

AUTOINFLAMMATORISCHES MAGAZIN

AUFKLÄRUNGS- MONAT

September – Monat der
Autoinflammatorischen
Erkrankungen

PATIENTEN- GESCHICHTEN

Echte Geschichten von
Patienten aus aller Welt

ZUSAMMEN- ARBEIT

Neuigkeiten von
unseren Partnern

INHALTSVERZEICHNIS

- | | |
|--|---|
| 2. Inhaltsverzeichnis | 26. Josiah (USA) mit FCAS |
| 3. Editorial | 28. Tobi (USA) mit PFAPA |
| 4. SEPTEMBER ist der Weltweiter Monat der Autoinflammatorischen Erkrankungen | 30. Maria Fernanda, TRAPS, El Salvador |
| 5. FMF & AID-Treffen 2023, Budapest | 31. DeeDee (USA) mit FMF |
| 8. Neue FMF & AID-Patientenorganisationen | 32. Zaid (Chile) mit TRAPS |
| 9. Zoom-Hilfegruppe für Kinder | 34. Emmet (USA) mit Yao-Syndrom |
| 10. Thema 2023: Zugang zu Gentests | 37. Zsombor (Ungarn) mit HIDS |
| 11. Programm für junge Botschafter | 39. Cláudia (Brasilien) mit FCAS2 |
| 12. Was Worte (an)richten können | 41. Anonym (GB) mit idiopathischer rezidivierender Perikarditis |
| 17. Assistenzhunde | 43. Charlotte (USA) mit CAPS |
| 18. Organisierte Webinare | 45. Ellen (Deutschland) mit FMF |
| 19. ERN-RITA – Jahrestagung 2023 in Utrecht | 48. Marija (Schweiz) mit Morbus Still |
| 20. Neues Autoinflammatorisches Zentrum, Erlangen | 51. Michaela (Österreich) mit Morbus Still |
| 22. Rezension des Buches “ Lausche der Weisheit” | 54. Nachrichten aus Chile und Georgien |
| 24. Antonella (Ecuador) mit NOMID/CINCA | 55. Kommentare der türkischen Organisation |
| | 56. Krankheitsterminologie u. Aufklärungsdaten |

Redaktionsteam



Malena Vetterli

Chefredakteurin



Ellen Cohen

Englisch



Janine Tschan

Deutsch



Audrey Zagouri

Französisch



Kevin Vetterli

Design

Liebe Leserinnen, liebe Leser

Willkommen zu unserer 3. Ausgabe des FMF & AID Magazin!

Es ist erstaunlich, wie die Zeit vergeht und wir sind wieder bereit, den **SEPTEMBER**, den **AUTOINFLAMMATORISCHEN MONAT**, zu begrüßen. Viele von Ihnen haben sich wahrscheinlich im August etwas Zeit mit der Familie genommen, um in den Urlaub zu fahren oder sich zu Hause zu entspannen, Zeit, in der unsere Freiwilligen effektiv an diesem Newsletter gearbeitet und die diesjährige Sensibilisierungskampagne vorbereitet haben.

Als internationaler Dachverband freuen wir uns sehr, Ihnen mitteilen zu können, dass sich die Vertreter unserer europäischen angeschlossenen Patientenorganisationen zum ersten Mal persönlich in Budapest getroffen haben! Ziel unseres Treffens war es nicht nur, unsere Beziehungen zu stärken, sondern auch unsere Arbeit und Aktivitäten effizienter zu koordinieren. Hoffentlich können wir eines Tages ein globales Treffen veranstalten und unsere Mitgliedsorganisationen aus Australien, dem Nahen Osten, Asien, Süd- und Mittelamerika sowie den Vereinigten Staaten persönlich treffen.

Eine weitere wichtige Entwicklung ist, dass FMF&AID unsere Schwesterorganisation in Australien gegründet hat und die in Deutschland derzeit registriert wird. Diese neu gegründeten Organisationen werden dazu beitragen, unsere Möglichkeiten zu erweitern, mehr Patienten in der autoinflammatorischen Gemeinschaft zu erreichen und zu unterstützen.

Der Fortschritt bei der autoinflammatorischen Diagnose und Behandlung ist weiterhin eine Herausforderung. Weltweit mangelt es immer noch an Spezialisten mit ausreichendem Wissen und Erfahrung, um diese Krankheiten sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen zu erkennen. Wie viele von Ihnen aus eigener Patientenerfahrung wissen, gibt es ohne Diagnose keine Behandlung. Um Fachkräfte im Gesundheitswesen weiterzubilden, wird FMF&AID weiterhin Webinare und Social-Media-Kampagnen organisieren. Wir freuen uns auf unsere weitere Arbeit, bei der wir alle Beteiligten informieren und aufklären, um sicherzustellen, dass Patienten eine rechtzeitige Diagnose, Behandlung und eine bessere Lebensqualität erhalten.

Als Mutter eines autoinflammatorischen Kindes und selbst Patientin bin ich fest davon überzeugt, dass die Arbeit von FMF&AID weiterhin von entscheidender Bedeutung ist, und ich schätze die anhaltende Unterstützung durch unsere globale Patientengemeinschaft. Vielen Dank, dass Sie uns dabei helfen, diese Sensibilisierungskampagne September 2023 sichtbar zu machen, indem Sie unser Magazin mit Freunden und Familie teilen.

Herzlichst, Malena Vetterli, Gründerin und Geschäftsleiterin

September: Weltweiter Monat der Autoinflammatorischen Erkrankungen - Unterstützt vom Europäischen Referenznetzwerk RITA

In diesem Jahr wurde auf dem FMF&AID-Treffen aller europäischen autoinflammatorischen Mitgliedsorganisationen einstimmig beschlossen, dass das Thema im September 2023 **PATIENTENZUGANG ZU GENETISCHEN TESTS** lauten sollte. Während klinische Symptome immer zu Diagnose- und Behandlungsplänen führen sollten, können Gentests ein nützliches und manchmal lebensrettendes Instrument sein. Es sind mehr als 40 autoinflammatorische Erkrankungen bekannt.

Trotz der Fortschritte bei der Genomsequenzierung haben Patienten weiterhin Probleme (häufig keinen Zugang zu Gentests). Diese Probleme können von Land zu Land unterschiedlich sein und reichen von Ärzten, die nicht bereit sind, Gentests anzuordnen, über die Nichtverfügbarkeit von Gentesteinrichtungen bis hin zu mangelnder Kostendeckung oder der Ablehnung einer Krankenversicherungspolice.

Symptomatische Patienten, die sich umfangreichen Gentests unterzogen haben, bei denen nur eine heterozygote Einzelmutation festgestellt wurde, werden häufig aufgrund des genetischen Befundes abgewiesen und somit medizinisch ignoriert. Die uSAID-Klassifizierung stellt eine weitere genetische Hürde für autoinflammatorische Patienten dar.

uSAID steht für undefinierte systemische autoinflammatorische Erkrankung, die etwa 60 % der bekannten Fälle ausmacht, bei denen keine genetische Mutation gefunden werden konnte, die die Symptomdarstellung erklären könnte. Für Angehörige der Gesundheitsberufe ist es wichtig zu verstehen, dass keine genetischen Befunde bei einem symptomatischen Patienten einer uSAID-Diagnose gleichkommen sollten, um sicherzustellen, dass kein Mangel an Pflege vorliegt oder eine psychosomatische Bezeichnung zugewiesen wird.

Es ist wichtig zu verstehen, dass genetische Varianten dieser Krankheiten noch untersucht werden und nicht genügend Informationen vorliegen, um absolut zu bestätigen, ob eine Mutation pathogen ist oder nicht. Darüber hinaus besteht in verschiedenen Datenbanken wenig Konsens darüber, dass ein Mutationsstatus immer derselbe ist.

Am anderen Ende des Spektrums gibt es einige autoinflammatorische Erkrankungen, die noch nicht erkannt sind und für die es keinen Behandlungscode gibt, die jedoch dennoch als uSAID behandelt werden sollten. Dazu gehören das Yao-Syndrom (NOD2) und die erst kürzlich entdeckten autoinflammatorischen Erkrankungen, die bisher nur in der medizinischen Literatur bekannt sind.

2023 EU-Treffen der FMF&AID in Budapest, Ungarn

Die FMF & AID Global Association organisierte und veranstaltete kürzlich das EU-Treffen der FMF&AID in Budapest, Ungarn. Angeschlossene Patientenorganisationen und Patientenvertreter aus mehreren europäischen Ländern (Spanien, Frankreich, Deutschland, Italien, Grossbritannien, Georgien, Schweiz, Griechenland, Türkei usw.) nahmen an dem zweitägigen Treffen teil, bei dem autoinflammatorische Themen von gemeinsamem Interesse diskutiert wurden.

Wir danken Novartis für das Sponsoring dieses wichtigen Treffens und schätzen ihr Engagement bei der Unterstützung von FMF&AID und seinen angeschlossenen

Patientenorganisationen, um sicherzustellen, dass die Stimmen der Patienten anerkannt werden. Die Gruppe hatte erfolgreiche Sitzungen und freut sich darauf, sich weiterhin weltweit für Patienten einzusetzen. Die wichtigsten Ergebnisse dieses Treffens finden Sie hier unten.

FMF&AID bedankt sich auch bei den Patientenvertretern, die zu dem persönlichen Treffen nach Budapest gereist sind. Unsere Gruppe hatte eine grossartige Erfahrung bei der Zusammenarbeit und dem gemeinsamen Ideenaustausch. Wir freuen uns auf ein Wiedersehen.



Quelle: Novartis

Wichtigste Erkenntnisse

- Die Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen auf lokaler Ebene und in Muttersprachen hilft der globalen autoinflammatorischen Gemeinschaft, die Probleme der Patienten besser zu verstehen und anzugehen
- Autoinflammatorische Patienten benötigen eine bessere klinische Diagnose (basierend auf den Symptomen), Zugang zu Gentests und angemessene und zeitnahe Behandlungen
- Es müssen weltweit klare Übergangsprozesse und eine Umsetzung von der Kinder- zur Erwachsenenversorgung etabliert werden
- Die Prüfung von Akute-Phase-Reaktanten ist keine umfassende Methode zur Diagnose autoinflammatorischer Erkrankungen
- Da es nur wenige Fachärzte für die Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen gibt, müssen Patienten weite Strecken zurücklegen, um behandelt zu werden
- Wenn die Krankheit des Patienten nicht landesweit anerkannt ist, sind soziale Dienste und Behindertenhilfe möglicherweise nicht zugänglich
- 60 % der autoinflammatorischen Patienten werden genetisch als uSAID (undefinierte systemische autoinflammatorische Erkrankung) diagnostiziert.
- Die autoinflammatorischen Symptome der Patienten korrelieren oft nicht mit genetischen Befunden

Patientenherausforderungen auf lokaler Ebene

- Patientenmitglieder können den Verein aus gesundheitlichen und finanziellen Gründen oft nicht unterstützen
- Erwachsene Patienten werden oft ausgeschlossen, da die meisten Patientenorganisationen auf die Pädiatrie ausgerichtet sind
- Viele Patienten können keine biologischen IL-1-Behandlungen erhalten, da diese in ihrem Land nicht verfügbar sind



Quelle: Malena Vetterli

Behandlungs- und Dosierungsprobleme bei autoinflammatorischen Patienten

- Es mangelt an Erfahrung und Wissen bei der Behandlung autoinflammatorischer Patienten mit biologischen Medikamenten
- Eine Eskalation der Behandlung mit Biologika ist erforderlich, wird jedoch aufgrund fehlender Kenntnisse nicht durchgeführt
- Dosierung und Behandlungsanpassungen biologischer Medikamente sollten auf der Krankheitsaktivität des Patienten basieren
- Es besteht keine ausreichende Expertise zum Einsatz von Kombinationstherapien
- Das Absetzen biologischer Medikamente während COVID, Sepsis, Infektion und Schwangerschaft ist auf Grundlage der medizinischen Daten falsch

Von Patientenorganisationen gemeldete häufige Probleme

- Vom Patienten berichtete Schübe sollten nicht von der Hand gewiesen werden, wenn CRP, ESR und SAA normal sind
- Für eine biologische Behandlung sind häufig positive genetische Befunde und erhöhte Laborwerte erforderlich
- Bei behandelten Patienten kann es zu Durchbruchssymptomen oder Krankheitsschüben kommen, die zusätzliche Medikamente erfordern, z. B. Steroide, Schmerzmittel usw.
- Bei behandelten Patienten kann eine Krankheit übersehen werden, sie kann jedoch infektiös (bakteriell) sein und eine rechtzeitige Antibiotikabehandlung kann erforderlich sein



Quelle: Malena Vetterli

Ankündigung – Neue globale FMF- und AID-Patientenorganisationen

Die FMF & AID Global Association freut sich, die Registrierung ihrer Schwesterorganisationen bekannt zu geben:

FMF & AID Australian Association



Unsere australische Niederlassung wurde Anfang des Jahres offiziell registriert. Es wird von Sharon Kensell geleitet und wird von einem grossartigen Team aus Patienten, Eltern und Betreuern vor Ort unterstützt.

Im August 2022 wurde die FMF & AID Global Association von Prof. Seth Masters und dem Walter and Eliza Hall Institute (WEHI) eingeladen, am 2. Australischen Autoinflammatorischen Krankheitssymposium teilzunehmen und über die Patientenerfahrungen in Australien zu berichten. Trotz ihrer eigenen gesundheitlichen Probleme reiste Sharon Kensell nach Melbourne und hielt einen fantastischen Vortrag! Vielen Dank, Sharon, für die grossartige Vertretung unserer australischen Patientengemeinschaft.



Sharon Kensell, Geschäftsführerin

Hier ist ein Link zu Sharons Präsentation. Wir wurden ausserdem aufgefordert, eine Zusammenfassung einzureichen, die angenommen und als Teil der Broschüre veröffentlicht wurde, die auf dem Symposium verteilt wurde.

FMF u. AIE Deutschland e. V.



Im Juni 2023 wurde die deutsche Niederlassung des FMF&AID gegründet und befindet sich derzeit in der Registrierung. Süreyya Der wird den Verein leiten. Sie setzt sich nicht nur für Patienten ein, sondern leidet auch an FMF und wurde erst im Erwachsenenalter diagnostiziert. Sie unterstützt nachdrücklich das Krankheitsbewusstsein für FMF und andere autoinflammatorische Erkrankungen bei Patienten und in Deutschland praktizierenden Medizinern. Darüber hinaus ist sie davon überzeugt, dass Kindertagesstätten, Schulen/Bildungseinrichtungen und Arbeitgeber darüber aufgeklärt werden müssen, wie sich autoinflammatorische Erkrankungen auf Schüler und Arbeitnehmer auswirken, um so deutsche Organisationen und Unternehmen in die Lage zu versetzen, eine Rolle bei der Unterstützung von Patienten jeden Alters zu spielen. Unser Ziel ist es, mit Fachzentren in ganz Deutschland zusammenzuarbeiten und ein medizinisches Netzwerk für die Patientenzuweisung aufzubauen.

Zoom-Hilfegruppe für Kinder mit autoinflammatorischen Erkrankungen

Zum dritten Jahr in Folge konnte die FMF & AID Global Association Kindern mit autoinflammatorischen Erkrankungen kostenlose psychologische Unterstützungssitzungen auf Englisch anbieten. Die Sitzungen werden von Karin Purugganan, Beraterin und Therapeutin von www.wonderologie.com, moderiert, die auf die Hilfe für Kinder mit seltenen und chronischen Krankheiten spezialisiert ist.

Die Kinder lieben sie und können es kaum erwarten, bis zur nächsten Sitzung. Laut Karin ist es im Umgang mit Kindern entscheidend, ihr Vertrauen zu gewinnen, aber auch relevant zu sein. Die Kinder lieben es, zu teilen, was sie interessiert, aber auch ihre Sorgen, Ängste usw., und wir bieten ihnen eine sichere Plattform, um zu teilen, was ihnen wichtig ist.

In einer aktuellen Sitzung wurden die Kinder gefragt, was in ihrem Leben vor sich geht. Da wir Kinder aus mehreren Ländern haben, berichteten einige, dass sie die Schule bereits abgeschlossen hatten und in den Sommerferien waren, während andere noch einige Wochen Unterricht hatten. Nachdem Karin ein Update erhalten hatte, stellte sie zwei Themen vor: Das erste ist die Verwendung eines Gefühlsrads, um den Kindern zu helfen, ihre Emotionen besser zu verstehen, und das zweite ist Klopfen oder eine emotionsfokussierte Therapie (EFT), die verwendet wird, um Ängste und Stress zu reduzieren. Diese Übung sendet Signale an

Gehirn und Körper und stellt die Energie wieder her. Der Einsatz dieser Technik kann vor einem Arzttermin, Auftritten oder Sportveranstaltungen hilfreich sein. Am Ende der Sitzung zeichneten die Kinder Bilder von Dinosauriern (siehe Zeichnung unten).

Zu den weiteren Sitzungsthemen gehörten die Kommunikation und Reaktion mit anderen in Bezug auf seltene Krankheiten, die Verwaltung von Schule und Aktivitäten während eines Krankheitsschubs, der Umgang mit Wut und Frustration usw. Diese monatlichen Sitzungen haben hervorragendes Feedback erhalten und wir werden unserer pädiatrischen Gemeinschaft weiterhin diese besondere Art der Unterstützung bieten.



September 2023 Thema: Zugang zu Gentests

Autoinflammatorische Erkrankungen sind seltene genetische angeborene Immunstörungen und können mono- oder polygener Natur sein. Monogene autoinflammatorische Erkrankungen entstehen durch eine einzelne Genmutation und verursachen Krankheiten wie FMF, CAPS, TRAPS, HIDS, Yao-Syndrom, Blau und andere.

Polygene autoinflammatorische Erkrankungen sind komplex, multifaktoriell und haben eine unbekannte Ätiologie, die durch eine Fehlregulation des angeborenen Immunsystems gekennzeichnet ist. Dazu gehören das Behçet-Syndrom, die idiopathische rezidivierende Perikarditis (IRP), die systemische juvenile idiopathische Arthritis (sJIA), die Still-Krankheit im Erwachsenenalter, die Kawasaki-Krankheit und andere.

