

# ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

Edición Especial de ImmunAID

## DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Streamathon, podcasts y folletos  
educativos



## HISTORIAS DE PACIENTES

Relatos de pacientes de  
todo el mundo



## ARTÍCULOS

Los desafíos continuos de las EAI,  
Un camino hacia la maternidad

Esta revista es presentada por la FMF & AID Global Association.

Para más información visite [fmfandaaid.org](http://fmfandaaid.org)



---

## EN ESTA EDICIÓN

2. Tabla de contenido
3. Editorial
4. ImmunAID: Un Proyecto de investigación
8. Streamathon de la FMF & AID y productos
9. Folletos educativos
10. Entrevistas a pacientes
13. Historia: Matías con NOMID (Colombia)
15. Historia: Tamara con FMF (Argentina)
17. Autoinflamación Descifrada y más
18. La lucha continua
19. El camino hacia la maternidad de una paciente con FMF
21. Nuevas publicaciones médicas
25. Terminología de enfermedades y fechas de concientización

## Equipo Editorial



**Malena Vetterli**  
Jefa de redacción y escritora



**Ellen Cohen**  
Escritora en inglés



**Kevin Vetterli**  
Diseño



**Süreyya Der**  
Traductora al alemán



**Audrey Zagouri**  
Traductora al francés



**Maria Di Marco**  
Traductora al italiano

---

Exención de responsabilidad: Las historias de pacientes incluidas en esta revista han sido proporcionadas a la FMF & AID Global Association de forma voluntaria y se publican con el consentimiento y permiso de los pacientes/padres.

Estimados lectores,

FMF & AID se complace en publicar la primera edición de nuestra revista en 2025. En este número, detallamos nuestra participación en ImmunAID, un proyecto pionero que comenzó en 2018 con el objetivo de mejorar el diagnóstico y la comprensión de las enfermedades autoinflamatorias. Después de seis años de trabajo, esta iniciativa ha llegado a su fin, y estamos enormemente agradecidos de haber podido colaborar en este proyecto. Me gustaría expresar mi más sincero agradecimiento al Prof. Bruno Fautrel y a INSERM por habernos incluido y por reconocer la importancia de la participación de los pacientes en la investigación. También quiero destacar el gran apoyo recibido de Emna Chabaane y Frédéric Peyrane.

En esta edición, profundizamos en la iniciativa ImmunAID y resaltamos su impacto. También damos visibilidad a nuestra serie de pódcast, que sigue amplificando las experiencias de los pacientes y las perspectivas de los expertos. Reflexionamos sobre nuestro Streamathon organizado para el Día de las Enfermedades Raras, un evento que unió a pacientes, sus familiares y al público en general.

Los pacientes con enfermedades autoinflamatorias siguen enfrentando enormes desafíos: largos retrasos en el diagnóstico, falta de acceso a especialistas y opciones de tratamiento limitadas. Abordamos estos temas críticos con nuestros folletos educativos, que son una herramienta fundamental para reducir la carencia de conocimientos y empoderar tanto a los pacientes como a los profesionales de la salud. Estos folletos son solo una de las muchas maneras en las que FMF & AID sigue creando conciencia y abogando por una mejor atención.

Esta edición también presenta los testimonios de algunos padres, quienes comparten sus experiencias personales sobre la realidad de vivir con un niño afectado con una enfermedad autoinflamatoria. Además, ofrecemos un resumen sobre las publicaciones más recientes, asegurándonos de que nuestra comunidad se mantenga informada con los últimos avances.

Continuamos con el compromiso de generar un impacto positivo a través de la colaboración, la educación y la defensa de los derechos de los pacientes que padecen estas enfermedades raras. Gracias por la confianza y el apoyo que nos brindan: ¡unidos somos más fuertes!

Con cariño,

Malena Vetterli  
Fundadora y Directora Ejecutiva  
FMF & AID Global Association

## ImmunAID: Un proyecto de investigación sobre las enfermedades autoinflamatorias

FMF & AID se complace en anunciar que, después de seis años de intensa investigación, el proyecto ImmunAID (<https://immunaid.fr/>), financiado por la UE y liderado por INSERM (una organización pública de investigación en Francia), ha concluido oficialmente. Esta ambiciosa iniciativa se centró en profundizar el conocimiento sobre las enfermedades autoinflamatorias sistémicas (SAID), que a menudo son poco comprendidas y mal diagnosticadas.

FMF & AID fue la única organización de pacientes que participó en este proyecto y cuyo papel incluyó la difusión de información, las comunicaciones y la participación de pacientes en 11 centros europeos. Nuestra colaboración ayudó a garantizar que se reclutara un grupo diverso de pacientes con enfermedades autoinflamatorias para participar en el programa.

### Necesidades sin atender

Los pacientes con enfermedades autoinflamatorias presentan síntomas que pueden afectar cualquier parte del cuerpo, lo que complica su diagnóstico. A diferencia de las enfermedades autoinmunes, que se diagnostican con autoanticuerpos, las enfermedades autoinflamatorias tienen pocos biomarcadores definitivos. Los pacientes suelen ser sometidos a pruebas de inflamación como CRP, VSG, SAA y citoquinas, pero muchos no muestran elevaciones, lo que dificulta aún más el diagnóstico.

En su lugar, el médico debe utilizar un enfoque clínico, basándose en una historia detallada de los síntomas, los brotes y una revisión del historial familiar. Esta recopilación de datos puede ser desafiante debido a las limitaciones de tiempo y la falta de conocimiento sobre estas enfermedades raras.

A menudo, se diagnostica erróneamente una infección y se administran tratamientos inadecuados durante un promedio de 5 intentos antes de llegar a un diagnóstico correcto. Este retraso afecta gravemente la salud a largo plazo, la confianza en los sistemas médicos y la calidad de vida de los pacientes con SAID, quienes sufren de enfermedades graves y debilitantes.



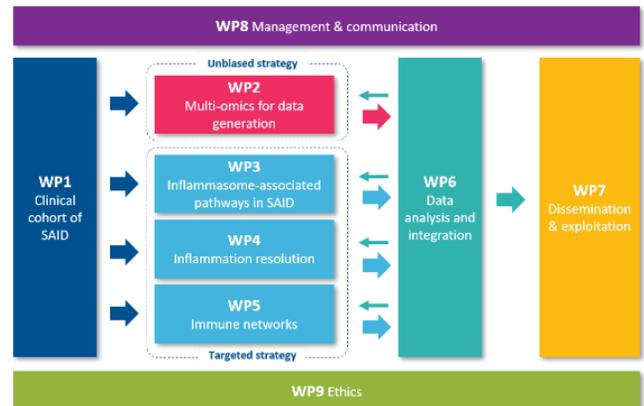
## Cont. ImmunAID: Un proyecto de investigación sobre las enfermedades autoinflamatorias

El objetivo general del proyecto fue ayudar a la comunidad médica y a los pacientes con enfermedades autoinflamatorias, acortando el tiempo entre los descubrimientos de la investigación básica y la aplicación clínica. Esto se logró mediante técnicas innovadoras, con los siguientes conceptos aplicados en cada paquete de trabajo del proyecto:

- Caracterizar posibles vías patogénicas potenciales en diferentes etapas del proceso inflamatorio, desde su generación hasta su resolución.
- Observar las vías inflamatorias a diferentes escalas biológicas, desde el nivel molecular hasta las células, los tejidos y los sistemas del organismo completo.
- Uso de técnicas de modelado mediante bioinformática, bioestadística y desarrollos matemáticos (enfoque de una gran base de datos) para derivar e identificar nuevos biomarcadores que ayuden al diagnóstico y clasificación de estas enfermedades.

