

ses. No ha presentado más fracturas, presenta un leve retraso de crecimiento, y se observan claramente unas escleróticas azules. Queda pendiente el estudio genético.

P-10. Cuando el síndrome de PFAPA esconde una fiebre mediterránea familiar.

A propósito de un caso

C. Bonjoch Marí^a, M. Roger Azemar^a,
S. Florensa Brichs^a, X. Viñallonga Sardà^a,
A. Martín-Nalda^b

^a*Servei de Pediatria Ambulatoria.
Instituto Universitario Dexeus USP.*

^b*Unitat de Patologia Infecciosa
i Immunodeficiències Pediàtriques.
Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.
España.*

Introducción. Los síndromes de fiebre periódica hereditaria (fiebre mediterránea familiar [FMF]), Hiper-IgD y fiebre periódica asociada al receptor de factor de necrosis tumoral, requieren un diagnóstico preciso y un tratamiento adecuado para evitar complicaciones a largo plazo. La FMF se transmite clásicamente de forma autosómica recesiva, aunque hay casos descritos en heterocigosis. Presenta como potencial complicación a largo plazo la amiloidosis renal. El síndrome de fiebre periódica, estomatitis aftosa, faringitis y adenitis (PFAPA) es una enfermedad benigna, autolimitada y sin secuelas a largo plazo. El diagnóstico diferencial entre fiebres periódicas puede presentar dificultades, como en el caso expuesto.

Caso clínico. Paciente de cinco años. Consulta por episodios febriles men-

suales desde hace dos años, diagnosticados de viriasis, faringitis, otitis, etc. Desarrollo físico normal. Analítica intercrisis: perfil inmunológico normal y reactantes de fase aguda negativos. Durante la fiebre presenta odinofagia, adenopatías laterocervicales y cefalea, sin presentar erupción cutánea, abdominalgia ni artralgias. Se establece una periodicidad febril de 20 días y se sospecha síndrome de PFAPA. En el siguiente episodio febril recibe una dosis única de prednisolona y la fiebre desaparece. Persisten episodios febriles periódicos, manteniéndose asintomático entre ellos. Empieza a referir abdominalgia en las crisis febriles, por lo que se realiza estudio genético para FMF detectando presencia de la variante genética p.Ile-591-Thr de forma heterocigótica. Los episodios febriles desaparecen espontáneamente. Actualmente, el paciente tiene seis años, está asintomático y se mantiene bajo observación ambulatoria sin recibir medicación. La última analítica, que incluye proteína amiloide A sérica, es normal.

Comentario. Dadas las complicaciones a largo plazo, es importante realizar un diagnóstico diferencial preciso entre el síndrome de PFAPA y la FMF. En el caso de pacientes en heterocigosis para FMF, con episodios de fiebre

espaciados varios meses, se puede plantear mantenerlos bajo observación realizando controles clínicos y analíticos, y, si fuera necesario, una prueba terapéutica con colchicina.