

CARTAS CIENTÍFICAS

Artritis como forma de presentación de fiebre mediterránea familiar



Arthritis as presentation of familial mediterranean fever

Sra. Editora:

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es la más frecuente de las enfermedades autoinflamatorias (EA) con base genética conocida. Todas las EA tienen en común una alteración en la inmunidad innata que conlleva una disfunción a nivel del inflammasoma. La herencia de la FMF es autosómica recesiva, aunque están descritas algunas mutaciones que se comportan de modo autosómico dominante. Las mutaciones se localizan en el gen MEVF que codifica la proteína pirina o marenostrina. Existe una alta incidencia en poblaciones de la cuenca mediterránea (judíos, árabes, armenios y turcos). En el 80% de los casos se inicia antes de los 20 años. Los brotes se caracterizan por fiebre y serositis o sinovitis de uno a 3 días de duración. Los criterios más utilizados para su diagnóstico son los de Tel Hashomer (tabla 1), partiendo de los cuales se han propuesto unos criterios en niños. El tratamiento de elección es la colchicina, tanto para evitar la aparición de brotes como para prevenir la amiloidosis, o incluso revertirla, en parte, una vez establecida. La amiloidosis constituye la complicación más frecuente a largo plazo¹.

En la FMF, la artritis suele ser aguda, oligoarticular, no erosiva y afectar a grandes articulaciones de miembros inferiores, fundamentalmente rodilla y tobillo^{1,2}. Presentamos 2 casos de pacientes con FMF cuya manifestación clínica principal fue la artritis.

Caso 1

Niña de 5 años, de raza caucásica, consulta por dolor en región inguinal bilateral de 4 días de evolución y febrícula. No traumatismo previo.

A la exploración destaca afectación por dolor, postura antiálgica con cadera derecha en flexión y rotación externa. Limitación de motilidad de ambas caderas. Exantema eritematoso tenue en raíz de miembros inferiores.

La paciente ingresa ante la sospecha de artritis séptica de caderas e inicia antibioterapia empírica con cefotaxima y clindamicina. Se realiza ecografía, apreciándose derrame en articulación coxofemoral bilateral. Al ingreso, hemograma normal, PCR de 172 mg/l y VSG 94 mm/h. Se realiza artrocentesis, obteniéndose líquido articular con 32.000 células/mm³ y 90% de polimorfonucleares. Cultivo del líquido sinovial y hemocultivo negativos. Resonancia magnética: no afectación de tejido blando circundante ni óseo (fig. 1). Radiografía de tórax, ecocardiografía, ASLO, frotis de sangre periférica y fondo de ojo normales. Factor reumatoide, anticuerpos antinucleares y Mantoux negativos. Serología de parvovirus, *Coxiella* y *Brucella* negativas. Persiste fiebre de hasta 38 °C intermitente los primeros días, manteniéndose afebril posteriormente, mejora la motilidad de las caderas y el dolor, por lo que es dada de alta en tratamiento con ibuprofeno y control ambulatorio. Un año después, presenta nuevamente artritis de cadera izquierda con aumento de PCR (75 mg/l) y fiebre intermitente de bajo grado, autolimitándose el cuadro a 10 días. Posteriormente, inflamaciones articulares que ceden en 24-48 h en tobillo, interfalángica proximal (IFP) y cadera. Se solicita estudio genético de FMF hallando en heterocigosis la mutación p.A744S en el exón 10 del gen MEVF.

Caso 2

Niña de 13 años, de raza caucásica, que desde los 6 presenta inflamación intermitente en carpos, IFP y metacarpofalángicas, así como cervicalgia. Aunque no cumplía criterios de artritis idiopática juvenil (AIJ), por no persistir la inflamación más de 6 semanas, se inicia tratamiento con corticoides orales y metotrexato con escasa respuesta. Varios familiares maternos diagnosticados de artritis reumatoide seronegativa. Ante los antecedentes familiares y la clínica articular intermitente solicitamos estudio genético, encontrándose la mutación p.E148Q en heterocigosis, exón 2 del gen MEVF y la mutación p.V726A en heterocigosis en el exón 10 del mismo gen.