### El marco sólido de ImmunAID

Para garantizar que se cumplieran estos objetivos centrales, la iniciativa ImmunAID fue diseñada con un marco robusto para capturar una variedad de detalles científicos y lograr los mejores resultados. El trabajo se dividió en varios paquetes clave de trabajo con los objetivos descritos a continuación.



### Paquete 1: Cohorte Clínica

Objetivo - Establecer una amplia colección de muestras y datos clínicos asociados de pacientes con SAID no diagnosticados (y sus padres), pacientes con SAID monogénicas y donantes sanos, siguiendo un proceso rigurosamente idéntico, como requisito previo para análisis biológicos y computacionales posteriores.

### Paquete 2: Multi-ómica

Objetivo - generar un conjunto de datos ómicos e identificar posibles biomarcadores que podrían ser objetivos para futuras intervenciones farmacológicas.

### Paquete 3: Vías asociadas al inflamasoma

Objetivo - evaluar las funciones, disfunciones y el potencial biomarcador de los complejos de inflamasoma en las enfermedades autoinflamatorias. Al correlacionar con los datos ómicos del paquete de trabajo 2, se buscarán nuevos patrones asociados al inflamasoma.

Cont. ImmunAID: Un proyecto de investigación sobre las enfermedades autoinflamatorias

#### Paquete 4: Resolución de la inflamación

Objetivo - caracterizar una red de mediadores lipídicos, vías biosintéticas y efectos funcionales en pacientes con SAID e identificar posibles anomalías en el proceso de resolución de la inflamación.

#### Paquete 5: Redes inmunológicas

Objetivo - obtener conocimiento sobre factores individuales de inflamación mediante el perfilado de factores solubles (por ejemplo, citoquinas, alarminas, etc.) y células inmunes específicas (por ejemplo, células NK, Tregs) y la caracterización de estructuras y modificaciones proteicas.

#### Paquete 6: Análisis e integración de datos

Objetivo – aplicar las metodologías más recientes en bioinformática, modelado estadístico, aprendizaje automático y aprendizaje profundo a los conjuntos de datos de ImmunAID (a través de los paquetes de trabajo 1, 2 y 5).

#### Paquete 7: Difusión y explotación

Objetivo - traducir los resultados de la investigación de manera adecuada para los pacientes, con énfasis en el impacto de los inflamomas en las enfermedades autoinflamatorias.

#### Paquete 8: Gestión y comunicación

Objetivo – implementar procedimientos de gestión rigurosos que orienten los avances del proyecto, anticipen riesgos y aseguren el logro de los objetivos del proyecto.

### **El impacto de ImmunAID**

Aunque el proyecto ha finalizado, los datos y resultados finales se publicarán en los próximos meses de 2025. FMF & AID espera poder compartir esta información con nuestras comunidades de pacientes.



## ImmunAID – Repaso de lo aprendido

Que son las SAIDs?

Las Enfermedades Autoinflamatorias Sistémicas (SAID, por sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades raras que provocan episodios recurrentes de inflamación.

Los síntomas son variados y únicos para cada paciente: fiebre, dolor abdominal y otros problemas gastrointestinales, dolores de cabeza, erupciones cutáneas, problemas oculares, dolor e hinchazón en las articulaciones, mialgias, fatiga, peritonitis, pericarditis, etc. Estas enfermedades pueden afectar a personas de todas las edades y etnias, y debido a la migración de antes y hoy en día, ya que los pacientes se encuentran en todo el mundo. Aunque existen tratamientos para estas enfermedades, NO hay cura.

Porque es difícil su diagnóstico?

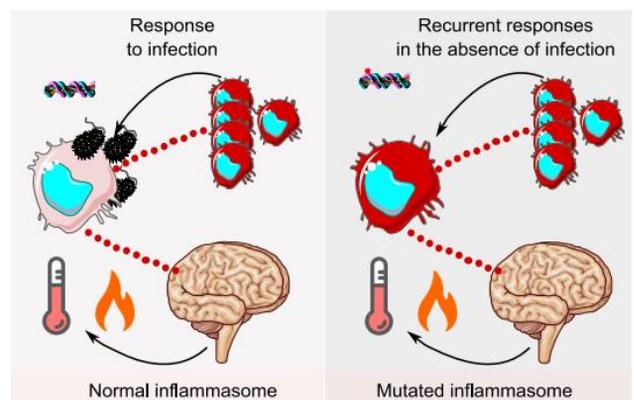
- La presentación clínica compleja es única en cada paciente
- La enfermedad puede evolucionar con el tiempo y presentarse de manera diferente a medida que el paciente envejece
- Los familiares con la misma enfermedad pueden presentar síntomas diferentes
- Los pacientes pueden o no presentar elevaciones en los marcadores inflamatorios
- Las mutaciones monogénicas pueden o no ser detectadas durante las pruebas genéticas

- Los genes autoinflamatorios más comunes incluyen el MEFV (FMF), NLRP3 (CAPS), NLRP12 (FCAS2), NOD2 (síndromes de Yao y Blau), MVK (MKD), TNFRSF1A (TRAPS), TNFAIP3 (HA20), etc.

Tiempo promedio para el diagnóstico: 3 años para pacientes pediátricos y 14 años para pacientes adultos.

¿Qué es el inflammasoma?

El inflammasoma, que se desregula en ciertas enfermedades autoinflamatorias, mantiene el complejo sistema de vigilancia y respuesta del cuerpo activado durante infecciones o por células cancerosas. Es responsable de la activación de respuestas inflamatorias y la muerte celular. Los genes que codifican estos sensores causan la Fiebre Mediterránea Familiar (FMF), el Síndrome Periódico Asociado a la Criopirina (CAPS) y el síndrome de PAPA. Más información en [immunaid.fr/images/PDF/Legacy\\_inflammasome\\_v1.pdf](http://immunaid.fr/images/PDF/Legacy_inflammasome_v1.pdf)



Fuente/crédito: ImmunAID por el trabajo y los gráficos.

## Streamathon y nuevos productos

El Día de las Enfermedades Raras asegura que las voces de aquellos que viven con una enfermedad rara en todo el mundo sean escuchadas. Del 27 de febrero al 2 de marzo, regresó el Streamathon de la FMF & AID, transmitiendo en vivo 24/7, para recaudar fondos para nuestra causa.

