



## 2º Jornadas Nacionales Conjuntas de Alergia e Inmunología

### Caso clínico

### Síndromes autoinflamatorios

**Dra Lorena Regairaz**  
Unidad Inmunología  
Hospital de Niños Sor Maria Ludovica  
La Plata, Buenos Aires



**V.G, sexo masculino**

**F.N.:** 28-05-2007

**Edad:** 4 años 10 meses

**Edad 1º consulta inmunológica:** 2 años 8 meses

**MC:** fiebre recurrente y faringitis desde los 18 meses

**Antecedentes Familiares:**

Hijo único de pareja no consanguínea. Madre hipotiroidismo, trombofilia, atopía. Padre fiebre recurrente asociado a diarrea. Ambas familias etnia judios ashkenazies. Abuelos sanos.

## Antecedentes Personales

RNT/PAEG. Sin antecedentes perinatológicos a destacar.

Vacunación completa. No asistencia a jardín maternal.

Sibilante recurrente.

**18 meses** comienza con episodios febriles

- Inicio brusco
- cada 15 días
- de 3-4 días de duración,
- 38,5°- 39°C
- Faringitis, aftas, adenomegalias cervicales, dolor abdominal difuso, diarrea.
- *En algunas crisis aparición de exantema eritemato papular en tronco y miembros inferiores.*

## Examen físico:

Niño en BEG, afebril. Eutrófico . Peso Pc50 Talla Pc75

Amígdalas y ganglios linfáticos superficiales presentes, tamaño normal.

BEAB, murmullo vesicular conservado.

Abdomen blando, indoloro, no visceromegalias.

Osteoarticular y neurológico sin particularidades

## Impresión Diagnostica:

1- PFAPA

2- Fiebre del Mediterráneo Familiar

3- Sd Fiebre periódica con Hiperglobulinemia D.

## Conducta:

-Se solicita hemograma, IgG, IgA, IM, IgE, IgD, ERS, PCR en episodio febril e intercrisis

-Se indica meprednisona 1mg/kg/dosis al inicio del cuadro febril

	<b>Intercrisis</b>	<b>Crisis</b>
<b>Ig G,A,M</b> mg/dl	908/63/89 VN	1024/71/96 VN
<b>IgE</b> UI/ml	305 (VN: 2-30)	316
<b>IgD</b> mg/dl		0.9
<b>Hb/Hto</b> g/dl %	11.2 /33	11/33
<b>GB</b> (N/E/B/L/M)	8780 (25/4/0/66/5)	<b>14700</b> ( <b>68</b> /1/0/22/5)
<b>Plaquetas</b>	154000	<b>421000</b>
<b>PCR</b>	10	<b>93.8</b>
<b>ERS</b> mm/1 <sup>o</sup> h	32	<b>85</b>

## Evolución

Regular respuesta a corticoides con disminución en algunas crisis de la efervescencia pero no de la duración.

Se solicita estudio molecular para búsqueda de mutaciones en el gen MEFV.

## Informe estudio molecular

Secuenciación directa de exones 2 y 10 del gen MEFV

Paciente presencia en estado homocigota de la mutación V726A

Madre presencia de la mutación V726A en estado heterocigota

Padre presencia de la mutación V726A en estado heterocigota

Se indica Colchicina 1mg/día con excelente respuesta, sin recurrencia de los episodios febriles.