Die Diagnose beider Krankheitsgruppen sollte auf klinischen Manifestationen, medizinischem Verdacht, Familienanamnese, Laborbefunden und Gentests basieren. Während die genetische Analyse und die Identifizierung pathogener Mutationen für die Diagnose monogener Erkrankungen von entscheidender Bedeutung sein können, ist es wichtig zu wissen, dass in 60 % der Fälle keine Genvariante(n) gefunden werden kann. Wenn dies der Fall ist, sollte bei dem Patienten eine uSAID (undefinierte systemische autoinflammatorische Erkrankung) diagnostiziert und der Patient rechtzeitig und

angemessen behandelt werden.

Ein weiterer Faktor, der die Diagnose mithilfe des genetischen Screenings beeinflusst, tritt auf, wenn Patienten heterozygot mit einer einzigen Variante des vererbten Gens vorliegen. Es ist wichtig zu wissen, dass Homozygotie (Träger zweier derselben vererbten Mutationen) nicht notwendig ist, damit ein Patient Krankheitssymptome aufweist. Die gleiche Regel gilt, wenn Patienten mit zusammengesetzten heterozygoten Mutationen (mehrere Einzelmutationen in monogenen Genen) ebenfalls krankheitsähnliche Symptome aufweisen können.

Weitere Probleme für Patienten entstehen, wenn genetische Ergebnisse darauf hinweisen, dass sie Träger von VUS (Varianten unklarer Bedeutung), gutartigen Varianten (von denen nicht bekannt ist, dass sie krankheitsverursachend sind), nicht klassifizierten Varianten (nicht erforschten Mutationen) oder signifikanten Mutationen, die nicht als autoinflammatorisch betrachtet werden, tragen. Bei Patienten können verschiedene der aufgeführten Symptome auftreten. Wenn sie jedoch symptomatisch sind, muss trotz genetischer Analyse und Ergebnissen eine Behandlung der Symptome durchgeführt werden.

FMF&AID setzt sich dafür ein, dass alle Patienten Gentests erhalten und Zugang zu ihren Ergebnissen erhalten.

Programm für junge Botschafter

FMF&AID ist auf der Suche nach jungen Botschaftern im Alter zwischen 15 und 35 Jahren, die sich aktiv an Aktivitäten wie dem Austausch gelebter Krankheitserfahrungen, dem Ausbau unserer Online-Communitys in mehreren Sprachen und der Sicherstellung, dass die Stimmen der Patienten gehört werden, beteiligen möchten. Es gibt viele Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen, die in den sozialen Medien das Bewusstsein schärfen. Wenn sich diese einzelnen Befürworter jedoch mit FMF&AID zusammenschliessen würden, hätten wir als Gruppe mehr Kraft, um unsere Gemeinschaft zu stärken.

Botschafter sind Personen, die selbst an einer autoinflammatorischen Erkrankung leiden und eine aktive Rolle in der Gemeinschaft spielen möchten. Diese Vertreter sollten bereit sein, auf Veranstaltungen zu sprechen, ihre Patientenerfahrung zu teilen und sich mit anderen Interessengruppen auszutauschen.

Wir ermutigen Patienten oder interessierte Eltern, die diese Rolle übernehmen möchten, sich an FMF&AID zu wenden. Bitte beachten Sie, dass Sie als Teenager die schriftliche Zustimmung Ihrer Eltern benötigen, um an diesem Programm teilzunehmen. Für weitere Informationen senden Sie bitte eine E-Mail an: info@fmfandaid.org.



Mackenzie Cabrera, USA
Mutter eines Kindes mit FCAS



Quelle: Mackenzie Cabrera
Patientensprecherin

Was Worte (an)richten können von Marie Jolie Gossing

Die Kraft von Worten ist besonders in der Arzt-Patientenkommunikation mächtig. Jeder Patient und vor allem jeder Mensch mit einer seltenen Erkrankung wird verstehen, was Worte anrichten können. Leider nicht jeder wird verstehen, dass Worte genauso gut etwas wieder richten können. Ich als Morbus Still Patientin weiss, wie allein man sich mit der Hoffnungslosigkeit fühlt. Ich weiss, wie komisch und sonderbar man sich vorkommt. Deswegen habe ich mich dazu entschlossen, diesen Text zu schreiben in der Hoffnung, dass der ein oder andere neue Hoffnung dazu gewinnt und sich mit schlechten Erfahrungen nicht mehr allein fühlt. Denn ja, die Kommunikation zwischen Ärzten und uns kann auch positiv sein.

Um die Auswirkungen von Gesprächen darzulegen, möchte ich euch zuerst an meiner Geschichte als Kurzversion teilhaben lassen. Als junges Kind hatte ich oft Rückenschmerzen, musste mich durch die Schmerzen beim Tragen meines Schulrucksacks übergeben und wurde dadurch ständig von der Schule abgeholt. Bis zu meinem elften Lebensjahr kamen weitere Symptome hinzu. Von ständigen Kopf-, Bauch- und Gelenkschmerzen bis hin zu Neuralgien. Um herauszufinden, was mit meinem Körper nicht stimmte, verbrachte ich den Grossteil meiner Kindheit und Jugend in Arztpraxen, Ambulanzen und Krankenhäusern. Jedes Mal, wenn ein Termin anstand, war ich voller Hoffnung auf eine Antwort. Voller Hoffnung auf

Hilfe. Voller Hoffnung auf Gesundheit. Voller Hoffnung auf Verständnis. Diese Hoffnungen wurden nicht erfüllt. Sie wurden weder als ich ein Kind war, erfüllt noch als Teenager. Die Termine liefen immer gleich ab: kurz und enttäuschend. Ich wurde über die Jahre hinweg von verschiedenen Fachärzten immer das Gleiche gefragt. Irgendwann konnte ich die Antworten auswendig wiedergeben. Mir waren die Fragen bekannt und ich wusste ebenso, dass meine Antworten für das weitere Gespräch irrelevant waren. Es war egal, was ich erwiderte, die Ärzte hörten mir nie richtig zu und nahmen mich nicht ernst. Ganz im Gegenteil: „Hast du Stress? Gehst du gerne zur Schule? Ist in deiner Familie alles ok? Hast du Freunde?“(...) „Nein, ich habe nicht mehr Stress als sonst. Ja, ich gehe gerne zur Schule, auch wenn ich es selten hinschaffe. Da kann ich meine Freunde sehen.“



Das Foto wurde von Marie Jolie Gossing zur Verfügung gestellt

Oft geht es mir zu schlecht, um sie in meiner Freizeit zu treffen. In meiner Familie ist alles ok.“ „*Naja*, Stress ist subjektiv und Schmerzen sowieso. Wenn du so wenig zur Schule gehst, dann hast du sicher viele Ängste und wenig Anschluss. Das schlägt auf die Psyche! Ja gut, jetzt ist deine Mutter auch dabei, was will man da als Kind schon *sagen*?“

Ich glaube, die letzten 7 Zeilen brauchen keine weitere Erklärung und sprechen für sich. Nach derartigen Terminen habe ich viel geweint, war verunsichert und hatte kein Vertrauen mehr in Ärzte. Man fragt sich: Warum wird mir nicht geholfen? Warum glaubt man mir nicht? Warum muss ich weiter mit den Schmerzen leben? Solch ein Gespräch kann zu keiner Verbesserung der physischen sowie psychischen Gesundheit führen.

Innerhalb des Ärztemarathons bekam ich die ein oder andere Diagnose, wie beispielsweise eine chronisch rekurrende multifokale Osteomyelitis. Dies bedeutete allerdings nicht, wie ich annahm, mehr Gehör von den Ärzten zu bekommen. Im Gegenteil bekam ich von meinem damaligen Rheumatologen eher Gegenwind. So was wie „*Mit* so einer Grunderkrankung ist das Leben ja auch nicht einfach, da kann man schon mal psychosomatische Symptome *entwickelt*“ oder „*Mädchen* mit einer chronisch rekurrenden multifokalen Osteomyelitis haben ja oft eine Schmerzsyndromkomponente und steigern sich in Symptome *rein*“ gehörten stets zu den Standardaussagen.

Durch die Ignoranz der Beschreibung meiner Symptome durch das zu schnelle Urteil und die Verallgemeinerung von absolut unterschiedlichen Patientenfällen blieb über einen langen Zeitraum der Morbus Still unentdeckt. Ich hatte Angst, meinen Ärzten zu sagen, wie schlecht es mir geht. Immer mehr Symptome kamen hinzu. Ich bekam keine Luft und das Atmen war schmerzhaft. Beim Laufen hatte ich nicht nur Gelenk und Knochenschmerzen, sondern das Gefühl, dass meine Gefäße kochen. Im Schub wurden meine Augen rot und brannten. Ich hatte entzündete Hautstellen und dauerhaft Halsschmerzen. Ich konnte innerhalb der Kopfschmerzschübe die Sterne auch ohne Sternenhimmel und ohne draussen zu sein sehen. Als ich dann fleckigen, lachsfarbenen Ausschlag an den Beinen entwickelte, der hauptsächlich nur abends oder nach dem Duschen auftrat, dachte ich letztendlich, dass mich kein Arzt auf der ganzen Welt ernstnehmen würde, wenn ich davon berichte.

Mir wurde durch die bis zu diesem Zeitpunkt undiagnostizierte Erkrankung nahezu alles weggenommen, was ich liebte. Von Freizeitaktivitäten mit Freunden und Familie über die Möglichkeit zu singen und Ukulele zu spielen, bis hin zu alltäglichen Dingen wie Einkaufen, Spazieren und zur Schule gehen zu können. Nichts von dem war mehr möglich. Ich fasste also meinen ganzen Mut zusammen und entschied mich, in ein Zentrum für seltene Erkrankungen zu gehen, um nochmals mein Leben offen darzulegen.

Doch auch da traf ich auf sinnlose Kommunikation und Ablehnung. Hoffnung? Hatte ich nicht mehr. Kraft zum Kämpfen? Erst recht nicht.

Meine Mutter aber gab nicht auf und machte sich anderweitig auf die Suche nach Hilfe. Auf Facebook fand sie die Morbus Behcet Deutschland Gruppe und schilderte dort in einem Beitrag meine Symptomatik. Es kamen viele liebe Kommentare und letzten Endes eine private Nachricht der Admin Malena Vetterli von der FMF & AID Association, die sofort ihre Hilfe anbot. Sie vermittelte mich an die Universitätsklinik Erlangen und meinen heutigen Rheumatologen Dr. Rech. Dank ihr, dank dem Verein und dank Dr. Rech komme ich im weiteren Textverlauf endlich auf ganz viel Positives zu sprechen.

Ich hatte unfassbar grosse Angst vor dem Termin. Unfassbar grosse Angst, wieder Mals enttäuscht zu werden. Unfassbar grosse Angst, keine Hilfe zu finden. Unfassbar grosse Angst, dass ich mir umsonst ein letztes Mal Hoffnung gemacht habe. Über vier Stunden bin ich mit meiner Familie zu dem Termin angereist. Geschlafen oder etwas gegessen habe ich vorher nicht. Zu schlecht und zu mulmig war mir vor Aufregung. Auf der langen Hinfahrt googelte ich noch schnell nach einem Bild des Arztes, in der Hoffnung, dass mich ein sympathisches Lächeln etwas beruhigen würde. Dann war es so weit. Mein Ersttermin war von Anfang an

anders als alle anderen Termine zuvor. Ich wurde mit einem sympathischen Lächeln, einem offenen Ohr, einer grossen Portion Verständnis und ganz viel Zeit empfangen.

Mein Rheumatologe hat nicht die gleichen Fragen gestellt wie die anderen Ärzte. Seine Fragen waren viel tiefgehender. Zum ersten Mal basierten die Fragen auf meinen Antworten. Dadurch, dass ich sofort das Gefühl hatte ernst genommen zu werden, konnte und kann ich mit ihm offen über meine Beschwerden, Ängste und Sorgen reden. Mein extrem negatives Verhältnis zu Ärzten, welches aus Angst und Misstrauen bestand, hat sich von dort an mehr ins positiv verändert.

Ich musste lernen, wie es ist, wenn einem zugehört wird und man dem Arzt alles anvertrauen kann. Wenn man dem Arzt erzählen kann, dass ein Schub Stress getriggert verursacht wurde, ohne Angst haben zu müssen, dass dieser einen dann nicht mehr ernst nimmt. Wir probierten verschiedene Medikamente aus. Angefangen mit Colchicin als Basis über Anakinra und Ilaris bis hin zu Infliximab.

Durch diese enorm grosse Vertrauensbasis zu meinem Rheumatologen, ausgehend von unserer sehr guten Kommunikation, konnten wir immer offen über Rückschläge oder nicht ideale Medikation sprechen und somit schlussendlich eine passende Therapie finden.

Niemals hätte ich mich bei den vorherigen Ärzten getraut zu sagen, dass die Wirksamkeit einer Therapie zu gering ist – die Medikamente und somit die Hoffnung auf Besserung „weggenommen“ zu bekommen, war zuvor stets zu gross. Ohne grosse Wirksamkeit dachte ich, würde man behaupten, es sei doch psychosomatisch.

Für mich ist es daher sehr wichtig, dass mein Arzt und ich offen und auf Augenhöhe kommunizieren können. Nur dann, wenn ich als Patient meine Beschwerden, Sorgen und Ängste klar ausdrücken kann, kann der Arzt eine Diagnose stellen, eine Therapie finden und versuchen, meine Ängste zu nehmen. Eine anfänglich geschaffene Vertrauensbasis, ausgehen von dem Arzt, wirkt sich positiv auf die Ehrlichkeit und Offenheit des Patienten aus. Für eine gute Kommunikation sind also beide Parteien essenziell. Es ist ein Geben und Nehmen. Wenn ein Arzt mich zudem über Therapiemöglichkeiten als auch über meine Erkrankung an sich aufklärt und mir vor allem Dinge erklärt, dann können viele Unsicherheiten bereits genommen werden.

In meinem Fall bedeutet eine gute Arzt-Patienten-Kommunikation LEBEN. Leben im Sinne von laufen, tanzen, atmen, sich bewegen, Freunde treffen und viele alltägliche Dinge erLEBEN zu können. Die tolle Beziehung zu meinem Rheumatologen bedeutet für mich Zukunft. Die Möglichkeit, meinen Traum des

Medizinstudiums zu verwirklichen, da dies nun körperlich machbar ist. Früher wollte ich Medizin studieren, aufgrund von schlechten Erfahrungen mit Ärzten. Ich hatte immer das Ziel vor Augen, bloss nicht so zu werden wie die anderen und es später selber besser zu machen. Heute ist dies zwar immer noch mein Ziel, allerdings habe ich nun endlich auch ein tolles und positives Vorbild.

Für alle Patienten wünsche ich mir, dass in Zukunft solch eine Beziehung zu seinem Arzt der Standard ist. Meiner Auffassung nach müssen sich diesbezüglich mehrere Faktoren zum Wohl beider Parteien ändern. Zum einen besteht das grosse Zeit Problem. Damit genügend Zeit für das Patientengespräch zur Verfügung steht, brauchen wir mehr Ärzte. Wir brauchen also mehr Universitäten und Lehrende. Genügend Menschen, die Medizin studieren wollen, haben wir bereits. Die allgemeinen Arbeitsbedingungen von Ärzten müssen sich ebenfalls grundlegend verbessern, damit mehr Menschen nach dem Studium praktizieren und weniger ins Ausland oder in die Forschung gehen. Wenn es dann genügend Ärzte und Zeit für die Patienten gibt, dann wäre es von Vorteil, wenn den Medizinern im Studium beigebracht würde, wie man mit Patienten kommuniziert und interagiert. Als Patient ist man verdammt wütend, wenn man nicht ernst genommen wird, aber oftmals liegt es an der Unwissenheit der Ärzte.

Dies meine ich keinesfalls böse, das Spektrum an rheumatischen Erkrankungen ist enorm breit - da kann nicht jeder Arzt alles wissen. Daher wären regelmässige fachspezifische Schulungen klasse, um das Wissensspektrum von Ärzten zu erweitern und zu modernisieren. Zu guter Letzt ist es von Vorteil, wenn der Arzt gerne kommuniziert, so banal sich das auch anhört. Für mich ist es eine Herzensangelegenheit zu sagen, dass die sozialen Kompetenzen von Ärzten für uns als Patienten viel wichtiger sind als ein 1,0-Abitur oder ein deutlich überdurchschnittlicher Mediziner-test.

Ob sich an dem System etwas ändern wird? Hoffentlich. Wünschen würde ich es uns auf jeden Fall. Genauso wünsche ich allen Patienten viel Gesundheit, Kraft und Durchhaltevermögen. Steht für euch ein! Kämpft für euch! Haltet durch! Wir halten zusammen!

SEPTEMBER

Weltweiter Monat der Autoinflammatorischen Erkrankungen

- 1** Es gibt **40+** autoinflammatorische Erkrankungen
- 14 Jahre** bis zur Erwachsenenendiagnose
- 2** **3 Jahre** bis zur pädiatrischen Diagnose
- 3** Personen **aller Ethnien** und Altersgruppen können betroffen sein.
- 4** **Häufige Symptome:** Fieber, Hautausschlag, Gelenk- und Muskelschmerzen, Müdigkeit, Bauchschmerzen, Erbrechen, Kopfschmerzen, usw.

SEPTEMBER

Weltweiter Monat der
autoinflammatorischen Erkrankungen

www.fmfandaid.org

Assistenzhunde

Im letztjährigen Newsletter schrieb eines unserer Mitglieder, Brooke Hightower-Foster, über ihre Erfahrungen mit einem Weimaraner-Hund und wie sie ihn zum Assistenzhund ausgebildet hat, damit er Fieber und Schübe bei ihren Töchtern erkennen kann, noch bevor sie auftreten (3 -4 Tage vor Beginn). Diese Fähigkeit, einen Hund zu trainieren und den Eltern frühzeitig die Möglichkeit zu geben, die notwendigen medizinischen Vorkehrungen zu treffen, bevor ein Krankheitsschub auftritt, ist erstaunlich.