Chris Walker, un paciente con FMF, sabe de primera mano lo que es crecer sin apoyo ni comprensión. Por este motivo, está comprometido a ayudar y cada año organiza un programa inolvidable. A través de una variedad de actividades para involucrar a los espectadores—cantando karaoke, jugando, entrevistando a pacientes e incluso asumiendo desafíos locos—todo para recaudar fondos para el programa de asistencia médica de la FMF & AID. La recaudación vinculada al Streamathon permitió que los seguidores donaran directamente. Además, se presentaron nuestros nuevos productos por el día de las Enfermedades Raras, con el mensaje “I’m Rare” junto a las dos mascotas FMF & AID:



Ben, el superperro, que alegra a la comunidad infantil con sus historias inspiradoras.

El Dr. Sharpie (Shar-Pei), representa la versión canina de la FMF (Fiebre Familiar de Shar-Pei) y nos recuerda que esta enfermedad afecta no solamente a los humanos.



Cada compra de nuestros productos "I'm Rare" ayuda a apoyar nuestros esfuerzos y a difundir la concientización. Ya sea que hayas sintonizado el Streamathon, comprado alguno de nuestros productos o compartido nuestras publicaciones, te agradecemos por tu apoyo.

El Día de las Enfermedades Raras, el 28 de febrero de 2025, una vez más unió a todos para apoyar esta causa, mostrar resiliencia y demostrar que lo raro no es invisible.

Puedes seguir apoyándonos:

- ✓ Mira las entrevistas a los pacientes durante el Streamathon (ver páginas 10-12)
- ✓ Dona a nuestra campaña: [streamlabscharity.com/@reds.../rare-disease-day-2025](https://streamlabscharity.com/@reds.../rare-disease-day-2025)
- ✓ Compra nuestros productos: [www.zazzle.ch/kollektionen/rare\\_disease\\_awareness-119156308160487760](https://www.zazzle.ch/kollektionen/rare_disease_awareness-119156308160487760)
- ✓ Comparte nuestras publicaciones en redes sociales.

## Nuevos folletos informativos disponibles

En FMF & AID, entendemos que el conocimiento es poder, especialmente para quienes viven con enfermedades autoinflamatorias. Tener acceso a información clara, confiable y comprensible puede marcar una gran diferencia en la comprensión y el manejo de estas enfermedades. Nos complace anunciar la incorporación de varios nuevos folletos a nuestra biblioteca de recursos en línea. Estos folletos brindan información clave sobre diversas enfermedades autoinflamatorias y aspectos esenciales del tratamiento, tanto para pacientes y padres como para profesionales de la salud.

La información ha sido revisada y avalada por el Prof. Dr. Jürgen Rech, jefe del Centro de Referencia Especializado en Enfermedades Autoinflamatorias en Erlangen, Alemania. Su experiencia garantiza que estos folletos ofrezcan datos precisos, actualizados y de gran utilidad para la atención médica de los pacientes. Las nuevas incorporaciones son:

**Fiebre Mediterránea Familiar (FMF)** – Una guía sobre la enfermedad autoinflamatoria más común, que abarca síntomas, diagnóstico y opciones de tratamiento.

**Síndromes Periódicos Asociados a la Criopirina (CAPS)** – Una visión general de esta rara enfermedad, que incluye FCAS, síndrome de Muckle-Wells y NOMID/CINCA.

**Síndrome Periódico Asociado al Receptor TNF (TRAPS)** – Un recurso para entender esta condición compleja, que se presenta con brotes recurrentes de larga duración.

**Fiebre Periódica, Estomatitis Aftosa, Faringitis y Adenitis (PFAPA)** – Un síndrome común de fiebre periódica que afecta principalmente a niños pequeños.

**Manejo del Dolor** – Un recurso crucial para pacientes que lidian con el dolor, ofreciéndoles información y tratamientos disponibles.

FMF & AID está trabajando actualmente en la creación de folletos educativos adicionales. Todos los folletos están disponibles de forma gratuita y se pueden encontrar en nuestro sitio web en la sección de Publicaciones: [www.fmfandaid.org](http://www.fmfandaid.org).

Invitamos a todos los pacientes, familiares y profesionales médicos, a aprovechar estos recursos y compartirlos con otros para así incrementar el conocimiento sobre estas enfermedades raras.



## Entrevistas a pacientes

Durante el FMF & AID Streamathon, Chris tuvo la oportunidad de entrevistar a varios pacientes y padres que compartieron sus experiencias personales con las enfermedades autoinflamatorias. Sus historias destacan los desafíos en el diagnóstico, el acceso al tratamiento y sus experiencias médicas.

### Sara, una paciente joven con FMF

Sara fue diagnosticada con Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) de niña a través de una prueba genética. Uno de los mayores desafíos que enfrentó fue la transición del cuidado pediátrico al cuidado de adultos. Pasó por un largo proceso de "búsqueda de médicos" antes de encontrar finalmente a un reumatólogo que la apoyó y defendió. Además, el hecho de ser una persona blanca con FMF, en lugar de ser de ascendencia mediterránea, hizo que su camino diagnóstico fuera particularmente difícil. A pesar de estos obstáculos, uno de los aspectos más gratificantes de su experiencia ha sido conocer a su mejor amiga en uno de los grupos de apoyo de FMF & AID.

Mirar la entrevista con Sara:  
[www.youtube.com/watch?v=vGqpQZDWvhk](http://www.youtube.com/watch?v=vGqpQZDWvhk)

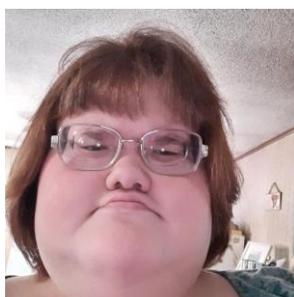


Foto proporcionada por la paciente

### Ludmila, mamá de un paciente con MKD

Ludmila y su hijo Oleksii son de Ucrania y, debido a la guerra en curso, se vieron obligados a dejar su país. Ahora viven en Hungría. Oleksii, que ahora tiene 35 años, no fue diagnosticado con MKD hasta los 30 años. Lamentablemente, debido a años de enfermedad no tratada, sufrió dos derrames cerebrales que lo dejaron con discapacidad mental. Desde que comenzó el tratamiento biológico, sus síntomas han estado bien controlados. Sin embargo, su bienestar ahora está en grave riesgo ya que se les está acabando la medicación (Kineret/anakinra). Ludmila teme las consecuencias devastadoras y potencialmente fatales que esto podría tener para su hijo. Si alguien puede proporcionar asistencia, por favor contacte a: [info@fmfandaaid.org](mailto:info@fmfandaaid.org).

Mirar la entrevista con Ludmila:  
[www.youtube.com/watch?v=PPzc6ekdTNE](http://www.youtube.com/watch?v=PPzc6ekdTNE)



Foto proporcionada por la madre

## Cont. Entrevistas a pacientes

### Gaby, una paciente con uSAID

Gaby, trabajadora en el sector de la salud, fue diagnosticada con uSAID (enfermedad autoinflamatoria sistémica indiferenciada).

Tuvo su primer contacto con FMF & AID a través de la línea de ayuda, donde recibió una orientación invaluable sobre cómo vivir con su enfermedad. Gracias a los grupos de apoyo, encontró una comunidad y dejó de sentirse sola. Le sorprendió saber que todos los recursos ofrecidos por FMF & AID eran gratuitos, y este acceso ha sido un gran apoyo tanto mental como emocionalmente para ella.