La FMF puede presentarse como episodios de inflamación articular y confundirse, al inicio, con una artritis séptica o, en su evolución, con una AIJ³, como ocurrió en los casos que presentamos. Generalmente se diferencian por ser artritis episódicas, acompañarse de fiebre y no dejar secuelas, aunque en algunos casos la artritis de cadera puede ser crónica y

Tabla 1 Criterios de Tel Hashomer para diagnóstico de fiebre mediterránea familiar

Mayores	Menores	Criterios de apoyo
Crisis típicas ^a :	1-3 crisis incompletas involucrando 1 o más de los siguientes:	1. Historia familiar de FMF
1. Peritonitis (generalizada)	1. Abdomen	2. Origen étnico asociado a FMF
2. Pleuritis (unilateral) o pericarditis	2. Tórax	3. Edad < 20 años al inicio de la enfermedad
3. Monoartritis (cadera, rodilla, tobillo)	3. Articulaciones	4. De la 4 a la 6: Características de los ataques:
4. Fiebre aislada	4. Dolor en piernas con el esfuerzo	4. <i>Graves: requieren reposo en cama</i>
	5. Respuesta favorable a colchicina	5. <i>Remisión espontánea</i>
		6. <i>Intervalo libre de síntomas</i>
		7. Reactantes de fase aguda elevados de forma transitoria (leucocitos, VSG, SAA y/o fibrinógeno)
		8. Hematuria/proteinuria episódica
		9. Laparotomía sin hallazgos o apendicectomía blanca
		10. Padres consanguíneos

Para el diagnóstico se requieren 1 \geq criterio mayor o \geq 2 criterios menores, o \geq 1 criterio menor más \geq 5 criterios de apoyo o \geq 1 criterio menor más \geq 4 criterios de apoyo de entre los 5 primeros.

FMF: fiebre mediterránea familiar; SAA: proteína sérica amiloide; VSG: velocidad de sedimentación globular.

^a Crisis típicas: recurrentes (\geq 3 del mismo tipo); febriles ($T_{\text{rectal}} \geq 38^{\circ}$ C) y cortas (duración entre 12 h y 3 días).

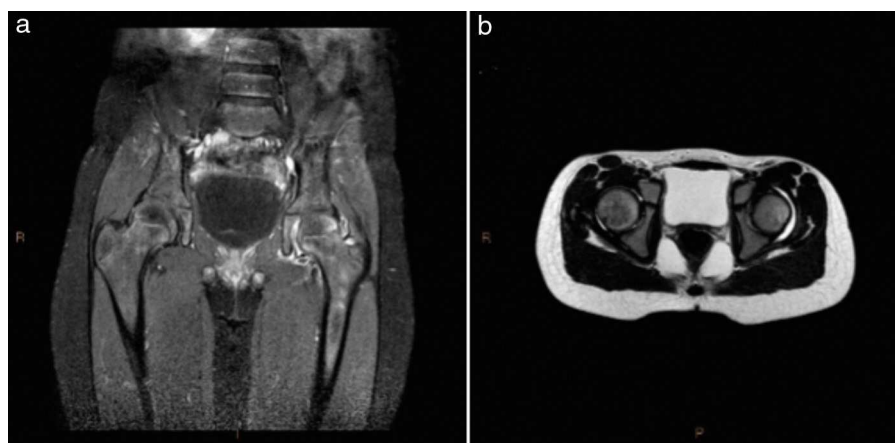


Figura 1 RM de caderas. a) Se observa reacción inflamatoria de la cápsula articular de la cadera izquierda que capta contraste en T1 con supresión grasa. b) Se observa incremento del líquido articular en la cadera izquierda en T2.

destruictiva (5%)². La historia familiar, la etnia, el hallazgo de mutaciones y la respuesta favorable a la colchicina apoyan el diagnóstico de FMF⁴.

Según las series publicadas, la artritis fue la forma de presentación en el 16% de los pacientes con FMF y en el 31-59% hubo afectación articular durante el curso de la enfermedad. En el 70% la afectación fue monoarticular, en el 26% oligoarticular y en el 4% poliarticular^{2,5,6}. La articulación más afectada fue la rodilla (63%), seguida de tobillos (42%), codos (15%), muñecas (17%), pequeñas articulaciones de las manos (5-10%) y sacroilíacas (1%)^{5,6}.

Queremos destacar la importancia de diagnosticar correctamente a los pacientes con artritis como forma de presentación de FMF para evitar pruebas y tratamientos

innecesarios, así como para poder iniciar, sin demora, el tratamiento indicado.

Bibliografía

1. Calvo Rey C, Soler-Palacín P, Merino Muñoz R, Saavedra Lozano J, Antón López J, Aróstegui JI, et al. Consensus Document on the differential diagnosis and therapeutic approach to recurrent fever by the Paediatric Infectology Society and the Paediatric Rheumatology Society. *An Pediatr (Barc)*. 2011;74:194.e1-16.
2. Uthman I, Hajj-Ali RA, Arayssi T, Masri AF, Nasr F. Arthritis in familial Mediterranean fever. *Rheumatol Int*. 2001;20:145-8.

3. Conca W, Ghatasheh G, Al-Salam S, Neidl Van Gorkom K. The medical odyssey of a boy with arthritis of familial Mediterranean fever. *Int J Rheum Dis.* 2012;15:37–9.
4. Lidar M, Kedem R, Mor A, Levartovsky D, Langevitz P, Livneh A. Arthritis as the sole episodic manifestation of familial Mediterranean fever. *J Rheumatol.* 2005;32:859–62.
5. Majeed HA, Rawashdeh M. The clinical patterns of arthritis in children with familial Mediterranean fever. *QJM.* 1997;90:37–43.
6. Jarjour RA, Dodaki R. Arthritis patterns in familial Mediterranean fever patients and association with M694V mutation. *Mol Biol Rep.* 2011;38:2033–6.