Nachdem Brooke die Arbeit und die Bemühungen von FMF&AID zur Unterstützung der Gemeinschaft von Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen gesehen hatte, sprach sie mit der Weimaraner-Züchterin, von dem sie ihren Assistenzhund gekauft hatte, und ermöglichte sie eine Spendemöglichkeit an unseren Verein. Melissa Miller, die Züchterin bei Miller's Kennel (millerskennel.com) in Illinois, USA, kontaktierte FMF&AID und teilte uns mit, dass sie beschlossen hatte, zwei Welpen an unsere Organisation zu spenden.



Quelle: Melissa Miller

Dies war eine grossartige Gelegenheit für zwei kranke Kinder und ihre Familien, von einem Assistenzhund zu profitieren.

Nachdem wir zahlreiche Interviews mit interessierten Eltern geführt und sichergestellt hatten, dass die Familien den Bedürfnissen der Weimaraner-Welpen gerecht wurden, ging der erste Welpen an Charlotte, ein 6-jähriges Mädchen, bei dem das CAPS-Syndrom diagnostiziert wurde, und der zweite an Tobi, einen 9-jährigen Junge, bei dem PFAPA diagnostiziert wurde. Ihre Geschichten sind zusammen mit allen anderen Patientengeschichten zu finden.

Fakten über Weimaraner

- Es handelt sich um grosse Hunde mit einem Gewicht von 25 bis 41 kg.
- Sie sind sehr energiegeladen und erfordern ein hohes Mass an körperlicher Aktivität.
- Sie zählen zu den besten Spürnasen.
- Der Weimaraner ist nicht gerne allein, da er nervös wird und bellt.
- Sie sind schnelle Hunde und laufen bis zu 56 km/h.
- Sie gehören zu den treuesten Hunderassen überhaupt.
- Sie sind liebevolle, freundliche, mutige und gehorsame Hunde.
- Training und Sozialisierung sind von entscheidender Bedeutung, und diese Hunde können für den menschlichen Dienst ausgebildet werden.

Von FMF&AID und ImmunAID organisierte Webinare

Um die Patientengemeinschaft mit autoinflammatorischen Erkrankungen zu informieren und aufzuklären und Medizinern die neuesten Informationen zur Verfügung zu stellen, hat FMF&AID eine Reihe erfolgreicher Webinare veranstaltet, viele davon in Zusammenarbeit mit ImmunAID.

Zu den vorgestellten Themen gehörten PFAPA, FMF, AOSD und Morbus Behcet. Diese Online-Webinare wurden in verschiedenen Sprachen angeboten, um sicherzustellen, dass unsere betroffenen Gemeinschaften gleichberechtigten Zugang zu den Informationen hatten. Wir planen für zukünftige Webinare und werden Termine und Zeiten zu gegebener Zeit bekannt geben.

FMF&AID PRÄSENTIERT ImmunAID PRÄSENTIERT

Autoinflammatorische Erkrankungen

Webinar-Serie Winter 2022

Eine Reihe von Webinaren, um Wissenslücken zu schließen und das medizinische Bewusstsein zu schärfen.

DEUTSCH	TÜRKISCH	DEUTSCH	ENGLISCH	TÜRKISCH	GRIECHISCH	ENGLISCH
Periodische Fiebersyndrome bei Kindern	Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)	Familiäres Mittelmeerfieber, Behcet Krankheit und Morbus Still	Behçet's disease	Behçet hastalığı	Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός	Familial Mediterranean Fever
5. Dez., 20-21 Uhr	8. Dez., 18-19 Uhr Türkische Zeit	12. Dez., 20-21 Uhr	13. Dez., 17-18 Uhr	14. Dez., 18-19 Uhr Türkische Zeit	16. Dez., 17-18 Uhr Griechische Zeit	20. Dez., 17-18 Uhr
Dr. med. Tobias Krickau Kinderreumatologe Universitätsklinik Erlangen Deutschland	Prof. Haner Direskeneli İç Hastalıkları, Romatoloji Marmara Üniversitesi İstanbul, Türkei	Dr. med. Jürgen Rech Rheumatologie u. Immunologie Universitätsklinik Erlangen Deutschland	Dr. Paul van Daele Erasmus University Medical College in Rotterdam Die Niederlande	Prof. Haner Direskeneli İç Hastalıkları, Romatoloji Marmara Üniversitesi İstanbul, Türkei	Dr. Κατερίνα Λάσκαρη Ρευματολόγος Λαϊκό Νοσοκομείο στην Αθήνα Griechenland	Prof. Sophie Georjin-Lavialle Head of the AID center CEREMIA Principal Coordinator Tenon Hospital, Paris - France



Familiäres Mittelmeerfieber, Behcet Krankheit und Morbus Still

Dr. med. Jürgen Rech
Universitätsklinik Erlangen

12. Dezember 2022

Europäisches Referenznetzwerk RITA – Jahrestagung 2023 in Utrecht

Die Generalversammlung des Europäischen Referenznetzwerks RITA (Netzwerk für seltene Immundefizienz, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen) findet jedes Jahr statt und die Jahrestagung 2023 fand vom 15. bis 17. Juni in Utrecht, Niederlande, statt. Zu den Teilnehmern gehörten der RITA-Vorstand (Koordinator, Netzwerkmanager und Koordinationsteam, Stream-Leiter und vier Patientenvertreter), medizinische Fachkräfte, Repräsentanten der Wissenschaftlichen Gesellschaften und Vertreter von Patientenverbänden, darunter auch Malena Vetterli, Geschäftsführerin der FMF & AID Global Association. Sie ist die Patientenleiterin für den autoinflammatorischen Arm und ausserdem die RIPAG-Vorsitzende, die Patienten in RITA vertritt.

Die an RITA-Initiativen beteiligten Teilnehmer kamen zu diesem jährlichen Programm zusammen, um bereits abgeschlossene Arbeiten zu besprechen und zukünftige Aktivitäten in den verschiedenen Arbeitsgruppen zu planen, darunter

Forschung/ molekulare Tests, Patientenreisen, klinische Leitlinien, IT/e-Health, Übergangspflege, Bildung, und Register. Abgesehen von diesen Plenarsitzungen gab es parallele Sitzungen, die von jedem der Facharztleiter geleitet wurden: Autoimmunerkrankungen, autoinflammatorische Erkrankungen, primäre Immundefekte und pädiatrische Rheumatologie.

Patientenvertreter für jede Krankheitsgruppe stellten die Ergebnisse der Patientenreisen vor. Die autoinflammatorische Gruppe, vertreten durch Malena Vetterli, sorgte für die Patientenreise zum Familiären Mittelmeerfieber. Die gemeldeten Details wurden von verschiedenen Fokusgruppen für FMF-Patienten gesammelt, die in mehreren Sprachen in mehreren Ländern organisiert waren. Die nächste Phase der Berichterstattung wird Beiträge von FMF-Spezialisten und Gesundheitsdienstleistern umfassen. Diese Patientenreisen werden nach Abschluss in mehreren Sprachen online über die RITA-Website verfügbar sein.



Quelle: ERN-RITA

Einrichtung eines Spezialzentrums (B-Zentrum) für periodische systemische Autoinflammatorische Erkrankung am Uniklinikum Erlangen von PD Dr. Jürgen Rech, Oberarzt der Klinik und Leiter der Spezialsprechstunde Autoinflammation -AOSD, FMF, Gicht, usw.

Gründung

Durch stetiges Wachstum erschien es uns 2022 sinnvoll, hilfreich und notwendig zu sein, die Sichtbarkeit der Spezialsprechstunde auch formal zu erhöhen. Somit erfolgte am 27.März.2023 die offizielle Gründung eines Spezialzentrums für Periodische Systemische Autoinflammatorische Erkrankung. Herrn PD Dr. Jürgen Rech (Sprecher, Universitätsklinik Erlangen, Rheumatologie) zusammen mit Herrn Dr. Tobias Krickau (Stellvertretender Sprecher, Kinder- und Jugendklinik Universitätsklinik Erlangen, Rheumatologie) und der tatkräftigen Unterstützung der jeweiligen Klinikleitung (Prof. Dr. univ. Georg Schett, Medizinische Klinik 3, Rheumatologie&Immunologie, Universitätsklinik Erlangen), sowie Prof. Dr. Joachim Wölfle, Kinder- und Jugendklinik, Universitätsklinik Erlangen), dem Zentrum für seltene Erkrankungen (A-Zentrum) mit Fr. Prof. Dr. Beate Winner, den Kollegen und jeweiligen Sprecher der weiteren Spezialzentren (B-Zentren), dem Dekan Prof. Dr. Markus F. Neurath, die Ärztliche Direktion (Prof. Dr. Dr. h.c. H. Iro), Kaufmännische Direktion (Dr. Albrecht Bender) wurde dies offiziell beschlossen.

Kooperation

Relativ zeitnah zu den Anfängen der Spezialambulanz erfolgte direkt die Kontaktaufnahme mit FMF & AID Global

Association (CEO Malena Vetterli). Durch den Kontakt mit dem Verein wurde bestärkt, dass sowohl der Bedarf an Ärzten, die sich mit Autoinflammation beschäftigen sehr gross sei, Patienten auch weiterhin lange auf eine Diagnose warten müssen und vor allem auch Therapien oft verzögert bzw. manchmal restriktiv gehandhabt werden.

Sehr schnell nach dem Beginn war festzustellen, dass die Patienten zwar „überrascht“ waren, nun immer den gleichen Arzt „sehen zu müssen“ bzw. immer vom gleichen Arzt behandelt zu werden, allerdings habe ich den Eindruck, dass es nicht „unangenehm“ ist, sowohl für die Patienten aber natürlich auch für mich, da somit der Informationsverlust gering gehalten werden kann.

Dienste

Erlangen bietet Patienten die Möglichkeit sich beraten, diagnostizieren, und langfristig therapeutisch betreuen zu lassen. Man kann aber auch als Zweitmeinung vorgestellt werden können. Somit wurde die Anzahl der Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen stetig grösser. Das Zentrum hat sich so etabliert, dass die Patienten mittlerweile aus Gesamtdeutschland nach Erlangen anreisen, vereinzelt auch aus den angrenzenden Nachbarländern.

Projekte

Wissenschaftliche Projekte mit Patienten für Patienten, FMF&AID International, aber auch mit nationalen und internationalen Kooperationspartner sind bereits angelaufen oder befinden sich derzeit in Planung (COVID-19 Impfansprechen bei AID unter anti-IL-1 Therapie, Lebensqualität von AID-Patienten im Rahmen der Pandemie etc.). Wichtig ist hierbei, dass Patienten und Ärzte dem auch offen gegenüberstehen, aktiv mitwirken und somit eigene Ideen gemeinsam zusammen mit dem Zentrum somit umgesetzt werden können.

- Erhöhung der Awareness bzgl. AID bei Ärzten aller Fachrichtungen
- Schulung und Weiterbildung von Studenten, Ärzten und Patienten



PD Dr. Jürgen Rech
Sprecher



Dr. Tobias Krickau
Stellvertretender Sprecher

Quelle: Uniklinik Erlangen

Ausblick

- Frühzeitige Diagnosestellung für Patienten mit seltenen Periodischen Systemischen Autoinflammatorischen Erkrankungen verbessern



zpsae.uk-erlangen.de



Internistischen Zentrum Uniklinik Erlangen
Quelle: Michael Rabenstein

Rezension des Buches " Lausche der Weisheit" von Diana Szaragat

Wir teilen mit der internationalen Gemeinschaft die argentinische Publikation „Lausche der Weisheit“ – Seltene Krankheiten: Strategien zur Artikulation des Gesundheitssystems und sozio-sanitäre Auswirkungen auf die Diagnosestellung, verfasst von César Agustín Crespi und Diana Szaragat in Zusammenarbeit mit anderen Fachleuten .

Im Prolog von Dr. Ricardo Sánchez Peña, Direktor des Artificial Pancreas Project of Argentina, heisst es: „Angesichts der heutigen Zeit ist dies ein notwendiges Buch mit einem besseren Zugang zu bisher nicht anerkannten Rechten und dem Kampf gegen Diskriminierung.“ Es befasst sich mit dem Bereich seltener und schwer zu diagnostizierender Krankheiten.

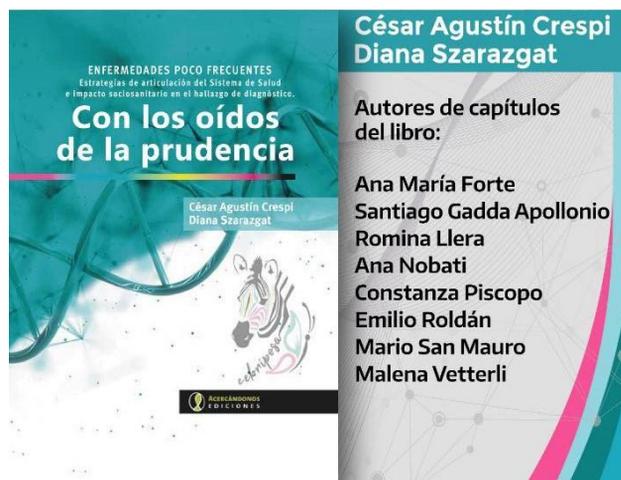
Die Konzeption des Textes konzentriert sich auf den Patienten, der mit seiner mit Informationen beladenen Schubkarre die „*diagnostische Odyssee*“ durchläuft, sowie auf die Anerkennung des Mangels an Spezialisten, Zentren und geeigneten Protokollen. Es berücksichtigt auch die Abwesenheit in Grundstudiengängen, insbesondere die Notwendigkeit gut informierter Patienten und die Rolle des „*Patientenexperten*“. Die Rolle von Patientenorganisationen wird als Teil der Lösung einbezogen, ihre Ziele und Unterstützungsleistungen für die Gemeinschaft werden hervorgehoben. Aus dieser Sicht ist der Patient ein aktiver Berater und beteiligt sich an

der Diagnose, solange der Arzt zuhören kann.“

Das Buch behandelt anschliessend verschiedene Themen im Zusammenhang mit der Aufklärung, Diagnose und Prävalenz seltener Krankheiten.

In den letzten Jahren hat sich das Gebiet der seltenen oder seltenen Krankheiten von einer begrenzten Gruppe unbekannter Einheiten, akademischer Waisen, Forschungs- und institutionellen Interessen hin zu einer Reihe von Krankheiten entwickelt, die diagnostiziert und in bestimmten Fällen behandelt werden können. Aufgrund der grossen Vielfalt und geringen Häufigkeit der einzelnen seltenen Krankheiten ist der Zugang zur Diagnose jedoch schwierig.

Als seltene Krankheiten gelten Krankheiten, deren Prävalenz höchstens einen Fall pro 2000 Menschen beträgt. Es sind mehr als 7.000 Entitäten enthalten, und insgesamt sind sie viel häufiger als angenommen.



Quelle: Editorial Acercándonos Cultura

Abhängig von den verfügbaren Informationen und der Fähigkeit, sie zu erkennen, entwickelt sich die Krankheit in vielen Fällen, ohne dass sie als solche erkannt wird. Oftmals werden diese Krankheiten falsch oder gar nicht diagnostiziert, was zu erheblicher Morbidität und Mortalität führt. Einige von ihnen haben eine so geringe individuelle Prävalenz, dass besondere und koordinierte Anstrengungen erforderlich sind, um sie zu erkennen und zu behandeln.

Seltene Krankheiten können überwältigend und manchmal tödlich sein und bedeuten erhebliche familiäre und soziale Belastungen. Aufgrund der Anforderungen an das Gesundheitssystem ist damit auch ein hoher Verbrauch an Gesundheitsressourcen verbunden. Diese Krankheiten sind in der Regel schwerwiegend und gefährden das Leben der Patienten, wenn sie nicht rechtzeitig diagnostiziert oder richtig behandelt werden. Bei zwei Dritteln von ihnen ist die Lebenserwartung verkürzt; 30 % der Patienten sterben vor dem 10. Lebensjahr und 20 % im Alter zwischen 10 und 30 Jahren. Die meisten Phänotypen, die mit einem längeren Überleben vereinbar sind, gehen mit Behinderungen einher, die den Zugang zu Schulbildung und Beschäftigung einschränken und die Lebensqualität verschlechtern. Für einige dieser seltenen Krankheiten gibt es derzeit eine wirksame spezifische Behandlung. Im Übrigen ermöglicht eine frühzeitige Diagnose eine angemessene Familienberatung und die Einrichtung einer unterstützenden

Behandlung; In beiden Fällen ist es möglich, die Lebensqualität des Patienten deutlich zu verbessern, das Fortschreiten der Krankheit zu verzögern oder manchmal sogar zu stoppen.

Die Symptome können in jedem Alter auftreten, im Kindesalter oder im Erwachsenenalter. Oft sind die ersten Symptome üblich und werden mit denen bekannterer und häufiger auftretender Krankheiten verwechselt. Sie weisen selten spezifische Anzeichen auf und werden im Allgemeinen vermutet, wenn scheinbar unabhängige Symptome hinzukommen oder wenn die anfängliche Reaktion auf übliche Behandlungen nicht wie erwartet ausfällt. Im Allgemeinen besteht in der medizinischen Gemeinschaft ein Mangel an Wissen über diese Art von Pathologie, was mit einer unvermeidlichen Verzögerung der Diagnose und damit der Einführung unzureichender Behandlungen bis zur Erstellung einer genauen Diagnose einhergeht. Es ist wichtig zu beachten, dass viele seltene Krankheiten mit einem normalen Leben vereinbar sind, wenn Diagnose und/oder Behandlung rechtzeitig erfolgen. Viele Betroffene fühlen sich isoliert und wissen nicht, wohin und an wen sie sich wenden sollen. Dies ist auf den Mangel an Spezialisten, Protokollen und umfassenden Zentren zurückzuführen, in denen eine vollständige und umfassende Antwort auf ihre Pathologie gefunden werden kann. Dieses Buch finden Sie [hier](#). Eine englische Version wird später in diesem Jahr verfügbar sein.