Mirar la entrevista con Gaby:  
[www.youtube.com/watch?v=sjn\\_Nc\\_VSdM](http://www.youtube.com/watch?v=sjn_Nc_VSdM)



Foto proporcionada por la paciente

### Monica, mama de un niño con FMF

Mónica es madre de un niño de cinco años diagnosticado con FMF. Ella describió las dificultades que enfrentó como madre al abogar por su hijo y los muchos obstáculos que tuvo que superar antes de que finalmente la tomaran en serio para que su niño pudiera recibir el diagnóstico correcto y así poder comenzar con el tratamiento.

Recientemente, otro de sus hijos empezó a presentar síntomas y también ha sido diagnosticado con FMF. Su experiencia como madre la inspiró a escribir un libro en inglés, “Buscando una cebra”, en el cual relata su experiencia navegando el sistema médico y su lucha por obtener respuestas.

Mirar la entrevista con Mónica:

[youtu.be/QFMI4ImFPy8](https://youtu.be/QFMI4ImFPy8)



Foto proporcionada por la madre

## Cont. Entrevistas a pacientes

### Rachel, una paciente con MKD

Rachel es una paciente con MKD y también dirige la asociación de pacientes RACC-UK en el Reino Unido. Ella nos compartió su experiencia, lo que fue crecer con esta enfermedad y tener que recibir múltiples diagnósticos erróneos.

Aunque desde su nacimiento se supo que sufría de alguna enfermedad, no fue hasta los ocho años cuando recién se sospechó que sufría de una enfermedad autoinflamatoria. Vale mencionar que, en ese momento, no había pruebas genéticas ni opciones de tratamiento disponibles. No fue hasta los 16 años cuando finalmente pudo hacerse una prueba genética en los Países Bajos y así recibir un diagnóstico adecuado.

Mirar la entrevista con Rachel:  
[www.youtube.com/watch?v=fQEREbgOmXI](http://www.youtube.com/watch?v=fQEREbgOmXI)



Foto proporcionada por la paciente

### Debbie, una paciente con FMF

A pesar de experimentar síntomas desde los 16 años, Debbie no fue diagnosticada correctamente con la Fiebre Mediterránea Familiar hasta la edad adulta. Su camino se vio complicado por otros problemas de salud, y lamentablemente, muchos médicos ignoraron sus síntomas o los atribuyeron a otras condiciones. Debbie habló sobre la frustración de no ser tomada en serio y las dificultades que enfrentó para recibir una atención adecuada.

Mirar la entrevista con Debbie:  
[www.youtube.com/watch?v=VI3axHwloo0](http://www.youtube.com/watch?v=VI3axHwloo0)



Foto proporcionada por la paciente  
Estas historias nos recuerdan por qué el apoyo y la concienciación son fundamentales para la comunidad de pacientes con enfermedades autoinflamatorias. A través de experiencias compartidas, seguimos luchando por una mejor comprensión, diagnósticos más rápidos y un mejor acceso a tratamientos para todos.

## Experiencia del paciente: Matías con NOMID (Colombia)



Mi hijo Matías nació en Medellín, Colombia. Su historia comenzó cuando tenía 13 meses y tuvo fiebre de 39°C durante 6 días. Llevé a mi bebé al hospital, y nos enviaron a casa porque la fiebre no estaba acompañada de otros síntomas. Diez días después, empezó a llorar desesperadamente y volvió a tener fiebre, que no cedía con ningún medicamento de venta libre. Lo llevé al hospital, donde los médicos le realizaron análisis de sangre. Los resultados indicaron que sus valores inflamatorios (PCR y VSG) estaban elevados. Entonces decidieron remitirlo a un hospital especializado, donde estuvo hospitalizado durante un mes entero. Afortunadamente, los médicos lograron controlar sus fiebres después de realizarle una punción lumbar y descubrir que tenía meningitis aséptica.



Foto proporcionada por la madre

Después de ese largo mes, finalmente pudimos volver a casa. Sin embargo, al cabo de mes y medio, mi hijo empezó a tener dolor en las piernas y fiebre nuevamente, así que regresamos al hospital.

Su reumatólogo y neurólogo decidieron realizar más estudios en busca de un diagnóstico. Sin embargo, esta investigación se retrasó debido a la aparición de nuevos síntomas, entre ellos erupciones en la piel, inflamación en las articulaciones e irritabilidad. Una vez más, tuvo meningitis, y los médicos no lograban encontrar la causa, por lo que decidieron tratarlo con esteroides diarios. Durante muchos meses, la inflamación estuvo bien controlada con este tratamiento.

Dos años después, nos pidieron regresar al departamento de reumatología del hospital para tomarle una muestra de sangre y enviarla a España, donde un comité de médicos revisaría el caso de mi hijo. Después de una larga espera por los resultados, se concluyó que era un paciente con una enfermedad huérfana llamada NOMID. Al mismo tiempo, nos informaron que el medicamento que podría ayudar a mi hijo aún no estaba disponible en el registro del Invima en Colombia.

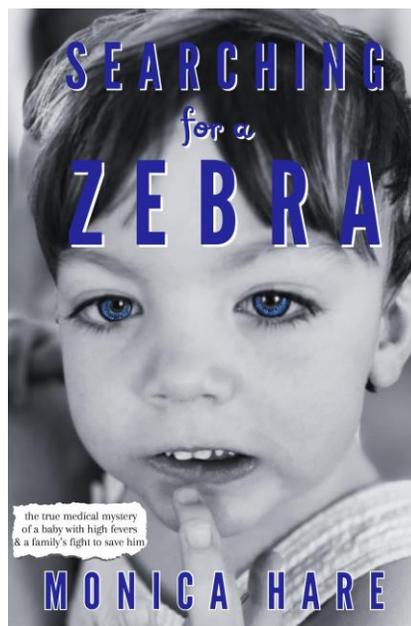
Contactamos a un representante de gestión en salud para solicitar una tutela legal, quien nos ayudó a presentar una solicitud integral para acceder a este medicamento. Después de tres meses, logramos obtenerlo. Cuando Matías comenzó con Canakinumab, los médicos descubrieron que la dosis que le administraban no era lo suficientemente alta para controlar su inflamación, ya que necesitó una transfusión de sangre y otra punción lumbar.

Cont. Matías con NOMID (Colombia)



Se decidió entonces aumentar su dosis. Hoy en día mi hijo tiene 8 años y no ha necesitado ir al hospital en más de un año. Estamos muy agradecidos de que su enfermedad finalmente esté bien controlada.

Agradezco a FMF & AID por todo el apoyo y la orientación que nos han brindado durante los últimos cuatro años. Esto ha permitido que nuestra familia comprenda mejor la enfermedad de nuestro hijo. También valoro profundamente a FMF & AID por facilitar la prueba genética y cubrir su costo, lo que finalmente permitió el diagnóstico de NOMID de Matías.



El libro se puede comprar en [Amazon](#). El 20% de todas las ganancias de la venta del libro será donado generosamente al programa de asistencia médica de la FMF & AID.



