dra. Inmaculada Calvo. Reumatología Pediátrica, Hospital La Fe de Valencia.
- Dr. Juan Ignacio Aróstegui. Servicio de Inmunología, Clinic de Barcelona.



Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios

Web: fmf.org.es

Correo electrónico: contacto@fmf.org.es

Teléfono: 661 28 68 91

Facebook: www.facebook.com/stopfmf

Twitter: @STOP_FMF

Síndrome	TRAPS	HIPER IgD o HIDS	CAPS	DIRA	PFAPA
Gen	TNFRSF1A	MVK	NLRP3	IL1RN	
Herencia	Autosómico dominante	Autosómico recesivo	Autosómico dominante	Autosómico recesivo	
Diagnóstico	Durante la fase aguda aumenta la velocidad de sedimentación eritrocitaria, proteína C reactiva, fibrinógeno y haptoglobina. También puede haber una leucocitosis asociada con trombocitosis, anemia hipo- o normocrómica e hipergammaglobulinemia policlonal.	Por la clínica de la enfermedad junto con las pruebas bioquímicas y/o genéticas que definen el déficit de MVK. Los niveles de IgD en suero están con frecuencia elevados, menos en pacientes menores a 3 años. Los niveles de IgA suelen estar elevados.	Mutaciones en el gen NLRP3 generan una criopirina hiperfuncionante produciendo una inflamación excesiva.	Debe existir una sospecha de DIRA basada en las características de la enfermedad del niño. Se puede diagnosticar mediante análisis genéticos.	No hay pruebas específicas y el diagnóstico se hace por su presentación clínica. Para confirmarlo hay que descartar otras enfermedades de tipo infeccioso, reumatólogico e inmunológico.
Debut	Edad pediátrica	Antes del año	Edad pediátrica	Neonatal	Antes de los 5 años
Síntomas	Fiebre; mialgias migratorias, debidas a una fascitis inflamatoria; exantema cutáneo migratorio, centrífugo; serositis (el peritoneo suele ser la más afectada); manifestaciones oculares, tales como edema periorbital (característica altamente específica del TRAPS) y conjuntivitis; y una intensa reacción de fase aguda en la analítica.	Ataques periódicos de fiebre, escalofríos, palidez, sensación de frío y convulsiones febriles y una reacción inflamatoria sistémica. Dolor de cabeza, dolor abdominal, náuseas, vómitos y diarrea, erupciones cutáneas, aftas (llagas) dolorosas en la boca, dolores articulares y aumento del tamaño de los ganglios (adenopatías) del cuello y de otras regiones. El brote suele durar de 3 a 7 días cada 5 o 6 semanas.	FCAS o FCU. Forma más leve. Aparece un exantema urticariforme tras la exposición generalizada al frío, que puede acompañarse de febrícula, disconfort abdominal, conjuntivitis y artromialgias. Muckle-Wells. Grado de severidad intermedio. Se caracteriza por exantema urticariforme, acompañado de fiebre recurrente, dolor abdominal, artromialgias y artritis. CINCA-NOMID debuta en el periodo neonatal y se caracteriza por la presencia de un exantema urticariforme, una importante afectación articular (artritis recurrente o artropatías), una importante afectación neurológica (meningitis crónica aséptica, papiledema, convulsiones, sordera neurosensorial), fiebre recurrente y rasgos dismórficos.	Inflamación cutánea: enrojecimiento, descamación y formación de pústulas de aparición espontánea. Inflamaciones óseas dolorosas, a menudo con enrojecimiento y calor en la piel de la zona que recubre al hueso. Puede implicar a varios huesos, incluyendo las extremidades y las costillas. Normalmente la inflamación afecta al periostio, la membrana más externa que cubre el hueso.	Fiebre recurrente, dolor de garganta, llagas en la boca y aumento de tamaño de los ganglios cervicales. Los episodios aparecen de forma brusca, duran unos pocos días y desaparecen espontáneamente.
Tratamiento	Los agentes antiinflamatorios no-esteroides se emplean para el tratamiento sintomático. Los episodios inflamatorios pueden ser controlados con corticosteroides. Etanercept ha demostrado ser eficaz. Su eficacia tiende a disminuir con el tiempo. También se utilizan Anakinra y Canakinumab.	Algunos pacientes responden con altas dosis de prednisona. También se utiliza Anakinra y Canakinumab.	Anakinra y Canakinumab.	No se puede controlar adecuadamente con antiinflamatorios. Las dosis altas de corticoesteroides pueden controlar parcialmente los síntomas de la enfermedad, pero a menudo con efectos secundarios no deseados. La administración de anakinra ha demostrado ser efectiva.	No son efectivos los analgésicos antipiréticos (paracetamol) ni los antiinflamatorios no esteroides (ibuprofeno). Sí que es efectiva la prednisona (corticoide), que acorta la duración de las crisis. En algunos pacientes se puede valorar hacer una amigdalectomía.
Complicaciones	Amiloidosis secundaria renal y hepática.	En ocasiones adherencias abdominales y, muy raramente, contracturas articulares.	Amiloidosis secundaria y sordera neurosensorial progresiva.	Si no se trata, la enfermedad puede llevar a una discapacidad importante e incluso causar la muerte.	