Patientenreise: Antonella (Ecuador) mit NOMID/CINCA



Meine Tochter Antonella wurde mit einer seltenen Krankheit namens NOMID/CINCA geboren, der schwersten Form von CAPS, dass für „Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome“ steht.

Bei der Geburt hatte sie am ganzen Körper Urtikaria und die Ärzte sagten, es handele sich um eine Allergie. Dann, im Alter von zwei Wochen, wurde ihr rechter Arm gelähmt und einen Monat später passierte dasselbe mit ihrem linken Bein. Da die Ärzte des öffentlichen Gesundheitssystems nicht herausfinden konnten, was mit ihr los war, blieb uns nichts anderes übrig, als verschiedene Privatärzte zu konsultieren. Die einzigen Medikamente, die sie ihr gaben, waren Kortikosteroide, um die Entzündung in ihren Gelenken zu lindern. Sie nimmt derzeit weiterhin dieses Medikament zur Kontrolle der Entzündung ein, benötigt jedoch andere Medikamente zur langfristigen Kontrolle ihrer Krankheit.

Diese Privatärzte forderten unzählige Tests, MRTs, Lumbalpunktionen, Hautbiopsien und mehr. Sie wurde so oft ins Krankenhaus eingeliefert, dass ich den Überblick verloren habe. Als sie sechs Monate alt war, vermutete einer ihrer Ärzte, dass sie eine genetische Krankheit haben könnte und ihr Blut wurde zur Untersuchung in die USA geschickt. Die Ergebnisse wurden zurückgegeben und die Diagnose NOMID/CINCA gestellt.

Heute, im Alter von 18 Monaten, warten wir

immer noch darauf, dass das örtliche Krankenhaus in Ecuador uns mit den dringend benötigten biologischen Medikamenten zur Behandlung von NOMID/CINCA versorgt. Aufgrund der systemischen Entzündung, die ihren gesamten kleinen Körper betrifft, wächst sie kaum und hat in ihrem Alter nur die Größe eines 7 Monate alten Kindes. Darüber hinaus leidet sie täglich unter starken Schmerzen in ihren Gelenken, im Kopf und im ganzen Körper. Sie redet nicht, sie weint nur und selbst ihre Bewegungen sind eingeschränkt.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Leider sind Biologika (IL-1) aufgrund ihrer hohen Kosten in vielen Ländern Südamerikas nur selten verfügbar, sodass Kinder wie meine Tochter unbehandelt bleiben und eine verheerende Prognose haben. Wir haben an viele Türen geklopft und überall nach Hilfe gesucht. Darüber hinaus mussten wir rechtliche Schritte einleiten und eine Klage einreichen, um unser Gesundheitssystem zum Kauf, Import und zur Bereitstellung biologischer Medikamente zu zwingen, da es keine Lieferkette und Erstattung für den Bezug dieser Spezialmedikamente gibt. Obwohl wir unsere Klage letzten Monat gewonnen haben, warten wir weiterhin darauf, dass das Krankenhaus unserer Tochter das lebensrettende Medikament zukommen lässt, das sie dringend benötigt.

FMF&AID hat uns in dieser schrecklichen und traumatischen Situation von Anfang an grossartige Unterstützung und Ratschläge gegeben, und es war eine Erleichterung, dass sie wissen, wie sie den Prozess zur Inanspruchnahme von Pflege steuern müssen. Sie haben geholfen, indem sie Ärzte kontaktierten, sich für den Zugang zu biologischen Medikamenten einsetzten und uns mit aktuellen Krankheitsinformationen versorgten. Ich weiss nicht, was meine Frau und ich ohne ihre Hilfe und Ermutigung getan hätten. Wir danken FMF&AID für ihr grosses Engagement bei der Unterstützung unserer

Familie und der Bearbeitung des Falles unserer Tochter.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Josiah (USA) mit FCAS



Hallo, mein Name ist Makenzie und ich bin die Mutter von Josiah, der am Familiären Kalten Autoinflammatorischen Syndrom (FCAS) leidet. Josiah ist 2 Jahre alt und hat seit seiner Geburt Symptome, die Diagnose wurde jedoch erst einige Monate vor seinem zweiten Geburtstag gestellt. Vom ersten Tag an war Josiah kein typisches Kind. Er wurde mit starker Gelbsucht geboren, litt unter fetaler Tachykardie und einem seltsamen fleckigen Ausschlag im ganzen Gesicht und am ganzen Körper.

Im Alter von 11 Tagen mussten wir aufgrund von Anfällen und abnormalen Blutwerten und Liquor auf die P-Intensivstation zurückkehren. Josiah hatte drei verschiedene Infektionen, weshalb wir fast einen ganzen Monat im Krankenhaus verbrachten. Mit der Zeit ging es Josiah nicht besser. Er entwickelte ständig chronische Infektionen und litt weiterhin an abnormalen Blutwerten, Lymphadenopathie, roten Augen, extremen Schmerzen aufgrund des kalten Wetters, verzögerten Meilensteinen und vielen anderen Symptomen.

Als er ein Jahr alt war, hielten sie ihn für ein medizinisches Rätsel. Niemand wusste, was mit meinem Baby los war. Einige Monate später wurde bei Josiah das undefinierte „periodische Fiebersyndrom (uSAID)“ und das „Raynaud-Syndrom“ diagnostiziert, bei dem sich Füße und Hände blau, weiss oder rot verfärben und äusserst schmerzhaft sind.

Aufgrund des Mangels an Wissen sahen wir dann eine Fülle von Ärzten, die mehrere Tests durchführten; so viele, dass wir den Überblick verloren haben!

Schliesslich besuchten wir gemeinsam einen Rheumatologen und einen Immunologen. Sie vermuteten, dass er möglicherweise an einer genetischen Störung leide, und ordneten Gentests auf autoinflammatorische Erkrankungen an; da andere Behandlungen (Tylenol, Ibuprofen und Steroide) nicht wirkten. Wir machten Gentests und einen Monat später erhielten wir den Anruf, der uns mitteilte, dass unser Sohn an einer seltenen autoinflammatorischen Erkrankung namens FCAS leide. Als wir die Diagnose für Josiah erhielten, befand er sich in einem schlechten Zustand. Wegen der starken Schmerzen in seinen Beinen, die geschwollen waren und das Gewicht nicht tragen konnten, konnte er nicht länger als 5-8 Minuten draussen sein.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Er hatte weiterhin alle 10 Tage einen Ausschlag am ganzen Körper und Fieber. Er wurde sofort mit einer biologischen IL-1-Injektion begonnen und bis zum heutigen Tag passen die Ärzte immer noch die Dosierung und den Zeitpunkt an.

Heute ist Josiah ein lebenslustiger, temperamentvoller und starker Zweijähriger, der viel durchgemacht hat und der Grund dafür ist, dass ich mein Krankenpflegestudium mit Spezialisierung auf Rheumatologie mit Schwerpunkt auf Kindern und Erwachsenen mit autoinflammatorischen Erkrankungen anstrebe.

Nachdem die Diagnose gestellt war, suchten wir Unterstützung. Obwohl FCAS selten vorkommt, haben wir bei FMF & AID Hilfe und Unterstützung gefunden. Die Organisation gibt Patienten und der Gemeinschaft das Gefühl, dass sie mit ihrer Krankheit nie allein sind. Das Ausmass der Unterstützung, die diese gemeinnützige Organisation leistet, ist absolut grossartig. Von den Selbsthilfegruppen für Familien, Erwachsene und Kinder bis hin zur Bezahlung der Medikamente, Reisekosten und anderen medizinische Kosten für Patienten mit geringem Einkommen. Für manche Familien sind sie wirklich lebensrettend. Bevor ich von FMF & AID wusste, fühlte ich mich allein und wusste nicht, was ich von der Krankheit meines Sohnes erwarten sollte. Bei dieser Gruppe fühlt es sich an, als würde man Patienten und Familien, die an autoinflammatorischen

Erkrankungen leiden, eine grosse Umarmung schenken.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

FCAS

Das familiäre kalte autoinflammatorische Syndrom (FCAS) ist die mildeste Form des Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndroms (CAPS). Kälteeinwirkung ist der Hauptauslöser. Gen: NLRP3

Beginn: typischerweise im Säuglingsalter und kann später im Leben auftreten.

Symptome: urtikaria-ähnlichen Hautausschlag, Fieber, Schüttelfrost, Übelkeit, Gelenkschmerzen, Muskelschmerzen, Kopfschmerzen, Müdigkeit, Bindehautentzündung, usw.

Behandlungen: Interleukin 1 (IL-1)-Inhibitoren (d. h. Ilaris und Kineret) gelten heute als empfohlene Standardbehandlung für FCAS. Zusätzlich werden auch nichtsteroidale Antirheumatika und Glukokortikosteroide (Prednison) verschrieben.

Patientenreise: Tobi (USA) mit PFAPA



Vor über anderthalb Jahren kam unser Sohn Tobi mit 41,4 °C Fieber aus der Schule nach Hause. Es war erschreckend hoch. Er wurde bei allen möglichen Virus-/Bakterientests negativ getestet. Ärzte konnten die Ursache nicht feststellen. Stattdessen wurde uns gesagt, wir sollten nach Hause gehen und warten und es einfach, wie jedes Fieber mit Ruhe und Fiebersenker behandeln. Nach drei Tagen Rund-um-die-Uhr-Betreuung liess Tobis Fieber endlich nach. Er stand aus dem Bett auf und fühlte sich wieder normal, als wäre nichts passiert. Wir wussten nicht, dass diese Episode nur der Anfang war. Im nächsten Monat zeigten sich die gleichen Symptome und die gleiche Reaktion der Ärzte. Die nächsten Episoden wiederholten sich monatlich.

Es dauerte etwa 10 Monate, bis die Diagnose PFAPA gestellt wurde. Die Diagnose war beruhigend, aber wir wussten, dass die Schübe mehrere Jahre lang alle 28 bis 30 Tage anhalten würden. PFAPA verschwindet normalerweise von selbst im Jugendalter und Tobi war damals 7 Jahre alt. Die Tonsillektomie ist die einzige Hoffnung auf eine Lösung. Es löst PFAPA in den meisten Fällen, aber nicht in allen. Wenn die Entfernung wirksam ist, kann sie die Häufigkeit von Schüben verringern, das Fieber beseitigen oder fieberfreie Schübe hervorrufen. Mit dieser PFAPA-Diagnose und Informationen mussten wir eine neue Funktionsweise finden.

Wie bei jedem Kind, das von PFAPA betroffen ist, gibt es die offensichtlichen körperlichen Belastungen: Mit jedem Schub hatte Tobi drei Tage lang hohes Fieber, was für seinen jungen Körper unglaublich anstrengend war und auch zu Gewichtsverlust führte, weil er aufgrund von Halsschmerzen (typisches Symptom für PFAPA) nichts ass. Hinzu kommen die sozialen und psychologischen Nebenwirkungen, die Tobis Lebensqualität stark beeinträchtigten. Das Fieber und die daraus resultierende Lethargie machten es ihm unmöglich, zur Schule zu gehen, Fussballtraining und -spiele zu besuchen, mit seinen Brüdern zu spielen und sich auf Aktivitäten zu konzentrieren, die ihm Spass machen.

Zum ersten Mal überhaupt dachten wir darüber nach, uns ein Haustier als Gesellschaft anzuschaffen, da wir zusehen mussten, wie Tobi jeden Monat tagelang im Bett festsass.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Erstaunlicherweise gab die FMF & AID, als wir über ein Hilfstier für ihn nachdachten, bekannt, dass sie einem Kind mit einer autoinflammatorischen Erkrankung einen besonderen Welpen spenden würden, um ein Assistenzhund zu werden. Das Timing war perfekt und so kam Raya zu uns. Was für ein wunderschönes Geschenk von FMF & AID und Melissa Miller, der Züchterin von Miller's Kennel (millerskennel.com). Raya ist nicht nur Tobis Begleiterin während der PFAPA-Schübe und seiner schweren Zeiten, sondern sie ist auch Teil der Erschaffung einer neuen Geschichte für ihn: ein Junge und seine neue beste Freundin, mit dem er sich entspannen und gemeinsam schöne Erinnerungen aufbauen kann.

An Tobis guten Tagen kümmert er sich pflichtbewusst und verantwortungsbewusst um Raya. Sie spielen gerne zusammen Spiele (die Raya immer gewinnt). Sie bereitet Tobi und seinen Brüdern grosse Freude. An den harten Tagen ist Raya immer an Tobis Seite und er schätzt ihre Gesellschaft sehr. Er liest ihr sogar laut vor und überraschenderweise scheint es ihr zu gefallen.

Auch wenn wir es lieben, Raya zu haben, war es für uns alle eine grosse Umstellung. Wir sind von einem haustierfreien Zuhause mit wenig Vorbereitung zu einem Welpen übergegangen. Es war eine ziemliche Lernkurve für den Hund und unsere Familie. Tobi ist ihr grösster Bezugspunkt, und Raya lernt seine Gewohnheiten kennen und lernt, wie sie mit

ihren Sinnen seine unterschiedlichen Wohlbefindenszustände erkennen kann. Sie musste auch lernen, sich im Haus richtig zu verhalten, und wir lernen, ihr die Regeln am effektivsten beizubringen. Wir hoffen, Raya in Zukunft zum zertifizierten Begleithund ausbilden zu lassen. In der Zwischenzeit bringen wir sie zu den erforderlichen Tierarztbesuchen (für Impfungen, Sterilisationen usw.). Schliesslich gibt es noch eine Umstellung auf einen Weimaraner, da er energisch, klug und engagiert ist und täglich Bewegung, Kontakt und Stimulation benötigt.

Raya war eine willkommene Ergänzung unserer Familie. Sie ist nicht nur Tobis beste Freundin, sondern die der ganzen Familie geworden. In einer Zeit, die von Angst und Veränderung getrübt war, war Raya ein Sonnenschein und wir sind sehr dankbar für dieses wundervolle Geschenk.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Maria Fernanda (El Salvador) mit TRAPS



Im Alter von 17 Jahren, nachdem ich acht Jahre lang gekämpft hatte, ohne zu wissen, woran meine Tochter litt, wurde bei ihr das Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor-assoziierte periodische Syndrom, besser bekannt als TRAPS, diagnostiziert. TRAPS ist eine sehr seltene autoinflammatorische Erkrankung und kann nicht geheilt werden. Weltweit sind nur etwa 1.000 Fälle bekannt und meine Tochter ist die erste TRAPS-Patientin in El Salvador.

Maria Fernanda leidet alle 6 Wochen unter wiederkehrenden Schüben, die jeweils mindestens 3 bis 5 Tage andauern können, in der Regel jedoch zwischen 2 und 4 Wochen. Die Symptome treten auch zwischen den Schüben auf. Während der Krankheitsschübe leidet sie unter Fieber, akuten Bauchbeschwerden, Muskelschmerzen, Gelenkschmerzen, geschwollenen Lymphknoten und Hautausschlägen an ihren Extremitäten. Darüber hinaus leidet sie unter Schwellungen um ihre Augen (periorbitales Ödem). Während der Schübe muss sie ins Krankenhaus eingeliefert werden und erhält Morphium, um die Schmerzen unter Kontrolle zu bringen, da sie so stark sind. Leider ist das von ihr benötigte biologische Medikament (IL-1) in El Salvador nicht verfügbar, aber ein spezialisiertes Zentrum in den USA spendet uns das Medikament. Obwohl wir grosses Glück haben, besteht das Problem darin, dass aufgrund der hohen Kosten, das Medikament

nur zur Kontrolle der Schübe verabreicht wird, anstatt täglich, um sie zu verhindern. Das bedeutet, dass wir warten müssen, bis der Schub einsetzt, ihr dann täglich drei bis vier Injektionen verabreichen müssen, bis der Schub besser unter Kontrolle ist.

Um dieses Medikament zu erhalten, muss ich Maria Fernanda jedes Jahr in die Vereinigten Staaten bringen, um das Medikament abzuholen und sich an Labortests zu unterziehen. Als alleinerziehende Mutter bedeutet dies für mich eine untragbare Ausgabe (Flugtickets, Unterkunft, Transport und Verpflegung). Dank des medizinischen Hilfsprogramms von FMF & AID konnten wir die finanzielle Belastung reduzieren. Sie leisten bedingungslose Unterstützung, da wir jedes Jahr diese Reise unternehmen müssen, um dieses lebensrettende Medikament abholen zu können. Ohne die Hilfe von FMF & AID wüsste ich nicht, was wir tun würden. Wir sind unendlich dankbar.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: DeeDee (USA) mit FMF



Vor Kurzem wurde bei mir im späten Alter von 72 Jahren Familiäres Mittelmeerfieber (FMF) diagnostiziert. Ich leide seit meinem vierten Lebensjahr unter Symptomen und kein einziger Arzt hat jemals daran gedacht, mich auf irgendeine Art von Krankheit zu testen.

Als Kind sagten die Ärzte zu meiner Mutter: „Na ja, manchmal bekommen Kinder Fieber und Wachstumsschmerzen.“ Als Erwachsener wurde mir von vielen verschiedenen Ärzten folgendes gesagt: „Du bist selber Schuld“; „Du bist fett“ (obwohl ich 62 kg wog!!!); „Ich glaube, du hast Münchhausen“; „Du bist bipolar und wenn du manisch bist, geht es dir gut, aber wenn du depressiv bist, stellst du dir vor, dein Körper greife sich selbst an.“ Mein Favorit: „Du lügst, es ist alles in Ordnung mit dir und geh zum Psychiater.“

Ein Notarzt, der meinen Fall untersuchte, meinte, ich sollte auf FMF getestet werden. Leider geschah dies, nachdem ich mich einer Notoperation wegen eines Doppelknotens in meinem Darm unterzogen hatte, der durch zwei Wochen lang heftiges Erbrechen verursacht wurde. Stellen Sie sich meine Erleichterung vor und ich wusste endlich, was mit mir los war. Diese Krankheit betraf wahrscheinlich meine arme Mutter, die jedes Jahr wegen akuter Bauchfellentzündung ins Krankenhaus eingeliefert wurde! Ich bin so glücklich, dass es jetzt Gentests gibt, denn alle meine Labore waren immer ausgezeichnet! Ich gehe davon

aus, dass diese negativen Ergebnisse der Grund dafür sind, dass alle meine Ärzte glaubten, ich würde lügen.