Foto proporcionada por la madre

## Síndrome NOMID/CINCA

La enfermedad inflamatoria multisistémica de inicio neonatal (NOMID), también conocida como síndrome crónico infantil neurológico cutáneo y articular (CINCA), representa la forma más grave de las CAPS, síndromes periódicos asociados a la criopirina, y se manifiesta al nacer o dentro de los primeros días de vida.

Los síntomas de esta enfermedad tienden a ser constantes en lugar de episódicos, aunque pueden presentarse episodios intermitentes.

Síntomas: fiebre intermitente, erupción urticariforme, afectación articular, meningitis aséptica, dolor de cabeza, vómitos, irritabilidad, sordera neurosensorial y síntomas oculares (papiledema).

## Experiencia del paciente: Tamara con FMF (Argentina)



Mi hija Tamara nació a las 35 semanas. Es la menor de tres hermanas y, desde su primer mes de vida, lloraba continuamente, y no sabíamos por qué. A los ocho meses, comenzó a tener episodios de fiebre sin ningún signo de infección. Su pediatra aseguraba que esto era normal, ya que su sistema inmunológico se estaba desarrollando.

A los cuatro años, tuvo un episodio grave de fiebre que la llevó a su primera hospitalización. Vomitaba, perdió la fuerza en los brazos y las piernas, no podía explicar verbalmente lo que le sucedía y solo quería dormir. Los resultados de laboratorio en el hospital fueron inconclusos, y los médicos dijeron que tenía demasiados síntomas como para diagnosticar una única enfermedad.

A partir de ese momento, cada tres meses, Tamara seguía teniendo el mismo tipo de episodio recurrente acompañado de fiebre, vómitos, falta de fuerza y dolor en las piernas, lo que le impedía caminar. Sus médicos, que no comprendían sus síntomas, nos dijeron que necesitaba una investigación más profunda con otros especialistas. Visitamos muchos hospitales, vimos a muchos médicos, le hicieron múltiples pruebas, pero no había respuestas para sus brotes. Desesperados, comenzamos a buscar en línea mientras nuestra familia pasaba por un momento muy difícil durante esta odisea diagnóstica.

Tamara había sido hospitalizada más de 15 veces, y a pesar de esto, el médico seguía cuestionando sus síntomas, diciendo que debía estar inventando su enfermedad. El mismo médico comenzó a acusarme de alimentar a mi hija con mentiras, lo que me hizo dudar durante todo un año si lo que le estaba pasando realmente era cierto. Ella estaba tan delicada que no quería seguir exponiéndola a más investigaciones médicas. A pesar de sus síntomas, la manteníamos alejada de los médicos y no buscábamos atención médica durante sus períodos de enfermedad para protegerla.

Desafortunadamente, sufrió otro episodio grave que requirió hospitalización. Durante su estancia, le administraron medicamentos para el dolor y la fiebre, junto con corticosteroides por vía intravenosa, a pesar de no saber qué enfermedad se le estaba tratando.



Foto proporcionada por la madre

## Cont. Tamara con FMF (Argentina)



Lamentablemente, los servicios sociales no apoyaron la realización de pruebas genéticas, pero por suerte, nos encontramos con ALAPA (la Alianza Argentina de Pacientes con Enfermedades Raras), y con su ayuda, pudimos obtener la primera prueba genética para nuestra hija.

Las pruebas confirmaron que Tamy tenía Fiebre Mediterránea Familiar (FMF), pero incluso con su nuevo diagnóstico, no había ningún médico que la tratara. Además, los médicos no sabían cómo interpretar los resultados genéticos, ni conocían nada sobre la FMF. Otra vez nos sentimos abandonados, y temía por el bienestar de mi hija y me preocupaba que un día no pudiera caminar permanentemente.

Una vez más, recurrimos a las redes sociales en busca de información y apoyo, y esta vez encontramos la FMF & AID Global Association. Me puse en contacto con ellos y, desde la primera conversación, finalmente sentimos que comprendían lo que le estaba sucediendo a nuestra hija desde el punto de vista médico. Nos recomendaron buscar un especialista fuera de nuestra ciudad, aproximadamente a dos horas de distancia, para que Tamy pudiera recibir atención experta.

Como no respondió a la colchicina, hace un año comenzó el tratamiento con ILARIS. Conseguir que le administraran este medicamento no fue tarea fácil, ya que los

servicios sociales no querían cubrir el costo. Tuvimos que recurrir a contratar abogados para defender los derechos de nuestra hija y así poder acceder a este medicamento biológico que le devuelve la calidad de vida que todo niño merece.

Aunque sabemos que la enfermedad no tiene cura, sus episodios han sido más leves con este tratamiento. Estamos agradecidos con Malena de FMF & AID por su apoyo incondicional, ya que, gracias a ella, nuestro camino al diagnóstico fue más corto al recomendarnos a tan maravillosos expertos en enfermedades autoinflamatorias que se preocupan por la salud de nuestra hija.

Aunque las malas experiencias nos dejaron recuerdos dolorosos, estamos muy felices de que, al final, nuestra hija finalmente pudo recibir el diagnóstico y tratamiento adecuado.



Foto proporcionada por la madre

## Descifrando la Autoinflamación y más allá

La Asociación Global FMF & AID se complace en presentar su nueva serie de podcasts en inglés, "Descifrando la Autoinflamación y más allá", moderada por Ellen Cohen. Esta serie se adentra en el mundo de las enfermedades autoinflamatorias y otros temas relacionados, con conversaciones con expertos en investigación, médicos, defensores de pacientes, pacientes, entre otros.

### Professor Seth Masters

En nuestro episodio debut, FMF & AID tiene el honor de hablar con el Prof. Seth Masters, Jefe del Centro de Inmunidad Innata y Enfermedades Infecciosas en el Hudson Institute de Australia. Él comparte su experiencia sobre la inmunidad innata y su conexión con las enfermedades autoinflamatorias.

Spotify: [podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid](https://podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid)

Apple: [podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698](https://podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698)

YouTube: [youtu.be/1FEwyc2oDCY?si=H\\_t\\_wpS0lplj0Qpl](https://youtu.be/1FEwyc2oDCY?si=H_t_wpS0lplj0Qpl)

### Sharon Kensell

En nuestro segundo episodio, FMF & AID presenta a Sharon Kensell, fundadora y presidenta de la FMF & AID Australian Association y una apasionada defensora de los pacientes. Ella comparte su experiencia con la Fiebre Mediterránea Familiar (FMF), su

dedicación para concienciar y apoyar a la comunidad australiana.

Spotify: [podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid](https://podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid)

Apple: [podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698](https://podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698)

YouTube: <https://youtu.be/tl5LyVkJLkE>

### Rachel Rimmer

En nuestro tercer episodio, FMF & AID conversa con Rachel Rimmer, fundadora y presidenta de RACC-UK, asociación en el Reino Unido. Ella comparte sus experiencias como defensora de los pacientes y discute los desafíos y éxitos de construir una comunidad de apoyo para aquellos afectados por las enfermedades autoinflamatorias raras.

