

MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

MOIS DE SENSIBILISATION

Septembre est le mois
de la sensibilisation à
l'auto-inflammation

TÉMOIGNAGES DE PATIENTS

Histoires vraies de patients
autour du globe

ON TRAVAILLE ENSEMBLE

Des nouvelles de nos affiliés

DANS CETTE ÉDITION

2. Index
3. Éditorial
4. SEPTEMBRE est le Mois mondial de la sensibilisation à l'auto-inflammation
5. Réunion FMF & AID 2023, Budapest
8. Nouvelles associations FMF & AID
9. Groupe de soutien pour les enfants
10. Thème 2023 : Accès aux tests génétiques
11. Programme des jeunes ambassadeurs
12. Le pouvoir de la communication
15. Chiens d'assistance
16. Webinaires
17. Réseau européen de référence RITA
18. Nouveau centre auto-inflammatoire, Erlangen
20. Critique du livre « Écoutez la sagesse »
22. Antonella, NOMID/CINCA, Équateur
24. Josiah, FCAS, États-Unis
26. Tobi, PFAPA, États-Unis
28. Maria Fernanda, TRAPS, Salvador
29. DeeDee, FMF, États-Unis
30. Zaid, TRAPS, Chili
32. Emmet, Syndrome de Yao, États-Unis
35. Zsombor, HIDS, Hongrie
37. Cláudia, FCAS2, Brésil
39. Péricardite récurrente idiopathique, Royaume-Uni
41. Charlotte, CAPS, États-Unis
43. Ellen, FMF, Allemagne
46. Marija, la Maladie de Still, Suisse
48. Michaela, la Maladie de Still, l'Autriche
50. Associations chiliennes et géorgiennes
51. Association turque: commentaires
52. Terminologie des maladies, dates de sensibilisation et associations affiliées

Équipe Éditoriale



Malena Vetterli

Rédactrice
en chef



Ellen Cohen

Éditrice en
anglais



Janine Tschan

Éditrice en
Allemagne



Audrey Zagouri

Éditrice en
français



Kevin Vetterli

Design

Chers lecteurs,

Bienvenue à notre 3ème édition du magazine FMF & AID !

C'est incroyable comme le temps passe vite et une fois de plus nous sommes prêts à accueillir septembre, **MOIS MONDIAL DES MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES**. Nos bénévoles ont travaillé très dur sur ce magazine pendant les vacances d'été, ainsi que sur notre campagne de sensibilisation de cette année.

En tant qu'organisation faitière internationale, nous sommes très heureux de partager avec vous que les représentants de nos affiliés européens se sont rencontrés en personne, à Budapest, pour la première fois ! L'objectif de notre rencontre n'était pas seulement de renforcer nos relations, mais aussi de coordonner plus efficacement notre travail et nos activités.

Un autre développement important est que FMF & AID a établi nos organisations sœurs en Australie et en Allemagne. Ces nouveaux groupes nous aideront à étendre nos capacités à atteindre et à soutenir davantage de patients dans la communauté auto-inflammatoire.

Les progrès du diagnostic et des traitements auto-inflammatoires continuent d'être difficiles. Il y a toujours un manque de spécialistes à l'échelle mondiale ayant suffisamment de connaissances et d'expérience pour reconnaître ces maladies chez les enfants et les adultes. Comme beaucoup d'entre vous le savent d'après leur propre expérience de patient, sans diagnostic, il n'y a pas de traitement.

Dans un effort pour éduquer les professionnels de la santé, FMF & AID continuera d'organiser des webinaires et des campagnes sur les réseaux sociaux. Nous attendons avec impatience la poursuite de notre travail, en informant et en éduquant toutes les parties prenantes pour garantir que les patients bénéficient d'un diagnostic, d'un traitement et d'une meilleure qualité de vie en temps opportun.

En tant que mère d'un fils auto-inflammatoire et en tant que patiente moi-même, je crois fermement que le travail de FMF & AID continue d'être d'une importance vitale et j'apprécie le soutien continu de notre communauté mondiale de patients. Je vous remercie de nous aider à rendre visible cette campagne de sensibilisation de septembre 2023 en partageant notre magazine avec vos amis et votre famille.

Cordialement,

Malena Vetterli, Fondatrice et directrice exécutive

SEPTEMBRE est le mois des maladies auto-inflammatoires - Approuvé par le réseau européen de référence RITA

Chaque année, durant le mois de SEPTEMBRE, les activités de sensibilisation aux maladies auto-inflammatoires s'intensifient.

Cette année, lors de la réunion au sommet de la FMF & AID et des associations européennes affiliées, il a été décidé à l'unanimité que le thème de septembre 2023 devrait être **L'ACCÈS DES PATIENTS AUX TESTS GÉNÉTIQUES**. Bien que les symptômes cliniques doivent toujours conduire à un diagnostic et à un plan de traitement, les tests génétiques peuvent être un outil utile et parfois même sauver des vies. Il existe plus de 40 maladies auto-inflammatoires connues.