Ich habe aufgrund der Medikamente (ich nehme Colchicin) seit 1,5 Jahren keinen grösseren Schub mehr und bin erfreut zu wissen, dass keine andere Generation ein Leben lang FMF als mysteriöse Krankheit erleiden muss. Jetzt haben wir Gentests und wir haben Medikamente zur Behandlung von FMF. Ich hoffe aufrichtig, dass meine Generation die allerletzte ist, die an FMF leidet (ich habe festgestellt, dass die Häufigkeit und Intensität mit zunehmendem Alter zunimmt – wenn wir sie nicht behandeln).

Die FMF-Hilfegruppe von FMF&AID ist ein Geschenk Gottes. Besonderer und aufrichtiger Dank geht an FMF&AID für die Informationen, die sie alle mit der Patientengemeinschaft teilen, und dafür, dass sie mir klar gemacht haben, dass diese Krankheit nicht meine Schuld ist und dass ich nicht mehr allein mit FMF bin. Die Unterstützung, die ich erhielt, rettete meinen Verstand.



Quelle: Novartis

Patientenreise: Zaid (Chile) mit TRAPS



Ich bin Elsa, eine 43-jährige Mutter von zwei Kindern. Mein Sohn Zaid jedoch, ein 16-jähriger junger Mann, der trotz seiner schwierigen medizinischen Probleme wie kaum ein anderer lächelt und strahlt. Er ist derjenige, der betroffen ist.

Zaid, der erst 7 Tage alt war, zeigte Symptome, die uns darauf aufmerksam machten, dass etwas nicht stimmte, und dann begann unsere Odyssee. Da ich Tage und Nächte mit ihm im Krankenhaus verbringen musste, verlor ich meinen Job und verpasste einen Grossteil der Kindheit und Jugend meiner Tochter. Im Laufe der Jahre spürte ich, wie meine Kräfte nachliessen, und die Verzweiflung darüber, nicht zu wissen, was mein Sohn hatte, lastete schwer auf meinem Herzen.

Ich habe mich so oft in einem kalten Krankenhaus gesehen und tausend Diagnosen in meinem Kopf gehört. Sie beschuldigten mich der Fahrlässigkeit und suchten nach einem Schuldigen, konnten aber keinen finden. Ich hatte so oft das Gefühl, dass Zaid's Leben enden würde, und habe nur um eine Gelegenheit gebeten. Schliesslich erhielten wir im Alter von 5 Jahren dank einer genetischen Untersuchung die Diagnose: TRAPS (TNFRSF1A-Gen), eine autoinflammatorische Erkrankung, dank eines in Barcelona, Spanien, durchgeführten Tests.

Während wir dankbar sind, einen Krankheitsnamen zu haben, begannen wir

unseren Besuch in einer unbekanntem Welt. Wir versuchten, unsere Realität zu akzeptieren, mit der wir nicht gerechnet hatten. Diese diagnostische Reise war einsam und verwirrend, und leider haben uns mit der Zeit viele Familienangehörige und Freunde verlassen.

Als Zaid älter wurde, wurden seine Schübe häufiger und intensiver und gingen häufig mit neuen Symptomen einher. Den Verfall, die Müdigkeit, den zitternden Körper und die Schmerzen Ihres geliebten Kindes zu sehen, ist frustrierend und überwältigend. TRAPS hat Zaid's Kindheits- und Jugendmomente gestohlen und stiehlt mir das Leben. Sein heutiger Zustand ist komplex, da er täglich zwei biologische Medikamente und 22 Tabletten einnimmt. Darüber hinaus muss er eine sehr strenge Diät einhalten, da seine Nieren und Leber aufgrund seiner Amyloidansammlung bereits Anzeichen einer Verschlechterung zeigen.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Als ich herausfand, dass er an Amyloidose leidet, war es schockierend und beunruhigend. Ich werde den Tag, an dem der Arzt uns diese Diagnose stellte, nie vergessen, nach dem ich weinen, schreien und verschwinden wollte. Ich gab mir selbst die Schuld und ganz gleich, wie viel wir gaben, dieses Monster würde weiter voranschreiten. Trotz meines gebrochenen Herzens konnte ich nicht weinen, denn ich musste stark sein für meinen Sohn, der an meiner Seite sass.

Glücklicherweise verfügen wir über ein grossartiges Team von Fachleuten, die sich stets der anhaltenden Gesundheitsprobleme von Zaid bewusst sind. Zaid's Arzt kämpft jeden Monat um die Subventionen für seine biologischen Behandlungen, da in Chile seltene oder seltene Krankheiten nicht vom allgemeinen Gesundheitssystem abgedeckt werden. Wir haben zwar grosses Glück, diese hervorragenden Gesundheitsdienstleister zu haben, doch die endlosen Reisen zu diesen Spezialisten sind mit grosser Ermüdung verbunden. In vielen Regionen, auch dort, wo wir leben, haben wir keinen Zugang zu derselben spezialisierten Versorgung, da diese nur den Bewohnern der Hauptstadt Santiago de Chile zur Verfügung steht.

Ums Überleben zu betteln, ohne über finanzielle Mittel zu verfügen, ist ungerecht, und der gute Wille der Gemeinschaft reicht nicht aus, um sich millionenschwere Behandlungen leisten zu können. Es gibt weder Gesetze, die

uns schützen, noch gibt es Mittel für die öffentliche Gesundheit, daher ist eine private Krankenversicherung unsere einzige Option. Leider haben wir nicht das nötige Geld, um die monatlichen Konsultationen zu finanzieren, und ich fürchte, der Tag wird kommen, an dem wir seine Pflege nicht mehr fortsetzen können und die Fortschritte, die wir gemacht haben, verlieren.

In den letzten Monaten haben wir finanzielle und emotionale Unterstützung von der FMF&AID Global Association erhalten, die es uns ermöglicht hat, medizinische Tests und Konsultationen zu bezahlen. Ich hätte mir nie vorstellen können, Hilfe aus so grosser Entfernung zu erhalten, und das hat mir grosse Sicherheit gegeben, weil ich weiss, dass eine globale Patientenorganisation in vielen verschiedenen Ländern Hilfe leisten kann. Ihre Hilfe war unbezahlbar und bewundernswert, und sie können sich nicht vorstellen, wie wichtig ihre Rolle bei der Unterstützung kranker Patienten und ihrer Familien ist.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Emmet (USA) mit Yao-Syndrom



Unsere Reise zum Yao-Syndrom begann im Juli 2020, als mein sechzehn Monate alter Sohn sein erstes Fieber bekam. Es dauerte drei Monate, bis mir klar wurde, dass er wiederkehrendes Fieber hatte. Als mir das klar wurde, ging ich online und begann zu recherchieren. Ich bin auf die Website der FMF & AID Global Association gestossen und habe gelernt, wie wichtig das protokollieren von Symptomen ist, aber vor allem, dass wir nicht allein sind. Ich erfuhr von den Schwierigkeiten, mit denen andere konfrontiert sind und wie wichtig es ist, alles zu dokumentieren, bevor ich diese Informationen dem Arzt meines Sohnes vorlege.

Dann begann ich, die Daten, Uhrzeiten, Dauer und Temperaturen seiner Fieberschübe sowie alle anderen Symptome, die mir auffielen, aufzuschreiben. Ich habe sogar meine alten Textnachrichten durchgesehen, um die Daten und Symptome zu finden, die ich notiert hatte. Ich habe ein Jahr lang alles aufgeschrieben, und nachdem ich die Daten gesammelt hatte, las ich mein Tagebuch durch und suchte nach Mustern.

Das Erste, was mir auffiel, war, dass sein Fieber 72 Stunden anhielt. Paracetamol wirkte nicht, Ibuprofen jedoch, was mich dann glauben liess, dass dies mit einer Entzündung zusammenhing. Mein Sohn war zu jung zum Sprechen, also musste ich auf sein Verhalten achten. Er strampelte oft mit den Beinen,

berührte seinen Kopf, blinzelte mit seinen Augen und hatte flüssigen Stuhlgang. Seine Atmung wurde schwer und er bekam am ganzen Körper rote und fleckige Stellen. Sein Fieber schwankte zwischen 40,2 und 40,5 °C. Auf dem Höhepunkt seines Fiebers waren seine Hände und Füße eiskalt. Nachdem Motrin (Ibuprofen) wirkte, blieben ihm zweieinhalb bis drei Stunden, bevor der Fieberanstieg erneut auftrat. Sobald seine Temperatur auf 38,8 °C gesunken war, rannte er normalerweise herum, lachte, ass und verhielt sich normal.

Je älter er wurde, desto besser konnte er über seine Symptome sprechen. Vor einem Schub schmerzte sein Kopf, seine Augen und seine Füße. Ich wusste, dass das Fieber innerhalb eines Tages ansteigen würde, wenn er über diese Symptome klagte.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Manchmal waren an seinen Knien und Knöcheln sichtbare Schwellungen zu erkennen. Manchmal tun sie einfach weh. Seine Schübe waren pünktlich wie ein Uhrwerk und erschienen alle vier bis fünf Wochen. Nachdem ich sein Tagebuch gelesen hatte, wusste ich, dass ich über genügend Daten verfügte, um ihn zum Arzt zu bringen, um Hilfe zu holen und hoffentlich ernst genommen zu werden.

Als ich seinem Arzt das Tagebuch vorlegte, erklärte ich, es beweise, dass das Fieber meines Sohnes nichts mit Grippe oder Erkältung zu tun habe. Der Arzt meines Sohnes las es durch, sah mir dann in die Augen, schüttelte das Tagebuch und sagte: „Wenn Sie dieses Tagebuch nicht geführt hätten, hätten wir nicht gewusst, dass etwas nicht stimmte.“ Er fragte, was meiner Meinung nach das Problem sei und wohin mein Sohn überwiesen werden sollte. Ich fragte nach Spezialisten für Genetik und Rheumatologie. Zum Glück gab er uns beiden Empfehlungen.

Der Rheumatologe war überzeugt, dass mein Sohn FMF oder PFAPA hatte. Zu unserer Überraschung kehrte im November 2021 sein genetisches Fieberpanel mit einer NOD2-Mutation zurück, 2798+158C, in medizinischer Fachsprache besser bekannt als NOD2 IVS8+158. Der Rheumatologe hatte noch nie von dieser Mutation gehört und hatte keine Ahnung, welche Krankheiten damit zusammenhängen. Nachdem sie ihrerseits einige Nachforschungen angestellt hatte, kam

sie zurück und sagte, dass mein Sohn alle Kriterien für das Yao-Syndrom erfüllte, das offiziell als NOD2-assoziierte autoinflammatorische Erkrankung bekannt ist. Dem Arzt waren keine pädiatrischen Forschungsstudien oder Kinder bekannt, bei denen das Yao-Syndrom diagnostiziert worden war. Sie wandte sich an andere Kinderrheumatologen, um Hilfe bei der Behandlung zu finden. Er wurde mit oralen Steroiden begonnen, die ihm zu Beginn der Krankheitsschübe verabreicht wurden, bis wir eine bessere Option fanden. Die Steroide wirkten in den ersten drei Monaten, waren danach jedoch unzuverlässig; entweder beseitigten die Medikamente das Fieber mit anhaltenden Gelenkschmerzen, oder die Schmerzen wurden gelindert, aber das Fieber blieb bestehen. Der Genetiker überwies uns an einen Gastroenterologen und einen Augenarzt, aber leider zogen wir damals quer durchs Land und mussten noch einmal von vorne anfangen.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Der Versuch, die Pflege wiederherzustellen, war mit grossem Aufwand verbunden. Das Kinderkrankenhaus würde ihn nur dann behandeln, wenn ein Kinderarzt ihn überweist. Kinderärzte würden ihn nicht als Patienten aufnehmen, da Yao nicht sehr bekannt ist. Daher dauerte es Monate, jeden örtlichen Kinderarzt anzurufen und den Interviewprozess zu durchlaufen. Die Geschichte war immer die gleiche: „Nein, wir werden ihn nicht als Patienten aufnehmen.“ Endlich, nach drei Monaten und Anrufen bei über zwanzig Arztpraxen, fanden wir jemanden, der meinen Sohn sehen würde! Die Überweisungen erfolgten. Sein neuer Rheumatologe vereinbarte Termine mit Gastroenterologen und Augenärzten. Bei diesen Tests sah alles gut aus, aber wir mussten ihn trotzdem alle sechs Monate überwachen. Sein Rheumatologe war aufmerksam und erhöhte die Steroide, was zur Linderung seiner Symptome beitrug. Bei jedem Treffen diskutierten wir darüber, ob Forschungsergebnisse zu Kindern mit Yao-Syndrom veröffentlicht wurden, leider ohne Ergebnisse.

Mein Sohn ist jetzt vier Jahre alt und kommt bald in den Kindergarten. Nachdem wir umgezogen sind, wurden seine Schübe sporadisch und hörten schliesslich ganz auf. Seit Oktober 2022 hat er keinen Schub mehr bekommen. Auch wenn er seitdem kein Fieber mehr hat, leidet er immer noch. Die Gelenke in

seinen Beinen schmerzen und er verlangt nach Beinstrecken, nachdem er einige Stunden lang aktiv war. Seine Augen sind immer noch lichtempfindlich. Es gibt Tage, an denen er stundenlang seinen Kopf bedeckt, um dem Licht zu entkommen, und Zeiten, an denen sein ganzer Körper schmerzt, aber das hat ihn kein bisschen gebremst. Seine Feinmotorik, das Balancieren auf einem Bein oder das Berühren des Daumens mit dem Finger, fällt ihm schwer. Wir müssen noch feststellen, ob das von Yao oder etwas anderem kommt. Sein Arzt hat ihn weiterhin mit Steroiden behandelt und wird die Behandlung ändern, sobald die Schübe wieder anhaltend auftreten. Trotz alledem ist er immer noch ein typischer Vierjähriger, der von Dinosauriern besessen ist und mit seinen komödiantischen Fähigkeiten dafür sorgt, dass jeder auch an schwierigen Tagen zum Lachen kommt.

In den letzten dreieinhalb Jahren seit Beginn unserer Reise ist das Führen von Tagebüchern der wichtigste Rat, den ich geben kann. Schreiben Sie alles auf, auch wenn es scheinbar keinen Zusammenhang hat, es kann später wichtig sein. Für die Zukunft gibt es noch viele Unbekannte, aber wir haben Hoffnung! Wie der Genetiker meines Sohnes sagt: „Lassen Sie es noch zehn Jahre, und jeden Tag lernen und studieren wir. In zehn Jahren werden Sie mehr Antworten bekommen, also haben Sie Hoffnung für die Zukunft.“

Patientenreise: Zsombor (Ungarn) mit HIDS



Mein Sohn wurde 2019 geboren. Sein erstes Lebensjahr verlief normal, ausser dass er sehr schlecht auf Impfungen reagierte. Den Grund kannten wir damals noch nicht, aber gleich nach seinem ersten Geburtstag bekam er den ersten Schub, der 14 Tage anhielt. Er hatte hohes Fieber, Magenschmerzen und einen Hautausschlag. Ausserdem waren seine Eisen- und Hämoglobinwerte deutlich gesunken, sodass er ins Krankenhaus eingeliefert werden musste.

Anfangs dachten die Ärzte, es handle sich um einen Virus, aber als wir nach Hause gingen, traten alle zwei Wochen wieder Symptome auf. Jedes Mal hatte er die gleichen Symptome: starke Bauchschmerzen, Fieber, das nicht auf fiebersenkende Medikamente ansprach, vergrösserte Lymphknoten und Aphten im Mund.

Monate später, nachdem mein Sohn geimpft worden war, kam es zu einem Schub und er hatte seinen ersten Fieberanfall. Er brach plötzlich zusammen und hörte auf zu atmen! Diese Nacht verfolgt mich immer noch. So beängstigend es auch war, ich wusste nicht, dass dies der erste Schritt zu seiner Diagnose sein würde.

Zsombor musste erneut ins Krankenhaus eingeliefert werden, doch dieses Mal begannen seine Ärzte, ihn auf eine ganze Reihe von Krankheiten zu testen. Sie erzählten mir, dass sie alles Mögliche in Betracht gezogen hätten,

von Glutenunverträglichkeit bis hin zu Leukämie. Die Ärzte untersuchten sogar eine Probe seines Knochenmarks. Eines Nachmittags kam ein Rheumatologe zu einer Untersuchung und vermutete erstmals, dass mein Sohn möglicherweise an einem periodischen Fiebersyndrom leide.

Der Arzt erwähnte, dass die Gentests eine Chance seien, die wir nutzen sollten und wir einigten uns im Juni 2020 auf den Bluttest. Mir wurde dann gesagt, dass das Ergebnis im September zu erwarten sei. Glücklicherweise ging es meinem Sohn im Laufe des Sommers besser und er bekam nur noch fieberlose Schübe. Doch im September kamen seine Schübe mit voller Wucht zurück! Weitere Tests wurden durchgeführt und es wurden erhöhte Werte von Mevalonsäure in seinem Urin



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Mein Sohn hatte so grosse Schmerzen und ich war wütend, also rief ich im Labor an und forderte die genetischen Ergebnisse an. Mir wurde gesagt, dass sie die Probe meines Sohnes in diesem Jahr nicht verarbeiten könnten. Es war 2020, wir befanden uns mitten in der Weltpandemie und die Laborressourcen waren begrenzt und wurden neu zugewiesen.

Ich wusste, dass ich etwas herausfinden musste und begann, online zu suchen. Ich habe die FMF & AID Global Association gefunden und einer ihrer Freiwilligen hat sich sofort bei mir gemeldet und mir Hilfe angeboten. Ich wurde über Gentestmöglichkeiten ausserhalb Europas informiert und mit der Hilfe der Organisation konnten wir den Prozess beschleunigen. Innerhalb weniger Wochen lagen die Ergebnisse vor, die eine einzelne Mutation im MVK-Gen zeigten. Zunächst hatte unser Arzt Zweifel, ob es sich um HIDS handelte, aber wir suchten nach Studien und Veröffentlichungen und bekamen schliesslich grünes Licht für die biologische Therapie.

