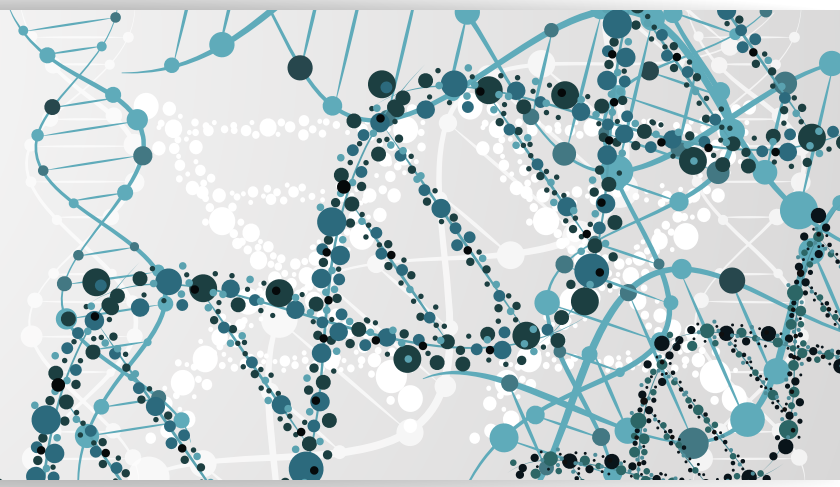


GENE Seeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



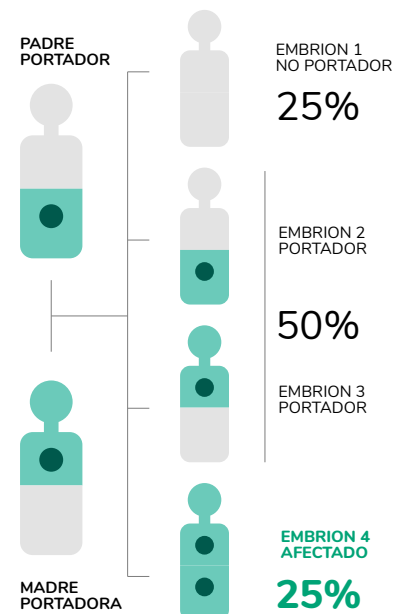
Fiebre mediterránea familiar

junogenetics.com

¿Qué es la Fiebre mediterránea familiar?

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es un trastorno autoinflamatorio caracterizado por episodios cortos y recurrentes de fiebre y serositis que provocan dolor en el abdomen, el pecho, las articulaciones y los músculos.

El inicio de la enfermedad suele producirse antes de los 30 años, y un inicio más temprano corresponde a un fenotipo más grave. La FMF puede dividirse en dos tipos: FMF tipo 1 y 2. El tipo 1 se caracteriza por ataques (tan frecuentes como una vez a la semana o cada pocos años) de fiebre y serositis que duran de 1 a 4 días y se resuelven espontáneamente. El estrés, la exposición al frío, las comidas ricas en grasas, las infecciones, ciertos medicamentos y los ciclos menstruales son posibles desencadenantes de los ataques. Los síntomas leves (mialgia, cefalea, náuseas, disnea, artralgia, lumbalgia, astenia y ansiedad) preceden a los ataques y duran unas 17 horas. Los ataques se manifiestan con fiebre (38°C-40°C que dura entre 12 y 72 horas y no responde a los antibióticos), dolor abdominal difuso o localizado (a menudo imitando un abdomen agudo), estreñimiento (diarrea en los niños), artralgias (en las grandes articulaciones), artritis (en las articulaciones de las extremidades superiores/inferiores/rodillas) y dolor torácico causado por pleuritis y/o pericarditis (véase este término). En el 7-40% de los pacientes también hay afectación cutánea. La amiloidosis tipo AA (véase este término) puede ser una complicación grave a largo plazo. La FMF tipo 2 describe un fenotipo en el que la amiloidosis es la primera y única manifestación de la enfermedad.



¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Fiebre mediterránea familiar?

Si eres portador de Fiebre mediterránea familiar, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Fiebre mediterránea familiar, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Fiebre mediterránea familiar?

Cuando ambos padres son portadores de la Fiebre mediterránea familiar, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%

Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