S. Camacho-Lovillo* y A.C. García-Martínez

Sección de Inmunopatología y Enfermedades Infecciosas, Unidad de Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: marisolcl73@gmail.com (S. Camacho-Lovillo).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.02.004>

Revisión de casos publicados de coristoma hepático. Diagnóstico diferencial de masas de cordón umbilical



Review of published cases of hepatic choristoma. Differential diagnosis of umbilical cord masses

Sra. Editora:

Primigesta de 33 años de edad sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés, que en ecografía realizada a las 28 semanas de gestación se confirmó la existencia de una masa en cordón umbilical de 28×17 mm con orificio de cordón umbilical de 16 mm, con pequeña zona anecoica con finos tabiques que parecían corresponder con edema herniario.

La paciente tuvo un parto eutócico a las 40 + 1 semanas de gestación, naciendo una niña de 3.290 g de peso y test de Apgar 9/10.

Al nacimiento, se observó un cordón umbilical con un aumento de tamaño de $4,5 \times 2 \times 1,8$ cm por fuera de su inserción abdominal normal, cubierto de membrana amniótica que traslucía masa de color rojo-vinoso y consistencia firme, localizada a 1 cm del ombligo, no reductible; sin clínica asociada (fig. 1). Ante los hallazgos de la exploración, se consideró el diagnóstico diferencial entre defecto de pared abdominal o masa de cordón umbilical.

En la intervención quirúrgica se realizó apertura de membrana amniótica por planos, encontrándose una tumoración sólida en íntimo contacto con vena umbilical y una comunicación intraperitoneal con ligamento redondo hepático. Se realizó ligadura de estructuras vasculares y remanentes de cordón umbilical, resección completa de la tumoración y cierre del defecto umbilical. No hubo complicaciones postoperatorias y la paciente fue dada de alta el quinto día del postoperatorio.

La tumoración fue enviada a anatomía patológica para su estudio, identificándose macroscópicamente un nódulo parduzco bien delimitado de 2,5 cm, microgranular a la sección, que histológicamente se correspondía con tejido hepático con arquitectura conservada rodeando una pequeña estructura quística correspondiente a pared de vesícula biliar, compatible con un coristoma hepatobiliar.

El hígado ectópico es una enfermedad poco frecuente, que se describe como tejido hepático de localización extrahepática sin conexión con el hígado principal¹.

Se ha descrito la existencia de hígado ectópico en vesícula biliar, como localización más frecuente, tórax, páncreas, bazo, ligamentos hepáticos, píloro, omento mayor, esófago, mucosa gástrica, corteza suprarrenal, retroperitoneo, pericardio, placenta y cordón umbilical.

Existen varias teorías para explicar la aparición de hígado ectópico en sitios distintos de la vesícula biliar; como el desarrollo de un lóbulo hepático accesorio que pierde su conexión con la porción principal del hígado, la migración de una parte de la *pars hepatica* a otros lugares donde posteriormente aparecerá el tejido ectópico o la captura de los hepatocitos por mesénquima adyacente mientras se lleva a cabo la formación de los sinusoides hepáticos y su posterior migración a zonas más distantes, como el cordón umbilical,

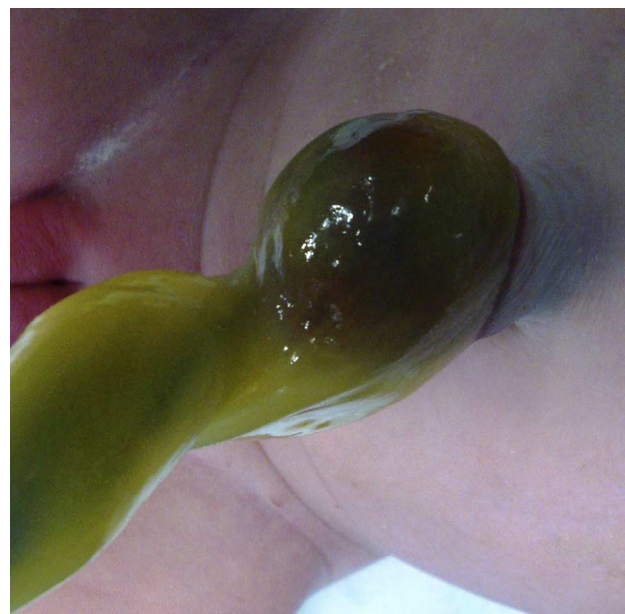


Figura 1 Transiluminación de masa rojo-vinosa en el cordón umbilical.