Unser Leben hat sich seitdem verändert. Meinem Sohn geht es besser, obwohl Magenschmerzen zu einem täglichen Problem geworden sind. Er hat immer noch ziemlich viele Schübe, diese sind jedoch milder und werden grösstenteils durch Viren oder Impfungen ausgelöst. Wir behandeln seine Schübe mit Steroiden, da der Krankenversicherungsschutz für Biologika

begrenzt ist.

Mein vierjähriger Sohn hat bereits so viele Schmerzen, Injektionen und Blutuntersuchungen erlebt, mehr als ich jemals in meinem ganzen Leben hatte. Als Eltern haben wir uns auch selbst getestet und herausgefunden, dass ich genau die gleiche Mutation habe wie mein Sohn. Ich hatte nie irgendwelche Symptome, aber jedes Mal, wenn er einen Schub hatte, wünschte ich, ich wäre es und nicht er. Es fällt uns schwer, Freunden, der Kindergärtnerin, dem Arbeitsplatz und sogar der Familie seine Krankheit zu erklären. Ich mache mir grosse Sorgen um seine Zukunft, seine Ausbildung und sein Erwachsenenleben.

Ich bin der FMF und AID Global Association unglaublich dankbar, denn mit ihrer Hilfe haben wir es geschafft, die Diagnose meines Sohnes innerhalb eines Jahres zu bekommen und sie haben auch in den schwierigsten Zeiten meine Seele mit freundlichen Worten behandelt.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Cláudia und Sofia (Brasilien) mit FCAS2



Mein Name ist Claudia (51 Jahre alt) und ich habe FCAS2 mit einer Mutation im NLRP12-Gen. Meine Kindheit war sehr schwierig, da ich in einer sehr kalten Region Brasiliens lebte. Zu meinen Symptomen gehörten geschwollene Lymphknoten, Hautläsionen mit toxischem Brennen und Rötungen. Ich hatte Gelenkschmerzen, Müdigkeit, Krämpfe und Flecken auf der Haut, die einige Tage oder sogar Stunden lang auftraten. Meine Laborwerte zeigten nur einen Anstieg des C-reaktiven Proteins, was nach Aussage des Arztes auf einen Laborfehler zurückzuführen sein könnte. Andere Untersuchungen ergaben keine Befunde, so dass ich wie eine rheumatische Patientin behandelt wurde. Ausserdem litt ich unter Depressionen (die Ärzte hielten es für psychosomatisch), Schlafstörungen und ADHS.

Meine Diagnose wurde 2015 gestellt, nachdem bei meiner Tochter Sofia, die jetzt 14 Jahre alt ist, dieselbe FCAS2/NLRP12-Mutation diagnostiziert wurde. Als sie erst 4 Monate alt war, wurde bei ihr fälschlicherweise Mastozytose diagnostiziert. Allerdings wusste ich, dass einige ihrer Symptome nicht mit dieser Krankheit übereinstimmten.

Als Neugeborenes hatte meine Tochter jeden Monat wiederkehrendes Fieber von 40 bis 41 °C. Als sie heranwuchs, bemerkte ich, dass sie jedes Mal Schmerzen hatte, wenn sie versuchte zu krabbeln oder zu gehen. Ihre Gelenke waren

rot und heiss und ihre Augen sahen aus, als hätte sie eine Bindehautentzündung. Ausserdem hatte sie viele Krebsgeschwüre im Mund und im Intimbereich. Ausserdem litt sie unter Müdigkeit und war hinsichtlich ihrer Stimmungsschwankungen eine tickende Zeitbombe. Genau wie ich hatte auch sie Schlafprobleme und wurde kürzlich mit ADHS diagnostiziert.

Als Erwachsener ist es sehr traurig und deprimierend, dass es so lange gedauert hat, bis die Diagnose gestellt wurde. Es ist auch sehr frustrierend, Selbstzweifel zu haben, wenn man denkt, dass diese Symptome nur psychologischer Natur sind.

Jedes Mal, wenn ich einen neuen Arzt sah, waren es die gleichen Bemerkungen; „Mit Ihnen ist nichts falsch. Es ist alles in Ihrem Kopf“. Dies verursachte bei mir viele emotionale Probleme und ich lerne immer noch, mit dem Trauma umzugehen.



Foto von den Patienten zur Verfügung gestellt

Ein Wendepunkt neben der Diagnose war, als ich die FMF & AID gefunden habe. Mit ihrer Unterstützung fühle ich mich nicht mehr allein, da ich Geschichten sehe und mit Menschen kommuniziere, die die gleichen Schwierigkeiten haben wie ich. Das hat mir Hoffnung und Kraft gegeben, der Krankheit zu begegnen, sowohl für mich selbst als auch für meine Tochter.

Es ist bedauerlich, dass immer mehr Ärzte nicht alle Symptome kennen, mit denen Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen belastet sind. Es ist wunderbar, Fragen zu stellen und Symptome zu bestätigen, die die Ärzte abtun und anderen Gruppenmitgliedern zu bestätigen, dass bei ihnen dieselben Symptome bei ihrer Krankheit auftreten.

Zu wissen, dass wir einen Namen für unsere Krankheiten bekommen haben, war eine grosse Erleichterung. Unsere Tage der Frage, ob diese Symptome in unserem Kopf waren, sind vorbei. Ich bin dankbar, dass FMF&AID es mir ermöglicht hat, unsere Geschichte über mein Leiden als Patientin und Mutter eines Kindes zu teilen, das ebenfalls an einer autoinflammatorischen Erkrankung leidet.

Vielen Dank an FMF&AID für die Bereitstellung eines grossartigen Unterstützungssystems und ich schätze die harte Arbeit, Patienten überall zu helfen.

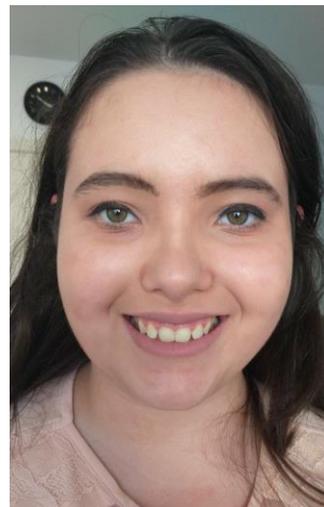


Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

FCAS2

Das familiäre autoinflammatorische Kältesyndrom 2 (FCAS2), auch NLRP12-assoziierte systemische autoinflammatorische Erkrankung (NLRP12-AID) genannt, ist eine seltene autoinflammatorische Erkrankung. Bei manchen Patienten können Kälteeinwirkung, körperliche Anstrengung, Müdigkeit und Stress Auslöser sein. Gen: NLRP12

Beginn: variabel, vom ersten Lebensjahr bis zum mittleren Alter.

Symptome: periodisches Fieber, lokalisierten oder generalisierten urtikariaähnlichen Ausschlag, Muskel-Skelett-Schmerzen, Kopfschmerzen, Gelenkschmerzen, Bauchschmerzen, Schallempfindungsschwerhörigkeit, Lymphadenopathie und Müdigkeit.

Patientenreise: Anonym (UK) mit idiopathischer rezidivierender Perikarditis

Irgendwann in meinen Zwanzigern, als ich im Fitnessstudio trainierte, bekam ich plötzlich Muskelschwäche und fühlte mich unwohl. Dies geschah auch, als ich die Treppe hinaufging, da ich atemlos war und mir dachte, ich hätte mir wohl einen Virus eingefangen. Kurz darauf begannen die Schmerzen in der Brust und ich fühlte mich müde und krank. Ich suchte meinen Hausarzt auf und wurde an einen Lungenarzt überwiesen, der glaubte, ich hätte Asthma, und mir einen Inhalator verschrieb. Er ordnete ausserdem eine Röntgenaufnahme des Brustkorbs an, um Blutgerinnsel in meiner Lunge auszuschliessen. Es wurden weitere Tests angeordnet, die alle als eindeutig und normal verliefen. Da ich keine Antworten hatte und mir grosse Sorgen machte, nutzte ich meine private Krankenversicherung, um einen Kardiologen aufzusuchen, der mich sofort für eine Echokardiographie am nächsten Tag anmeldete. Man sah einen Erguss und der Arzt verordnete mir eine hohe Dosis Ibuprofen. Leider hat es nicht geholfen, also hat er mir dann Diclofenac und dann sekundär Naproxen verschrieben.

Ich beschloss, meine eigene Medikamentensuche durchzuführen und stiess auf Colchicin und seine Anwendung bei Brustschmerzen. Ich habe es bei meinem nächsten Termin mit meinem Facharzt besprochen und obwohl er sich über die Verwendung nicht sicher war, da er es zur

Behandlung von Gicht kannte, kam er meiner Bitte nach. Ich bekam ein Privatrezept für Colchicin. Bedauerlicherweise ging es mir nicht besser und meine Müdigkeit wurde so stark, dass ich meinen Job aufgeben und Sozialhilfe beantragen musste. Zum Glück habe ich meinen blauen Behindertenausweis erhalten.

Ich liess weiterhin verschiedene Tests durchführen, darunter MRTs und Blutuntersuchungen, um die Ursache meiner Symptome herauszufinden. Ich suchte einen anderen Kardiologen auf, der überrascht war, dass ich seit Beginn meiner Symptome kein Colchicin eingenommen hatte. Dann wurde bei mir zusätzlich zur Perikarditis ein chronisches Müdigkeitssyndrom (CFS) diagnostiziert. In den nächsten Jahren suchte ich Hilfe bei zwei Rheumatologen, einem Endokrinologen, einem Lungenspezialisten und zahlreichen Alternativtherapeuten und probierte alle Arten alternativer Heilmittel und Therapien aus. Mein Magen war von den hohen Dosen NSAR völlig durcheinander und ich hatte zwei Endoskopien mit Verdacht auf Geschwüre und Gastritis, obwohl ich PPI (Protonenpumpenhemmer) einnahm.

Mein Durchbruch kam, als ich darum bat, einen auf autoinflammatorische Erkrankungen spezialisierten Arzt aufzusuchen. Der Facharzt überprüfte meine Unterlagen und erstellte dann eine vollständige Anamnese seit der Geburt.

Sie erinnerte mich daran, dass ich in meinen Zwanzigern Schmerzen in der Brust gehabt hatte, von denen sie dachten, es handele sich um ein Blutgerinnsel in meiner Lunge und dass man mir Warfarin verabreicht und mir gesagt hatte, ich solle mehrere Wochen lang auf meinem Sofa bleiben und mich nicht bewegen. Während dieser Zeit hatte ich einen Brustspezialisten aufgesucht, der feststellte, dass eine meiner Rippen an der Stelle, an der sie auf das Brustbein traf, angehoben war und ich befürchtete, dass ich an der Bornholm-Krankheit leide. Dieser Vorfall verging ziemlich schnell und geriet in Vergessenheit.

Sie vermerkte in meinen Unterlagen auch, dass ich drei Jahre vor meiner Perikarditis-Diagnose unter Lungenschmerzen gelitten hatte, weil ich unter Stress stand und für ein Amateurmusical probte. Mein damaliger Hausarzt glaubte, es läge an einer Brustentzündung. Rückblickend war das Symptom höchstwahrscheinlich auf eine Pleuritis zurückzuführen und möglicherweise ein Frühwarnzeichen für eine beginnende Perikarditis. Dies hat sich fortgesetzt, da ich nach Anstrengung Lungenentzündungen sowie Herz-/Brustschmerzen bekomme.

Der neue Arzt untersuchte mich auf RA, LUPUS, FMF und CAPS und vermutete, dass ich eine autoinflammatorische, wiederkehrende Perikarditis hatte, die ich wahrscheinlich über einen längeren Zeitraum hatte und die insbesondere bei stressigen Aktivitäten

aufflammte. Sie erhöhte meine Colchicin-Dosis auf ein angemessenes Niveau bei autoinflammatorischen Erkrankungen. Dann habe ich die NSAR abgesetzt und mich auf den langen Weg der Entwöhnung von PPI begeben. Wir haben über biologische Medikamente gesprochen, aber diese sind derzeit in Grossbritannien nicht vom NHS für die Behandlung von Perikarditis zugelassen.

Mir geht es viel besser, aber ich werde immer noch nervös, wenn ich mich überanstrengende und muss mein Leben sorgfältig verwalten, um die Müdigkeit zu lindern. Meine körperlichen und sozialen Aktivitäten sind geringer als früher. Ich habe mich an weniger stressige Aktivitäten gewöhnt und angefangen, Aquarelle zu malen.



Aquarellmalerei von diesem Patienten

Patientenreise: Charlotte (USA) mit CAPS



Unserer Tochter Charlotte geht es seit der Geburt schlecht. Da es sich um ein relativ komplexes Kind handelte, war es manchmal unmöglich, sie zu beruhigen und die Ärzte sagten: „Es ist nur ein Virus“ oder „sie hat Koliken und wird daraus herauswachsen.“ Wir wussten nicht, dass es ihr im Laufe der Jahre unweigerlich schlechter gehen würde, was uns auf einen unvorstellbaren medizinischen Weg führen würde. Sie hat uns gesegnet, indem sie uns die Augen für viele neue Perspektiven geöffnet und die wahre Bedeutung von Belastbarkeit, Tapferkeit, Mitgefühl und Liebe verstanden hat, insbesondere trotz aller Widrigkeiten.

Unsere Rettung war eine Krankenschwester bei unserem Kinderarzt, die von verschiedenen Fiebersyndromen gehört hatte und uns zu Infektionskrankheiten und Immunologie überwies, als Charlotte 1,5 Jahre alt war. Aufgrund von Blutuntersuchungen und körperlichen Symptomen wurde bei ihr zunächst PFAPA diagnostiziert. Ihr Zustand verbesserte sich jedoch nicht, während sie Colchicin gegen die Schübe einnahm.

Sie wurde so krank, dass sie anfang zu halluzinieren und manische Episoden hatte, so schlimm, dass wir mit ihr im Bett liegen mussten, Arme und Beine um sie geschlungen, bis sie schliesslich vor Erschöpfung und Fieber einschlief. Sie würde auch ihre Gehfähigkeit verlieren, wenn sie krank sei.

Eines Tages im Winter nahmen wir unsere Kinder mit auf eine Schneemobilfahrt. Als wir drinnen waren und uns am Feuer aufwärmten, bekam Charlotte einen Ausschlag im Gesicht. Innerhalb von 30 Minuten, nachdem sie sich im Freien aufgehalten hatte, bekam sie Fieber von 39,4 °C. Dann wurde uns klar, dass es sich nicht um PFAPA handeln konnte und wir forderten einen Gentest. Leider weigerte sich unser Arzt und bestand darauf, dass seine Diagnose richtig war. Verzweifelt kehrten wir zum Kinderarzt zurück und baten um eine Überweisung zur Rheumatologie, der er nachkam. Schliesslich erhielten wir die genetischen Ergebnisse und fanden eine Mutation im NLRP3-Gen und bei Charlotte wurde daraufhin CAPS diagnostiziert, was für Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom steht, eine seltene autoinflammatorische Erkrankung.

Charlottes Krankheit hat in ihren sechs Jahren viele Herausforderungen für sie und unsere Familie mit sich gebracht.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Als Familie waren wir mit den täglichen Kineret-Injektionen konfrontiert, die für alle Beteiligten, einschliesslich ihrer Geschwister, eine psychische Belastung darstellten. Für uns war es ein herzerreissendes Szenario, nicht die Wahl zu haben, was mit unserem Körper passiert und ein Teil davon zu sein, ebenso wie der Anblick eines geliebten Menschen, der so krank war. Zwei Jahre nach der CAPS-Behandlung nimmt Charlotte nun Ilaris und Kineret zusammen, da sie immer noch Durchbruchsschübe hat, bei denen sie nicht richtig gehen kann. Zu den weiteren Therapien gehören PT für ihre Gelenkprobleme und für ihren Beckenboden, nachdem sie bis zum Alter von 5,5 Jahren die Kontrolle über diese Muskeln verloren hat, weiche Knöchelorthesen, Beratung für ihre psychische Gesundheit sowie zusätzliche Zeit und Hilfe in der Schule, da sie schnell erschöpft ist. Im vergangenen Winter hatte sie viele Mobilitätsprobleme und fragte uns, ob sie einen Rollstuhl bräuchte. Wir haben einen Wagen für ihre schlimmsten Tage, tragen sie viel und helfen ihr beim Anziehen.

Durch all diese Anstrengungen sind wir Teil der wunderbaren Gemeinschaft der FMF & AID Organisation geworden; Sie haben uns durch eine Gemeinschaft von Menschen mit seltenen Krankheiten eine Fülle von Informationen, Hilfsmitteln und Orientierung gegeben. Sie haben uns sogar geholfen, einen Weimaraner-Welpen von einer Reihe von Dienst-, Blinden- und Therapiehunden über Miller's Kennel (millerskennel.com) zu bekommen. Sein Name

ist Ghost (auf Deutsch „Geist“) und er arbeitet daran, Charlottes Assistenzhund zu werden. Bislang war er bei der Grundausbildung hervorragend und hat ihr geholfen, mit Reizüberflutung und Unwohlsein umzugehen. Es ist unglaublich, wie gut sie bereits aufeinander reagieren. Wir sind so dankbar, dass wir uns auf unserer medizinischen Reise nicht länger allein fühlen.



Das pädagogische eBook für Kinder "FMF-Superhelden" ist in Englisch, Deutsch, and Arabisch.

Dieses Buch ist allen Kindern sehr zu empfehlen. Sie können ein Exemplar erwerben und unterstützen damit auch die Arbeit der FMF&AID.

Patientenreise: Ellen (Deutschland) mit FMF



„Ist Dir heute auch so elendig warm?“ Das war, seit ich denken kann, eine ständig gestellte Frage meiner Verwandten. Ich kann mich noch genau daran erinnern, wie ich als Kind diese Frage als eine absolute Selbstverständlichkeit gehalten habe, auch wenn „warm“ eine absolute Untertreibung war. Wie mir dann später immer mehr klar wurde, nein, es ist tatsächlich nicht normal, dass es sich anfühlt, als würde man eine lebendig gewordene Heizung sein, an die sich in kalten Wintermonaten viele wärmen konnten. Es ist nicht normal, dass wir uns alle oft elendig fühlten, dass uns Hitze viel ausmachte, dass das Wärmegefühl ständig ein Thema war, ohne dass uns allen klar war, dass es die ganze Zeit Fieber war!