Spotify: [podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid](https://podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid)

Apple: [podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698](https://podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698)

YouTube: [www.youtube.com/watch?v=UgCG6GYAPcg&t=6s](https://www.youtube.com/watch?v=UgCG6GYAPcg&t=6s)

¡Mantente atento a más conversaciones interesantes en tu plataforma favorita!



## La lucha constante: encontrar un médico que entienda las enfermedades autoinflamatorias

Para los pacientes que viven con una enfermedad autoinflamatoria, recibir un diagnóstico y tratamiento adecuado suele ser un viaje largo y frustrante. A diferencia de otras enfermedades más conocidas, estas siguen siendo desconocidas para muchos profesionales de la salud, lo cual dificulta que los pacientes encuentren un especialista o médico con el conocimiento necesario capaz de diagnosticarlos y tratarlos.

### Un desafío generalizado

Muchos pacientes sufren años recibiendo diagnósticos erróneos antes de recibir el diagnóstico correcto. Desafortunadamente, las enfermedades autoinflamatorias no se incluyen en los programas médicos estándar, por lo que los especialistas tienen dificultades para identificar a estos pacientes, a menudo confundiendo sus síntomas con infecciones, enfermedades autoinmunes, etc. Como resultado, los pacientes van de médico en médico, sometiéndose a pruebas y procedimientos innecesarios, y enfrentando escepticismo. El retraso en la atención puede causar daño irreversible a los órganos, dolor crónico y afectar su calidad de vida.

### Sensibilización: Nuestra contribución

En FMF & AID, conocemos los obstáculos y por eso estamos comprometidos en educar tanto a la comunidad médica como a los pacientes.

Como parte de nuestros esfuerzos globales, hemos desarrollado una serie de folletos revisados y respaldados por un centro reconocido en enfermedades autoinflamatorias. [www.fmfandaid.org/publications](http://www.fmfandaid.org/publications)

### Videos de concientización

FMF & AID también ha producido una serie de videos sobre las enfermedades autoinflamatorias, disponibles en varios idiomas en nuestro canal de YouTube. Estos pueden ser una herramienta eficaz para educar a familiares, amigos, familiares, profesionales de la salud y al público en general. Nos esforzamos por desmentir muchos mitos y conceptos erróneos sobre estas enfermedades.

- Reconociendo las enfermedades autoinflamatorias
- Mitos y realidades sobre las enfermedades autoinflamatorias
- PFAPA
- Fiebre Mediterránea Familiar
- Colchicina

[www.youtube.com/@FMFandAID/videos](http://www.youtube.com/@FMFandAID/videos)

### Línea de apoyo de FMF & AID

Continuamos ayudando a pacientes y padres a través de nuestra línea de WhatsApp, proporcionando información confiable y apoyo para empoderar a quienes viven con enfermedades autoinflamatorias.



Helpline: +41 77 265 2644

o por Facebook/Messenger

## El camino de una paciente con FMF hacia la maternidad

Quiero compartir mi viaje de fertilidad con otras mujeres que tienen Fiebre Mediterránea Familiar (FMF), para que no tengan que enfrentar los mismos desafíos que yo al intentar concebir y mantener un embarazo. Quiero que sepan que, al final, mi esposo y yo fuimos bendecidos con gemelos nacidos en 2024.

Hace diez años, me casé con un hombre maravilloso, y juntos, teníamos la esperanza de comenzar una nueva vida y formar una familia. Desafortunadamente, mi primer año de matrimonio estuvo marcado por complicaciones médicas que, sin saberlo, afectarían mi capacidad para tener hijos.

Una visita aterradora a la sala de emergencias me dejó temiendo que tuviera meningitis. Ese mismo día, había ido a un hospital privado por dolor en el pecho al respirar, pero me enviaron a casa sin respuestas. Esa misma noche, vomité y perdí el conocimiento, lo que llevó a mi esposo a llamar una ambulancia.

Fui llevada de urgencia al hospital, donde los médicos descubrieron que tenía el corazón agrandado, líquido en los pulmones y edema sistémico. Fue entonces cuando me diagnosticaron FMF y me recetaron colchicina diaria. Mis síntomas mejoraron y, afortunadamente, comencé a sentirme mejor. Sin embargo, mi médico nunca explicó completamente los efectos del medicamento.

Mi viaje de fertilidad comenzó con decepción,

ya que pasé un año intentando concebir después de mi diagnóstico de FMF, solo para enfrentar repetidos fracasos. Luego, intenté fecundación in vitro (FIV) en mi país, pero no tuvo éxito. Mi esposo y yo viajamos al extranjero para realizar FIV en varios otros países, pero cada intento terminó en fracaso. Después de soportar numerosos procedimientos y abortos espontáneos, me sentí destrozada.

Decidida a encontrar respuestas, consulté con varios médicos. Finalmente, un doctor se dio cuenta de que la colchicina, que había estado tomando a diario para el FMF, probablemente estaba afectando mi capacidad para quedar embarazada. Me explicó que la colchicina puede detener la división celular, y en un pequeño número de mujeres, su uso diario puede dificultar la concepción y el embarazo.

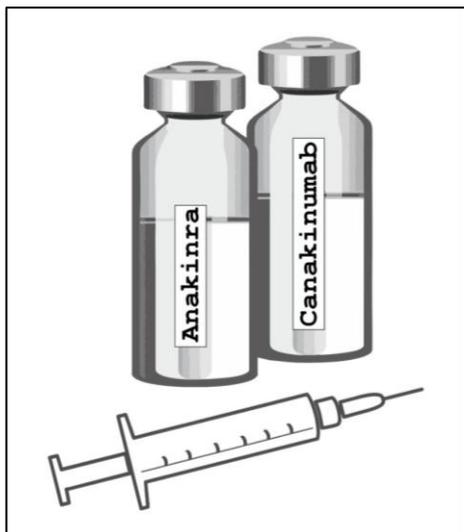


Crédito de la foto: Amina Filkins on Pexels.com

## Cont. El camino de una paciente con FMF hacia la maternidad

Me quedé completamente sorprendida y angustiada; después de más de una década buscando respuestas, ningún médico me había mencionado nunca este riesgo.

Afortunadamente, me puse en contacto con FMF & AID, donde me proporcionaron artículos científicos e información que explicaban que, aunque algunas pacientes con FMF deben dejar de tomar colchicina para concebir. En los casos en los que es necesario suspender la colchicina, se puede usar anakinra (biológico anti-IL-1) como alternativa.



Desafortunadamente, este medicamento no estaba disponible en mi país, excepto a través de un largo proceso de aprobación o de manera privada a un alto costo. Esto no era una opción para mí, lo que me dejó con un dilema difícil: dejar de tomar colchicina y arriesgarme a un brote que podría poner en peligro los embriones, o continuar tomándola a pesar de la incertidumbre.

