



Relación entre las enfermedades inflamatorias intestinales y la fiebre mediterránea familiar en niños turcos diagnosticados con fiebre mediterránea familiar

ARTÍCULO en Annals of the Rheumatic Diseases 71 (Suppl 3): 435 a 435 · 2014 enero
/ annrheumdis-2012-eular.2815

AUTORES:

1. Ö. F. Beşer, 2. Tülay Erkan
25.79 · Universidad de Estambul

3. S. Lacinel, 4. F. C. Cokugras, 5. Tufan Kutlu
26.84 · Cerrahpasa Tıp Fakultesi

6. N. Arisoy, 7. Ozgur Kasapçopur
41.59 · Universidad de Estambul

ABSTRACT

Los antecedentes de la enfermedad de Crohn y la colitis ulcerosa son multifactoriales y heterogéneos. Crónicamente y de forma recurrente, las enfermedades inflamatorias intestinales (EII), se cree que son el resultado de una respuesta inmune no regulada de la mucosa intestinal para alojar antígenos bacterianos lumen en un huésped genéticamente susceptible (1). La evidencia clínica y epidemiológica adicional dio soporte a la teoría de que el gen MEFV sería un posible gen candidato potencial de EII. La Fiebre mediterránea familiar (FMF) y EII comparten características clínicas y biológicas

comunes; ambos son trastornos inflamatorios caracterizados por el mismo comportamiento de recaída crónica, infiltración de los neutrófilos en el sitio de la lesión, y regulación anormal de la apoptosis (2,3).

Objetivos

Teniendo en cuenta la incidencia de estas dos enfermedades en niños turcos y la relación con la mutación del gen MEFV existente, se evaluaron el pronóstico de la enfermedad, la respuesta al tratamiento y los hallazgos de laboratorio que acompañan.

Métodos

Los pacientes que tienen dos o más de estos síntomas que son: fiebre, dolor abdominal, dolor en el pecho, artritis y antecedentes familiares de FMF, se diagnostican como FMF acuerdo con criterios definidos en 2009 (4). Evaluamos quejas, exámenes físicos, mutaciones en el gen MEFV, tasa de sedimentación globular o eritrocítica, proteína C reactiva y hemogramas completos, de los pacientes con FMF durante la primera admisión a nuestra clínica. Para evaluar EII les fue aplicada una colonoscopia a los pacientes si tenían alguno de estos síntomas que son: heces con sangre, diarrea crónica, dolor abdominal inapropiado para la FMF, positivo ASCA IgA, IgG y pANCA. El diagnóstico de la EII se hizo de acuerdo a los resultados de la colonoscopia y el estudio histopatológico de las muestras de biopsia.

Resultados El 46% de los pacientes era de sexo masculino, la edad de diagnóstico de FMF fue de $7,5 \pm 3,4$ años, la edad de participación en el experimento fue de $9,75 \pm 4,8$ años. Se estudiaron las mutaciones del gen MEFV: M694V, M680I, E148Q, R202Q, K695R en todos los pacientes. Una de estas mutaciones fue positiva en el 84% de los pacientes. La colonoscopia aplicada a 15 pacientes con quejas de dolor abdominal inapropiadas a la FMF, diarrea crónica, diarrea con sangre y / o pANCA positivo, ASCA y fueron tomadas muestras en la biopsia a los pacientes. Se encontró en las muestras histopatológicas que 6 de ellos tenían colitis moderada y 3 pacientes tenían colitis leve. Todos los 9 pacientes tienen la mutación M694V en el gen MEFV pero la mutación homocigota M694V en el gen MEFV fue encontrada en 3 de esos 9 pacientes. La mutación heterocigota M694V fue encontrada en 1 paciente. La mutación homocigota K695R en 1 paciente, la mutación heterocigota K695R en 1 paciente, la mutación heterocigota M680I en 1 paciente, y se detectó la mutación heterocigota E148Q en 1 paciente.

Conclusiones La incidencia de la EII durante la infancia aumenta si los pacientes tienen enfermedad FMF. Este resultado sugiere que cualquiera de estas enfermedades se acompañan con frecuencia o son partes de un todo que consta de las mismas mutaciones genéticas.

Enlace a la fuente del artículo:

https://www.researchgate.net/publication/275070512_FRI0358_The_association_between_inflammatory_bowel_diseases_and_familial_mediterranean_fever_in_turkish_children_diagnosed_as_familial_mediterranean_fever