Es ist nicht normal, dass wir uns alle oft elendig fühlten, dass uns Hitze viel ausmachte, dass das Wärmegefühl ständig ein Thema war, ohne dass uns allen klar war, dass es die ganze Zeit Fieber war!

Meine oben gemeinte Familienseite kommt aus Italien, somit wurden wir quasi mit einer extrem grossen Vorliebe für jegliche Olivenprodukte geboren, mit einem Fächer in der Hand und natürlich mit der Gabe, Fieber nicht zu erkennen, obwohl dies ein grosser Teil von uns allen ist. Das eine Temperatur über 38 Grad als „mir ist heute so warm“ abgestempelt wird, zeigt, dass dieses Problem schlicht und

ergreifend alle betraf, aber es so normalisiert wurde innerhalb der Familie, dass es keiner für nötig hielt, dem auf den Grund zu gehen.

Ich habe seit meinen frühesten Kindertagen Symptome. Ich kann mich nicht erinnern, wann ich das letzte Mal in den Spiegel sah, ohne kratergrosse Augenringe zu erkennen. Bauchschmerzen und Übelkeit waren meine ständigen Begleiter, aber wie jeder zu sagen pflegte „Das Kind muss mehr an die frische Luft, das Kind muss mehr essen!“. Diese Aussagen waren aber an Lächerlichkeit nicht zu überbieten, da ich als Kind wirklich alles tat, um zu verschleiern, wie schlecht es mir tatsächlich ging. Dass ich morgens vor Übelkeit kaum aus dem Bett kam, vor Erschöpfung im Unterricht nicht aufpassen konnte und ich gefühlt alle vier Tage dollste Bauchkrämpfe hatte. Dazu kam, dass ich allmählich selbst an meiner Selbstwahrnehmung zweifelte, da es immer wieder Tage gab, an denen es mir eben gut ging.



Quelle: J. Tschan

Somit wurde ich natürlich mit Lichtgeschwindigkeit zum Kinderpsychologen geschleppt, nach einem Zusammenbruch, der mich im Krankenhaus wiederfinden liess. „Wir haben diverse Blutuntersuchungen gemacht, es ist alles in Ordnung. Hat Ihre Tochter derzeit eventuell viel Schulstress?“ Nein! Um Gottes Willen, den einzigen Stress, den ich tagtäglich hatte war, der in Bezug auf meinen immer weiter stagnierenden Gesundheitszustand und den Fakt, nicht normal leben zu können, nicht das Leben geniessen zu können.

Die guten Tage wurden weniger, die Phasen der schlechten immer länger. Ich wurde von Psychiater zu Psychiater gereicht, ich bekam immer mehr Psychopharmaka verschrieben, wurde immer weniger ernst genommen. Bis es soweit ging, dass ich nun als Simulantin galt. Wie kann es jemanden so schlecht gehen, der aber ein so gutes Blutbild hat? Ganz klare Sache, da muss die Psyche hinter stecken! „Sagen Sie doch einfach, wenn Sie bloss blaumachen wollen, ich sehe doch von hier, Sie sind kerngesund!“ War dann doch einer der harmlosesten Zitate der Ärzte.

Ich war es absolut leid, ich war es leid, mich noch weitere 15 Jahre Medical Gaslighting auszusetzen, ich war gerade 25 Jahre alt, hatte schon viele Jahre geforscht, vor allem nach dem ich mein Fachabi und Ausbildung schaffte, trotz entsetzlich vieler Fehltage. Ich war öfter beim Hausarzt gewesen als in jeglichen Bildungseinrichtungen. Ich war es sehr leid,

mich jedes Mal mit einem schlechten Gewissen in Wartezimmer zu setzen, auch mit der absoluten Klarheit für mich, dass ich krank bin, dass ich nicht lüge, dass ich nicht simuliere, dass es mir wirklich schlecht geht, das ich jeden Tag leide. - Junge Leute werden nicht einfach krank, ausser eben sie werden es, aber das will einfach keiner hören, sehen oder wahrhaben!

Nun versuchte ich mir nach so vielen Enttäuschungen, Untersuchungen und Gesprächen all die Fakten aufzuschreiben, die ich eben hatte. Ich fing ganz von vorne an, bei meiner Herkunft, bei meiner Familie, bei meinem Vater. Und da machte es „Klick“. Mein Vater hatte selbst in seinem Leben allerlei an Diagnosen gesammelt, wie auch meine anderen Verwandten, weswegen ich bisher klar davon ausging, dass wir alle eben unterschiedliche Krankheiten haben.

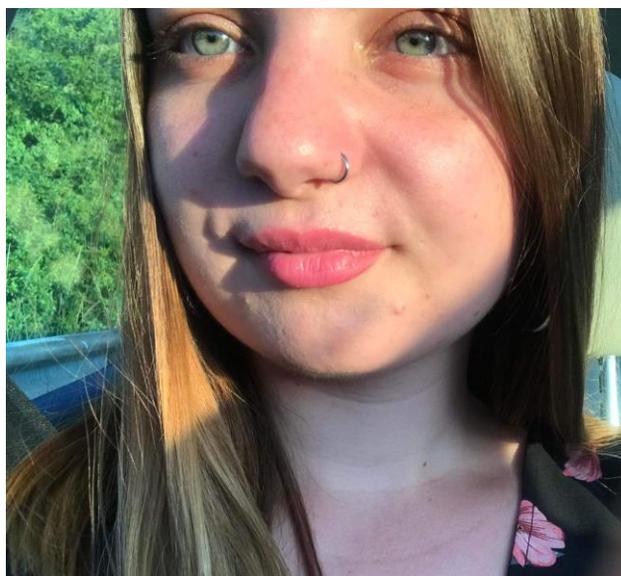


Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

Weit gefehlt, nach vielen detailreichen Gesprächen, wurde klar, dass sich bei unseren Symptomen ein Muster bildete. Ein ziemlich ähnliches sogar. Ein frappierend ähnliches sogar. Wie zum Henker fiel das bisher keinem auf? Wieso fragten die Ärzte nicht nach anderen kranken Verwandten? Nach Symptomen? Nach der Herkunft? Nach so langer Zeit war es nun so klar wie das Amen in der Kirche. Wir haben, wir mussten eine Erbkrankheit haben.

Die von mir analysierten Blutergebnisse machten nun Sinn, diese schubartigen Verschlimmerungen, dass „warm sein“, die starken Bauchkrämpfe, die einen jedes Mal denken lassen „Verdammt, das muss der Blinddarm sein“, die starken Brustschmerzen, die einem jedes Mal denken lassen „Verdammt, das muss ein Herzinfarkt sein“. Die guten Blutwerte, die eben nur gut waren, da wir uns jedes Mal ausserhalb eines Schubes befanden, da wir es eben nur dann zum Arzt schafften. Diese ewig lange Suche nach der Antwort, der Lösung, der erlösenden Diagnose.

Gesagt getan, ich machte mich schlau, ging mit gesammeltem Informationsmaterial des FMF&AID Vereins zum Rheumatologen, der mir empfohlen wurde. Das war das erste Mal in meinem Leben, das ein Arzt mir zuhörte, mich ernst nahm und vor allem die richtigen Fragen stellte, die Diagnose war nun glasklar. Ich war mir sicher, ich hatte die ganze Zeit recht gehabt, meine diffusen Symptome kamen nie von meiner Psyche, meine Psyche war der Grund,

weswegen ich all das aushielt und schaffte, weiterzukämpfen, so lange, bis ich die Worte höre „Wir wissen nun, was es ist“. Und tatsächlich wurde mir gesagt, das meine wie auch die Anamnese meiner Familienmitglieder absolut perfekt auf die Erkrankung des familiären Mittelmeerfiebers passten. Mit dieser Antwort konnte ich nun endlich wieder beruhigt schlafen, es gab vor vielen Jahren in meiner Familie einen äusserst verfrühten und sinnlosen Tod, welcher bisher das grösste Familienmysterium war, wie auch das grosse Trauma. Weswegen es noch mehr Sinn machte, dass keiner ein Symptom oder eben das Bauchgefühl wahrnehmen wollte, das keine Lappalie die Erklärung für den schlechten Gesundheitszustand ist, sondern eine Erbkrankheit. Es wurde nicht nur das Trauma erkannt und verstanden, sondern auch das einst geheimnisvollste, wenn auch tieftraurigste Trauma dieser Familie.

Ich bin unfassbar dankbar, dass es solche Vereinigungen wie auch Selbsthilfegruppen online gibt. Ohne diese wäre ich nie und nimmer an mein heutiges Ziel gekommen, hätte nicht den Mut gehabt, noch mal tiefer zu forschen, und vor allem wäre es mir nie bewusst geworden, wie viele Menschen ähnliche schlimme Situationen durchleiden mussten.

An dieser Stelle noch mal ein herzlichstes Dankeschön an die FMF & AID Vereinigung, besonders an Malena Vetterli, ohne Euch wäre ich heute nicht da, wo ich bin.

Patientenreise: Marija (Schweiz) mit Morbus Still



Ich bin 44 Jahre jung, verheiratet, 2 Kinder und arbeite zurzeit 40-60%. Die ersten Symptome hatte ich schon sehr früh, es fing an als ich fünf Jahre alt war. Es fing an mit unerklärlichen Fieberschüben (Fieber bis 41°), dauerte 1-3 Tage und verschwand einfach. Dann schwellen mir beidseitig Lymphknoten in der Leiste an, es war sehr schmerzhaft und schliesslich musste ich sie rausoperieren.

In der Pubertät hatte ich immer nach Schulwanderungen, Sporttagen eigentlich immer, wenn es für meinen Körper zu viel wurde Fieberschübe. Seit dem 11 Lebensjahr leide ich auch an Migräne und seit ich klein war auch an Asthma und angeborener Herzklappenfehler.



Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

Die ganze Situation beruhigte sich nach der Pubertät und ich hatte keine Beschwerden ausser Migräne, Asthma, war anfällig auf Grippe, Erkältungen und Lungenentzündungen und immer wieder Aphten im Mundbereich. Ich bin und war schon immer sehr schlank und anfällig auf viele Sachen.

Unterdessen machte ich meine Ausbildung, heiratete und bekam zwei Kinder. Leider wurde es mit meinem Herzfehler immer schlimmer und unterdessen litt ich schon an einer schweren Herzschwäche. Es war so schlimm, dass ich im März 2018 eine grosse Herzop hatte, die sehr gut verlief. Nach der Herzop hatte ich immer wieder erhöhte Ferritinwerte. Im Oktober 2019 hatte ich meinen ersten Entzündungsschub und musste ins Krankenhaus, wo ich Schmerzmittel und IV-Antibiotika bekam. Ich hatte starke Schmerzen in den Halslymphknoten, im ganzen Brustbereich (konnte nicht mehr richtig atmen), ein massiv erhöhter Pulsschlag, Fieber bis 41.7°, Ausschlag (Hals, Brust und Oberschenkel zartrosa), die Gelenke taten höllisch weh, sowie mein Oberbauch. Die Leukozyten waren leicht erhöht, aber mein CRP-Wert war ganz hoch.

Der zweite Schub verlief ähnlich im Feb 2020, der dritte im Mai 2020 und dann bekam ich Cortison verschrieben. Es war der Hammer, alle Schmerzen und Fieber waren wie weggeblasen.

Ich nahm das Cortison als Dauertherapie über zwei Jahre, aber dann fing ich an, Fieberschübe zu bekommen und mein CRP war erhöht, vor allem wenn ich zu viel gearbeitet habe oder übertrieben habe. Dazu kamen chronische ganz Körperschmerzen und extreme Migräneanfälle. Ein Arzt vermutete, dass ich an Polymyalgia rheumatica leiden könnte.

Ich suchte Hilfe bei einem Rheumatologen, der mich überhaupt nicht ernst nahm. Die Beurteilung war, dass ich an einer etwas komplexen Beschwerde- und Diagnose-Konstellation leide, es bestehen sicher chronifizierte Schmerzsyndrome mit Schmerzen in mehreren Körperregionen und möglicherweise bestehen auch psychische Faktoren. Er hat mich zu einem Psychiater verwiesen und schrieb ihm: «Ich bin sehr befriedigt, dass die Patientin bei Ihnen gut betreut werden kann». In dieser Zeit waren mein Psychiater und meine Kinesiologin die einzigen Menschen, die mich wirklich ernstgenommen haben. Bei dem Psychiater bin ich bis heute noch, und er war derjenige, der mich in die Immunologie verwiesen hat.

In der Immunologie hat man mich sofort ernst genommen und verschiedene Untersuchungen gemacht. Dort wurde ich mit einem autoinflammatorischen Syndrom diagnostiziert und fing dann mit der Therapie, Colchicin und Ilaris (ein biologisches Medikament) an. Seit ich Ilaris bekomme, habe ich kein Fieber mehr und

mein CRP ist nicht mehr erhöht, aber alle anderen Beschwerden sind gleichgeblieben, was ziemlich kräftezehrend ist. Ausserdem hält es nicht so lange. Ich bekomme die doppelte Dosis, also 300mg jede 4 Wochen.

In dieser Zeit bin ich im Facebook auf die FMF&AID Gruppe aufmerksam geworden und habe zu denen den Kontakt gesucht. Sie haben mir hilfreichen Tipps gegeben und sind für mich noch bis heute eine wichtige Adresse, wo ich jedem empfehlen kann. Ich schickte ihnen eine Kopie eines medizinischen Berichts. Zu meiner Überraschung erwähnten sie, dass die Still-Krankheit aufgrund meines lachsfarbenen Exanthems untersucht werden sollte.

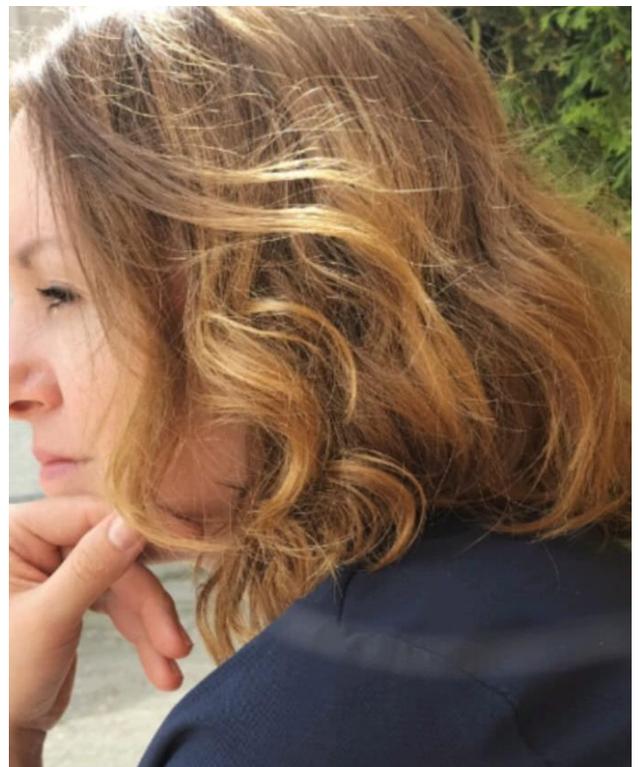


Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

Sie schlugen mir vor, nach Erlangen in Deutschland zu fahren, zu einem Spezialzentrum für autoinflammatorische Erkrankungen.

FMF&AID arrangierte den Termin für mich und bin mit meinem Mann nach Erlangen gegangen. Es war eine tolle Erfahrung und der Verdacht auf Still-Krankheit wurde bestätigt. Zum Glück und meine Immunologin in der Schweiz hatte vollstes Verständnis, dass ich mir eine zweite Meinung eingeholt habe. Eine zweite Meinung einzuholen hat sich auf jeden Fall gelohnt. Im Moment arbeiten alle Ärzte "gut" zusammen und ich werde endlich ernstgenommen.

Anfang dieses Jahres habe ich eine multimodale Schmerztherapie gemacht und war noch zusätzlich in einer Rehaklinik für drei Wochen. Die chronischen Schmerzen und das Morbus Still haben mich und meinen Körper geprägt. Ich musste meinen Job aufgeben mich neu orientieren und neu anfangen.

Wenn man jeden Tag starke Schmerzen hat, leidet man still und leise vor sich hin. Man wird von den Ärzten nicht ernstgenommen. Auch viele Mitmenschen reagieren wenig einfühlsam. Ich musste mir anhören, dass ich mir alles einbilde, reiss dich zusammen, du übertreibst. «Es ist nur eine Frage der Motivation», «Pass auf deine Ernährung auf», «wenn ich du wäre, würde ich keine Medis mehr nehmen, sondern nur pflanzliche Medis und gesunde Ernährung!» Immer wieder, «du siehst ja toll aus. Gut das du

wieder gesund bist!!! Tja meine Erkrankung ist unsichtbar aber sie ist da, jeden Tag!

Mein Glaube, meine Kinder und mein Mann gaben mir Kraft. Oft bringt ein einziges gesundheitliches Problem oder Leiden noch ganz viele andere Baustelle mit sich und verunmöglichen den Betroffenen ein selbstbestimmtes Leben. Schmerzen, Beeinträchtigungen, Arzttermine, Therapien, Medikamente und Behördengänge, Verzicht und Isolation, das nicht Ernstnehmen sind oft der gesamte Alltag im Leben mit einer chronischen, autoinflammatorischen und unsichtbaren Krankheit.

Morbus Still

Das Still-Syndrom ist eine seltene, hoch fieberhafte rheumatische Systemerkrankung.

In erster Linie sind junge Erwachsene zwischen dem 16. und 35. Lebensjahr betroffen. Charakteristisch ist die Trias aus hohem intermittierendem Fieber, einem lachsfarbenen Exanthem sowie Arthralgien oder Arthritiden.