Mis dos últimos embriones estaban en el congelador, y a los 43 años, esta era mi última oportunidad de tener un bebé, así que decidí dejar de tomar colchicina unos días antes de la transferencia de embriones y esperar a reanudarla hasta tener una prueba de embarazo positiva. Para reducir el riesgo de un brote, me dieron prednisona durante este tiempo, lo cual funcionó. Una vez que se confirmó la implantación, pude reiniciar la colchicina, y afortunadamente, el resto de mi embarazo transcurrió sin inconvenientes.

Estoy increíblemente agradecida por el apoyo de FMF & AID y me siento más que bendecida de tener dos bebés sanos. Mi experiencia sirve como una lección importante para las mujeres que pueden necesitar dejar de tomar colchicina temporalmente para concebir, y como un recordatorio de siempre hacer preguntas sobre cómo los medicamentos afectan al cuerpo. Cada uno de nosotros responde de manera diferente a la colchicina, que salva vidas.



Crédito de la foto: Greta Fotografía  
on Pexels.com

## Artículos médicos sobre las Enfermedades Autoinflamatorias 2025

Pacientes con enfermedad de Still del adulto en Alemania: un análisis retrospectivo de las características clínicas y las prácticas de tratamiento antes de la publicación de las recomendaciones alemanas

Por Schoenau, V.; Wendel, S.; Tascilar, K.; Henes, J.; Feist, E.; Baerlecken, N.T.; Popp, F.; Schmidt-Haendle, M.; Hellmich, B.; Kötter, I.; et al. J. Clin. Med. 2025, 14, 981.

### Resumen

Antecedentes/Objetivos: La enfermedad de Still en adultos (AOSD) puede ser difícil de diagnosticar y tratar. El objetivo de este estudio fue analizar datos retrospectivos para obtener información sobre la presentación clínica, la actividad de la enfermedad, los patrones de tratamiento y los resultados de AOSD durante la atención clínica rutinaria, antes de la publicación de las nuevas recomendaciones.

Métodos: Este análisis retrospectivo de base de datos evaluó a pacientes adultos ( $\geq 18$  años) diagnosticados con AOSD que participaron en una consulta clínica entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2020. Los resultados evaluados incluyeron características demográficas, síntomas, actividad de la enfermedad y tratamiento.

Resultados: Nuestro estudio incluyó a 120 pacientes (67 mujeres) diagnosticados con AOSD según los criterios de Yamaguchi en diez centros de reumatología en Alemania.

La edad mediana (Q1, Q3) fue de 51 (36, 62) años, y el tiempo medio (Q1, Q3) desde el diagnóstico fue de 9 (4, 11) años. Aproximadamente la mitad (66) presentó un curso poliacíclico de la enfermedad.

Los síntomas más frecuentes en el diagnóstico inicial fueron la artralgia (105) y la fiebre (86), y estos síntomas continuaron en una proporción sustancial de los pacientes en la visita actual (35 y 22 respectivamente). También fueron comunes los niveles elevados de neutrófilos y ferritina. La puntuación media de actividad de Still, una medida de la actividad de la enfermedad, mejoró de 4,66 en el diagnóstico inicial a 1,97 en la visita más reciente. Los tratamientos más utilizados en el curso de la enfermedad fueron los glucocorticoides (118), los inhibidores de la interleucina (IL)-1 (89) y el metotrexato (85). Los tratamientos más comunes son los inhibidores de IL-1 (55), seguidos de metotrexato (29) y glucocorticoides (28).

Conclusiones: Nuestra cohorte de pacientes con AOSD atendidos en clínicas de reumatología en Alemania mostró una mejora significativa en los síntomas y la actividad de la enfermedad desde el diagnóstico inicial, pero algunos pacientes todavía presentaron una alta carga de síntomas. Estudios futuros podrían basarse en nuestros datos para documentar el impacto de las nuevas pautas en los patrones de tratamiento. [doi.org/10.3390/jcm14030981](https://doi.org/10.3390/jcm14030981)

---

## Cont. Artículos médicos sobre las Enfermedades Autoinflamatorias 2025

Panorama actual de las actinopatías autoinflamatorias monogénicas: una revisión de la literatura.

Por Mertz P, Hentgen V, Boursier G, Delon J, Georgin-Lavialle S. *Autoimmun Rev.* 2025 Jan 31;24(2):103715. Epub 2024 Dec 5.

### Resumen

Las enfermedades autoinflamatorias (EAI) provocan una hiperactivación de la inmunidad innata sin infección subyacente, y pueden ser poligénicas (como la enfermedad de Still) o monogénicas. El número de EAI monogénicas sigue creciendo con el descubrimiento de nuevas patologías y mecanismos fisiopatológicos, facilitados en parte por el acceso más sencillo a la secuenciación pangenómica.

Las actinopatías con manifestaciones autoinflamatorias son un subgrupo emergente de EAI, asociadas con defectos en la regulación de la dinámica del citoesqueleto de actina.

Estas enfermedades suelen manifestarse en el periodo neonatal y combinan de manera variable una inmunodeficiencia primaria de severidad variable, citopenia (principalmente trombocitopenia), manifestaciones autoinflamatorias que afectan principalmente la piel y el sistema digestivo, así como características atópicas y autoinmunes.

El diagnóstico debe considerarse principalmente cuando se presenta un trastorno autoinflamatorio de la piel y el sistema digestivo de inicio temprano, junto con una inmunodeficiencia primaria y trombocitopenia o tendencia al sangrado. Algunas de estas enfermedades presentan características específicas, como el riesgo de síndrome de activación macrófaga (SAM) o una predisposición a la atopia o linfoproliferación.

La fisiopatología completa de estas enfermedades aún no se comprende totalmente, y se requieren más estudios para dilucidar los mecanismos subyacentes, lo que podría guiar las decisiones terapéuticas. En la mayoría de los casos, la gravedad de las condiciones requiere un trasplante alogénico de médula ósea como opción de tratamiento.

En este estudio, discutimos estas enfermedades novedosas, proporcionando un enfoque práctico basado en las principales anomalías biológicas asociadas y características clínicas específicas, con un enfoque especial en las actinopatías recién descritas, como la deficiencia de DOCK11 y ARPC5. No obstante, las pruebas genéticas siguen siendo esenciales para un diagnóstico definitivo, y deben considerarse diversos diagnósticos diferenciales.

[pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39644982/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39644982/)

---

## Cont. Artículos médicos sobre las Enfermedades Autoinflamatorias 2025

Síndrome de Yao: una enfermedad autoinflamatoria sistémica novedosa con manifestaciones cutáneas.

Por Shakhashiro M, Sadeghian S, et al. Int J Dermatol. enero de 2025;64(1):44-50.

### Resumen

El síndrome de Yao se caracteriza por fiebre periódica, síntomas gastrointestinales, artritis y dermatitis, entre otros. Existen pocos estudios sobre esta enfermedad, especialmente sus manifestaciones dermatológicas. En un análisis de la literatura disponible, se encontró que el 85.7% de los pacientes presentaron manifestaciones cutáneas, principalmente parches y placas eritematosas en la cara, tronco, abdomen y extremidades. El tratamiento inicial recomendado es la prednisona, seguida de sulfasalazina oral y otros fármacos modificadores de la enfermedad como opciones secundarias. El síndrome de Yao debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de pacientes con erupciones dérmicas, especialmente cuando hay síntomas articulares, fiebre periódica y síntomas gastrointestinales concurrentes.

[pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965064/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965064/)

Síndrome VEXAS: un síndrome autoinflamatorio de inicio en adultos con mutación somática subyacente

Por Kötter I, Krusche M. Curr Opin Rheumatol. 2025 Jan 1;37(1):21-31.

### Resumen

VEXAS (Vacuolas, enzima E1, ligado al cromosoma X, autoinflamatorio, somático) se describió por primera vez en 2020, cuando en una cohorte de adultos con fiebre o inflamación inexplicada se realizó un análisis genético, identificando a 25 hombres con una edad media de 64 años y mutaciones somáticas en el gen UBA1. Nuestro objetivo es discutir la literatura relevante desde 01/2023 hasta 07/2024 para ofrecer nuevas perspectivas sobre la fisiopatología, epidemiología, diagnóstico y tratamiento del síndrome VEXAS.

Hallazgos recientes: El síndrome VEXAS afecta a 1 de cada 4269 hombres mayores de 50 años. Los inhibidores de Janus Kinase (ruxolitinib es el JAKi más efectivo) y el IL-6 son los inmunosupresores más efectivos contra la hiperinflamación. La azacitidina induce remisión en muchos pacientes, pero solo pocos pacientes con SMD fueron tratados. El trasplante alogénico de células madre es viable en pocos casos. Las infecciones son la principal causa de muerte. El pronóstico sigue siendo pobre, con una tasa de mortalidad a 5 años del 18-40%. Resumen: En este estudio discutimos las novedades sobre el síndrome VEXAS, los mecanismos patogénicos, los datos epidemiológicos, los criterios diagnósticos y los algoritmos, opciones de tratamiento y complicaciones. Esperamos que este trabajo mejore la comprensión sobre VEXAS.

## Cont. Artículos médicos sobre las Enfermedades Autoinflamatorias 2025

Recomendamos encarecidamente inscribir a los pacientes con VEXAS en registros y ensayos clínicos para mejorar el pronóstico de VEXAS en el futuro.

[pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39470174/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39470174/)

Colitis en un paciente con fiebre mediterránea familiar: ¿Es enfermedad de Crohn o colitis ulcerosa? Por Hoshi A, Shimodate Y, et al. 2024 Sep 18;5(1):e70013.

Resumen - Una mujer de 24 años fue derivada a nuestro hospital con dolor articular, fiebre, dolor abdominal y diarrea. La colonoscopia mostró úlceras longitudinales con apariencia de adoquines en todo el colon, sugestivas de enfermedad de Crohn. Sin embargo, el tratamiento con 5-aminosalicílico, azatioprina e infliximab no logró remisión clínica. Cinco meses después, la colonoscopia mostró una mucosa granular difusamente extendida sin vasculatura visible, compatible con colitis ulcerosa activa. Basados en estos cambios en las lesiones colónicas, realizamos pruebas de mutaciones en el gen MEFV y encontramos variantes E148Q y L110P en el exón 2. El tratamiento con colchicina resultó en remisión clínica completa. Nuestra experiencia sugiere que los cambios drásticos en la inflamación colónica pueden ser clave en el diagnóstico de enterocolitis asociada con fiebre mediterránea familiar.

[pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39295638/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39295638/)

Aumento de la importancia de las correlaciones genotipo-fenotipo asociadas con mutaciones comunes y raras del gen MEFV en pacientes con FMF en los últimos treinta años. Por Yildirim, S.; Bekis Bozkurt, H.; Erguven, M. J. Clin. Med. 2025, 14, 712.

Resumen - Objetivos: Los estudios han demostrado que algunas mutaciones, especialmente la M694V, están correlacionadas con insuficiencia renal (RI) y/o amiloidosis (AA). Hay datos limitados sobre las mutaciones raras en la severidad de la enfermedad y la RI. Hoy en día, evaluar las correlaciones genotipo-fenotipo en las mutaciones raras es importante para comprender mejor la FMF. Nuestro objetivo fue evaluar los cambios clínicos, demográficos y genéticos, así como las correlaciones genotipo-fenotipo en pacientes pediátricos con FMF durante treinta años, además de la importancia de las mutaciones raras. Método: Se incluyeron en este estudio 2765 pacientes pediátricos con FMF. Results: Se observó un aumento significativo de mutaciones heterocigotas compuestas, E148Q het/hom, R202Q het/hom, mutaciones complejas y mutaciones raras en la última década. Conclusiones: Puede ser engañoso para los clínicos asumir que las mutaciones, que han aumentado en frecuencia a lo largo de los años, son clínicamente leves. Las tasas de RI y AA en mutaciones raras no son menores que las observadas en las mutaciones comunes. [doi.org/10.3390/jcm14030712](https://doi.org/10.3390/jcm14030712)

## Terminología de enfermedades y fechas de concientización

Abreviación	Síndrome Autoinflamatorio	Gen	Fecha de concientización
TRAPS	Síndrome Periódico Asociado al Receptor del Factor de Necrosis Tumoral	TNFRSF1A	2 de septiembre
NOD2	Síndrome de Blau/Síndrome de Yao	NOD2 (CARD15)	3 de septiembre
PFAPA	Síndrome de fiebre periódica, faringitis, aftas y adenitis cervical	N/A	4 de septiembre
HA20	Síndrome autoinflamatorio Behçet-like asociado con haploinsuficiencia A20	TNFAIP3	5 de septiembre
HIDS / MKD	Síndrome de hiper-IgD / Deficiencia de mevalonato quinasa	MVK	6 de septiembre
AOSD AIJs	Enfermedad de Still del adulto Artritis idiopática juvenil sistémica	N/A	7 de septiembre
CAPS	Síndromes periódicos asociados a criopirina:	NLRP3	9 de septiembre
MWS	Síndrome de Muckle Wells		
FCAS	Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por frío		
NOMID CINCA	Enfermedad inflamatoria multisistémica de inicio neonatal Síndrome Articular Cutáneo Neurológico Crónico Infantil		
FCAS2	Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por el frío tipo 2	NLRP12	10 de septiembre
PAPA	Artritis Piógena, Pioderma gangrenoso y síndrome del Acné	PSTPIP1	11 de septiembre
DADA2	Deficiencia de adenosina desaminasa 2	ADA2	15 de septiembre
FMF	Fiebre mediterránea familiar	MEFV	17 de septiembre
SAPHO	Síndrome de sinovitis, acné, pustulosis, hiperostosis, osteítis	N/A	19 de septiembre
PARI	Pericarditis aguda recurrente idiopática	N/A	25 de septiembre
uSAID	Enfermedad autoinflamatoria sistémica no definida	N/A	29 de septiembre
<b>Otras enfermedades autoinflamatorias</b>			
HS	Hidradenitis supurativa	N/A	6 - 12 de junio
EB	Enfermedad de Behçet	N/A	20 de mayo
OCMR	Osteomielitis crónica multifocal recurrente	N/A	octubre
OCNB	Osteítis crónica no bacteriana		

## Asociaciones afiliadas a la FMF &amp; AID