Symptome: Fieber (vor allem abends und nachts über längere Zeit), lachsfarbened Exanthem im Bereich des Stammes oder an den Extremitäten, Gelenk-, Muskel- und Bauchschmerzen, vergrößerte Leber, Milz und Lymphknoten, erhöhte weisse Blutkörperchen, und Gewichtsverlust.

Patientenreise: Michaela (Österreich) mit Morbus Still



Im Oktober 2020 hatte ich zuerst das Gefühl, dass sich eine fiese Grippe anbahnt – und natürlich war damals der Hauptverdacht, dass es Corona sein muss. Ich hatte einen irren Druck im Brustbereich mit massiven Schmerzen und konnte irgendwann nur noch im Sitzen schlafen. Im Krankenhaus wurde beim ersten Mal eine leichte Herzbeutelentzündung festgestellt und eine Fettleber, die sie überhaupt nicht zuordnen konnten und meine Entzündungswerte waren erhöht. Ich war dann eine Woche im Krankenhaus, aber da sie nichts greifbares finden konnten, haben sie mich – obwohl es mir körperlich sehr schlecht ging, wieder nachhause geschickt.

Ich war dann 2 Wochen zu Hause und es ging mir täglich schlechter. In der Früh hatte ich nach dem Aufwachen plötzlich einen – wie ich damals dachte – Nesselausschlag. Allerdings wurde mein Körper plötzlich immer schwächer und ich konnte nicht mal mehr aufstehen. Plötzlich begann mein Gesicht anzuschwellen und dann mein ganzer Körper und als auch meine Luft immer knapper wurde, war ich bereit die Rettung zu rufen. Im Krankenhaus hatte ich unglaubliche Probleme selbstständig zu atmen und da wurde mir eine Sauerstoffmaske aufgesetzt. Natürlich wurde sofort ein Coronatest gemacht und ich bekam mittels Infusionen grosse Mengen an Kortison, da meine Entzündungswerte extrem erhöht waren.

Jeden Tag wiederholte mein Körper dasselbe Spiel – wenn ich in der Früh munter wurde, begann es mit einem Ausschlag, der bei meinen Armen begann und sich innerhalb kürzester Zeit auf meinem Körper ausbreitete und gegen Abend wieder verschwand. Am Nachmittag begann mein Fieber zu steigen und am nächsten Morgen war ich wieder fieberfrei. Die Ärzte waren allesamt ratlos. Ich wurde intensiv untersucht, es wurden MRT's, CT's und ein Ultraschall gemacht. Mein Ausschlag nur als Urtikaria abgetan und nicht weiter ernst genommen, und ich fühlte mich jedes Mal aufs Neue extrem lieblos und respektlos behandelt.



Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

Sie waren alle gestresst, weil mein Herzbeutel mittlerweile massiv entzündet war und ich Flüssigkeit in der Lunge hatte, aber gleichzeitig waren die Ärzte mit der Situation überfordert. Wenn ich mich körperlich in der Lage gefühlt, wäre ich sofort nach Hause gefahren!

Irgendwann einmal hab ich durch Zufall mitbekommen, dass eine junge Turnusärztin zu einem Arzt gesagt hat, dass sie diese Kombination aus Herzbeutelentzündung, Fieberschüben und Hautausschlägen schon mal wo mitbekommen hat und das es sich um etwas rheumatisches handelte. Allerdings wurde sie leider nicht ernst genommen.

Meine Tage im Krankenhaus glichen sich auf erschreckende Art und Weise – ich war traurig und leer, hatte Schmerzen, war allein, müde und ohne Emotionen. Weder hatte ich Angst noch Hoffnung. Ich bat meine Mutter einen Termin für mich bei einem Kardiologen zu vereinbaren, der den Verdacht hatte, dass es etwas rheumatisches sein muss. Der Rheumatologe schaute meine dicke Mappe mit den Befunden und meine Fotos durch. Nach nur 10 Minuten kam die Diagnose: „Sie haben Morbus Still... Das ist eine autoinflammatorische Erkrankung die sowohl ihre Organe, Nerven, Knochen, Gelenke als auch Muskeln angreift.“ Der Rheumatologe meinte, er würde mir ein biologisches Medikament verschreiben, das ich alle 4 Wochen gespritzt bekommen sollte. Das

Medikament stoppte mein Fieber und den Ausschlag, aber nicht meine Schmerzen. Mein Rheumatologe meint jedoch, dass die Entzündungen gut im Griff seien. Seit ein paar Monaten bekomme ich es nur noch alle 6 Wochen (ich glaub, er bekommt so massiven Druck, es zu strecken, weil es so teuer ist...), aber seitdem geht es mir körperlich schlechter.

Einige Wochen nach meiner Diagnose und im Wissen, dass meine Krankheit unheilbar ist, begann mich massiv zu belasten. Im Sommer 2021 war ich auf alle Fälle an dem Punkt angekommen, an dem ich gewusst habe, dass ich es alleine nicht mehr schaffe.

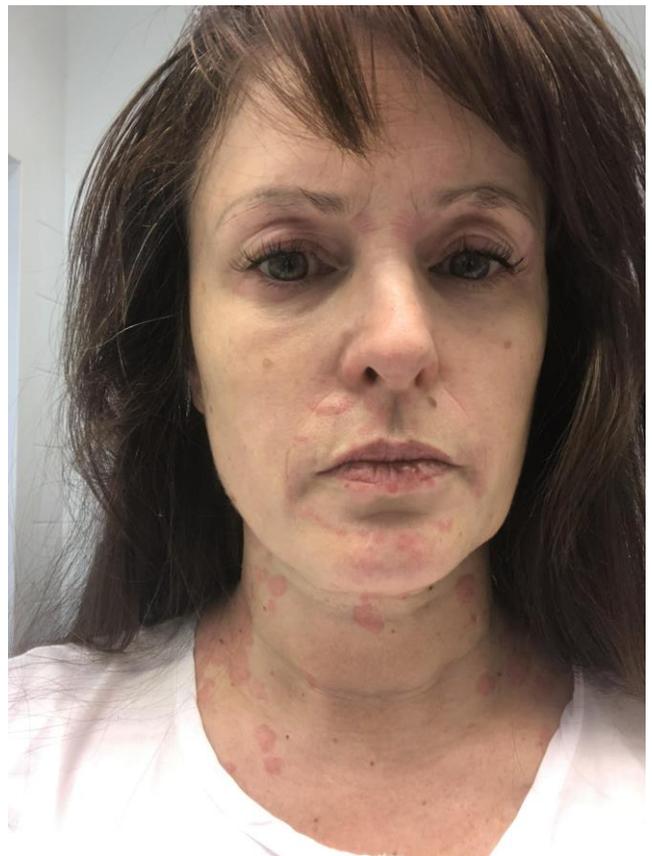


Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

Auch wenn ich immer gut darin war, anderen Menschen zu helfen, bei mir selbst war ich plötzlich vollkommen hilflos. Obwohl die Schmerzen in den Beinen und in der LWS zwar immer mehr wurden, konnte ich noch Autofahren und gehen. Dann wurde ich schon nach wenigen Kilometern extrem schnell müde.

Als die Schmerzen in meinen Händen immer mehr wurden und ich mich nicht mehr konzentrieren konnte, wurde mir klar, dass ich nicht mehr fahren konnte.

Im April 2022 hatte ich dann den massivsten Schub – und das war für mich immer das Allerschlimmste an der ganzen Sache – die starken Schübe kommen immer komplett ohne jegliche Vorwarnung!!! Einfach grad noch gefrühstückt und alles ist super und 10 Minuten später bekomme ich keine Luft mehr, mein Gesicht ist blau und alles ist komplett angeschwollen. Dieser Schub hat mich in den Rollstuhl gebracht – weil ich plötzlich einfach nicht mehr gehen konnte. Dieses Mal war ich 6 Wochen im Krankenhaus!

Diese Krankheit hat mich sowohl psychisch als auch körperlich so stark belastet. Aus diesem Grund habe ich dann auch zugestimmt, dass ich in der Psychiatrie einchecke. Hier bin ich aktuell bereits das vierte Mal – immer im Abstand von 4 Monaten bin ich 3-5 Wochen hier.

Mir war nicht bewusst, dass es auch eine Abteilung gibt, in der Menschen wie ich, mit

Depressionen oder Traumata oder sonstigen psychischen Erkrankungen liegen, um durch intensive psychologische Therapien, wieder besser am „normalen“ Leben teilhaben können.

Diese Organisation war mir durch die Beratung und Unterstützung sehr hilfreich, und ich bin für ihre Hilfe sehr dankbar.

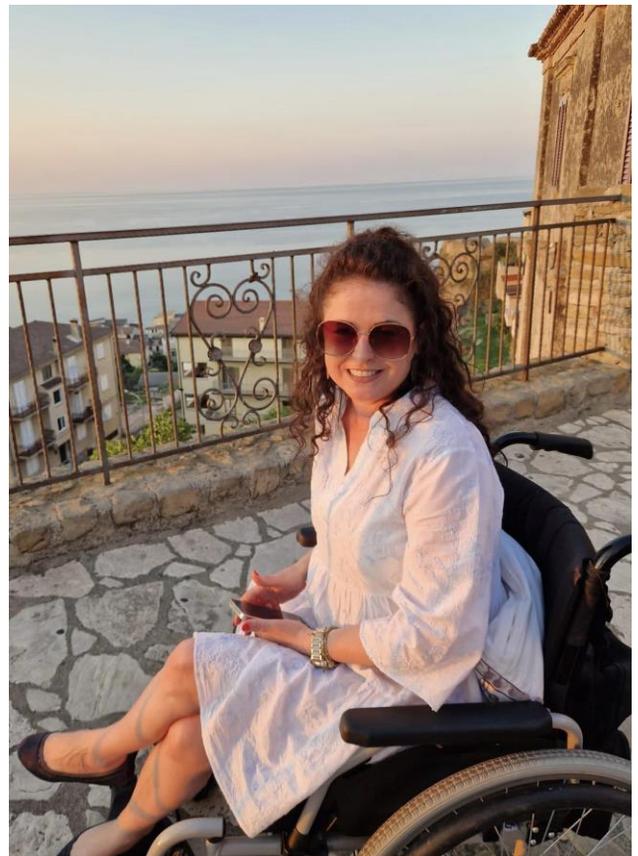


Foto von der Patientin zur Verfügung gestellt

Webinar zu AIE organisiert vom chilenischen Autoinflammatorischen Verein von Josée Abourbih

Der chilenische Autoinflammatorische Verein (Asociación Autoinflamatorias Chile) organisiert für den 8. September von 15:00 bis 17:00 Uhr ein Online-Symposium (Webinar) für Patienten, ihre Familienmitglieder, Gesundheitsfachkräfte und die breite Öffentlichkeit. bis 19:00 Uhr (Chilenische Zeit). Für Patienten oder allgemein interessierte Menschen in Europa, die teilnehmen möchten, beginnt das Webinar um 21:00 Uhr mitteleuropäischer Zeit.

Es werden Themen vorgestellt, die für Patienten und Ärzte von grossem Interesse sind, wie zum Beispiel:

- Genetik bei autoinflammatorischen Syndromen: Was passiert, wenn eine genetische Ursache nicht identifiziert wird?
Dr. Juan Ignacio Arostegui
- Die Bedeutung der genetischen Diagnose bei seltenen Krankheiten: Frau Dr. Gabriela Repetto
- Autoinflammatorische Syndrome bei Erwachsenen: Frau Dr. Marcela Ferrada
- Kutane Manifestationen bei autoinflammatorischen Syndromen: Frau Dr. Camila Downey
- Therapien und Präzisionsmedizin bei autoinflammatorischen Erkrankungen: Frau Dr. Cecilia Poli
- Wohlbefinden und psychische Gesundheit bei Patienten mit seltenen Krankheiten:
Psychologin Josee Abourbih

Im Anschluss an die Vorträge gibt es einen runden Tisch, an dem jeder seine Fragen stellen kann.

Autoinflammatorische Patientenorganisation von Georgia von Davit Tatoshvili

Unsere Organisation in Georgia hat einen Prozess zur Unterstützung der direkten Versorgung von Patienten mit Verdacht auf autoinflammatorische Erkrankungen entwickelt. Wir glaubten, dass es eine Lücke gab, die patientenzentrierte Lösungen erforderte. Unsere beiden laufenden Projekte erfüllen diesen Bedarf.

Das erste Projekt umfasst die Bereitstellung erschwinglicher Gentests für alle Patienten, die die Tel Hashomer-Kriterien für FMF erfüllen. Diesen Patienten wird für nur 30 € ein PCR-Test auf das MEFV-Gen angeboten. Dieser Test prüft auf 12 häufige Mutationen im MEFV-Gen sowie auf SAA1-Isotypen. Derzeit wurden mehr als 200 Patienten im Rahmen dieses Programms getestet und behandelt.

Das zweite Projekt konzentriert sich darauf, Patienten mit der klinischen oder genetischen Diagnose autoinflammatorischer Erkrankungen erschwingliche Bluttests anzubieten. Diese Patienten können sich für nur 20 € einem routinemässigen Labortest unterziehen. Der Test umfasst ein grosses Blutbild mit Differenzialanalyse, BSG, C-reaktives Protein und Urinanalyse.

Dieses Projekt war eine grosse finanzielle Hilfe für unsere Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen, da es in Georgien keine speziellen Gesundheitsprogramme gibt.

Kommentare von BEFEMDER, türkische Patientenorganisation von Fatih Metin

Unser türkischer Verein BEFEMDER (Patienten-organisation für Behçet und Familiäres Mittelmeerfieber) nahm am Treffen der europäischen Patientenorganisationen für autoinflammatorische Erkrankungen teil. Ich habe mich gefreut, die Vertreter anderer NGOs zu treffen, die die gleichen Herausforderungen, Kämpfe und Probleme teilen.

Bei dem Treffen hatten wir die Gelegenheit, den institutionellen Status, die Erfolge und die Herausforderungen der NGOs zu vergleichen. Wir haben die Stärken, Schwächen, Kapazitäten und Chancen der Organisationen bewertet. In den Fokussitzungen konnten wir alle Gesundheitssysteme der Organisationen bewerten. Darüber hinaus haben wir darüber gesprochen, den Zugang zur Diagnostik autoinflammatorischer Erkrankungen zu erleichtern und die Bürokratie bei der Beschaffung von Behandlungen und Medikamenten zu reduzieren. Erneut wurde betont, dass die Anzahl der Ärzte, die für die Behandlung von Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen zur Verfügung stehen, begrenzt ist und dass die Anzahl spezialisierter Zentren erhöht werden muss.

Obwohl es im türkischen Gesundheitssystem einige Schwierigkeiten beim Zugang zu Diagnose und Behandlung gibt, stehen den Patienten kostenlose Gentests zur Verfügung, was im Vergleich zu anderen Ländern von

Vorteil ist. Es wurde auch erörtert, dass die Fahrt zu Spezialzentren für einige Patienten aufgrund der Entfernung und der Kosten Nachteile mit sich bringen könnte, die durch Konsultationen mit dem Gesetzgeber ausgeglichen werden könnten.

Die Gruppendiskussionen zu verschiedenen Aspekten der Gesundheitspolitik in verschiedenen Ländern betonten die Notwendigkeit einer engen Zusammenarbeit von NGOs mit den Gesetzgebern/Regierungen und Forschern im Hinblick auf die bei diesem Treffen aufgeworfenen Fragen.

Ich möchte diese Gelegenheit nutzen, um Frau Malena Vetterli von der FMF & AID Global Association für die Einladung zu diesem Treffen zu danken und hoffe, dass wir uns bald bei zukünftigen Veranstaltungen bald wiedersehen können.

Finden Sie die türkische Gruppe unter: behader.org



Quelle: BEFEMDER

Krankheitsterminologie und Aufklärungsdaten

Krankheits-abkürzung	Autoinflammatorische Syndrome	Gen	Bewusstseinstag
TRAPS	Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes Periodisches Syndrom	TNFRSF1A	2. September
NOD2	Blau-Syndrom u. Yao-Syndrom	NOD2 (CARD15)	2. September
PFAPA	Periodisches Fieber mit Aphthöser Stomatitis, Pharyngitis und Adenitis	N/A	2. September
HA20	A20 Haploinsuffizienz	TNFAIP3	2. September
HIDS / MKD	Hyper-IgD-Syndrom / Mevalonatkinase-defizienz	MVK	2. September
AOSD sJIA	Morbus Still des Erwachsenen Systemische juvenile idiopathische Arthritis	N/A	7. September
CAPS	Cryopyrin-Assoziierte Periodische Syndrome:	NLRP3	9. September
MWS	Muckle-Wells-Syndrom	NLRP3	
FCAS	Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	NLRP3	
NOMID/CINCA	Neonatal beginnende entzündliche Systemerkrankung (NOMID) Chronische infantile neuro-kutaneo-artikuläre Syndrom (CINCA)	NLRP3	
FCAS2	Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom, Typ 2	NLRP12	10. September
PAPA	Pyogene Arthritis, Pyoderma gangrenosum und Akne Syndrom	PSTPIP1	11. September
DADA2	Adenosin-Desaminase 2-Mangel (DADA2)	ADA2	15. September
FMF	Familiäres Mittelmeerfieber	MEFV	17. September
SAPHO	SAPHO-Syndrom	N/A	19. September
IRAP	Idiopathische rezidivierende akute Perikarditis	N/A	25. September
uSAID	undifferenzierte systemische autoinflammatorische Erkrankung	N/A	29. September
Andere autoinflammatorische Erkrankungen			
HS	Hidradenitis suppurativa	N/A	6. – 12. Juni
MB	Morbus Behçet	N/A	20. Mai
CRMO	Chronisch rekurrende multifokale Osteomyelitis	N/A	Oktober
CNO	Chronische nichtbakterielle Osteomyelitis		

FMF & AID Schwester und angeschlossene Patientenorganisationen

 Italien	 Spanien	 Georgien	 Türkei	 Grossbritannien	 Italien	 Australien	
 Italien	 Spanien	 Chile	 Argentinien	 El Salvador	 Israel	 Deutschland	
 Italien	 Brasilien	 Thailand	 Marokko	 Italien	 Spanien	 Nahost	 Frankreich