Malgré les progrès du séquençage génomique, les patients continuent de lutter et n'ont souvent pas accès aux tests génétiques. Ces problèmes varient selon les pays, des médecins qui ne veulent pas demander des tests génétiques, au manque de laboratoires qui font des tests génétiques, au manque de couverture ou au refus de l'assurance maladie.

Les patients symptomatiques qui ont subi des tests génétiques approfondis, où une seule mutation hétérozygote a été trouvée, sont souvent exclus sur la base des résultats génétiques et sont donc médicalement ignorés.

La classification uSAID présente un autre obstacle génétique pour les patients auto-inflammatoires. uSAID signifie maladie auto-inflammatoire systémique indifférenciée, qui

comprend environ 60 % des cas connus dans lesquels une mutation génétique n'a pu être trouvée pour expliquer la présentation des symptômes. Il est important que si les résultats génétiques d'un patient symptomatique sont négatifs, ils soient appariés à un diagnostic uSAID pour s'assurer qu'il n'y a pas un manque de soins ou qu'une cause psychosomatique ne lui est attribuée.

Il est important de comprendre que les variantes génétiques de ces maladies sont encore à l'étude et qu'il n'y a pas suffisamment d'informations disponibles pour confirmer de manière absolue si une mutation est pathogène ou non. De plus, il existe peu de consensus dans diverses bases de données sur le fait que l'état d'une mutation est toujours le même.

D'autre part, certaines maladies auto-inflammatoires ne sont pas encore reconnues et n'ont pas de code de traitement ; cependant, ils doivent toujours être traités comme un uSAID. Cela inclut le syndrome de Yao (NOD2) et les maladies auto-inflammatoires découvertes plus récemment qui ne sont connues que dans la littérature médicale.

Partout dans le monde, les patients continuent de rencontrer des difficultés pour accéder aux tests génétiques. La FMF & AID, à son tour, continue de plaider en faveur des patients afin qu'ils puissent subir ces tests et ainsi bénéficier d'un diagnostic et d'un traitement en temps opportun.

Rencontre 2023 de la FMF & AID et de ses affiliés européens à Budapest, Hongrie

L'Association internationale FMF & AID a récemment organisé et tenu la "Rencontre 2023 de la FMF & AID et de ses affiliés européens" à Budapest, Hongrie. Des associations et des représentants de patients de plusieurs pays européens (Espagne, France, Allemagne, Italie, Royaume-Uni, Géorgie, Suisse, Grèce, Turquie, etc.) ont participé à la rencontre de 2 jours où des sujets d'intérêt commun sur les maladies auto-inflammatoires ont été abordés.

Nous remercions Novartis d'avoir parrainé cette réunion importante et apprécions leur dévouement et leur soutien à FMF & AID et à

ses affiliés, en veillant à ce que les voix des patients soient entendues et reconnues. Le groupe a eu des sessions réussies et nous sommes impatients de continuer à aider et à défendre les patients du monde entier. Les principaux résultats et conclusions de cette réunion sont présentés ci-dessous.

FMF & AID remercie les représentants qui se sont rendus à Budapest pour participer en personne à la réunion. L'ensemble du groupe a eu une excellente expérience de collaboration et de partage d'idées ensemble. Nous espérons pouvoir nous revoir bientôt.



Crédit photo: Novartis

Les principaux résultats

- Travailler avec des organisations de patients au niveau local et dans les langues maternelles aide la communauté auto-inflammatoire mondiale à mieux comprendre et résoudre les problèmes des patients
- Les patients auto-inflammatoires ont besoin d'un meilleur diagnostic clinique (basé sur les symptômes), d'un accès à des tests génétiques et de traitements appropriés et opportuns
- Des processus de transition clairs et une mise en œuvre de la prise en charge de l'enfant à la prise en charge des adultes doivent être établis dans le monde entier
- Le test des réactifs en phase aiguë n'est pas une méthode complète pour diagnostiquer les maladies auto-inflammatoires

Les défis des patients au niveau local

- Les patients membres sont souvent incapables de soutenir l'association pour des raisons de santé et financières
- Les patients adultes sont souvent exclus car la plupart des organisations de patients sont axées sur la pédiatrie
- Comme il n'y a que peu de spécialistes dans le traitement des maladies auto-inflammatoires, les patients doivent parcourir de longues distances pour être soignés.

- Si la maladie du patient n'est pas reconnue au niveau national, les services sociaux et l'aide aux personnes handicapées peuvent ne pas être accessibles
- 60% des patients auto-inflammatoires sont génétiquement diagnostiqués comme uSAID (maladie auto-inflammatoire systémique indéfinie).
- Les symptômes auto-inflammatoires des patients ne sont souvent pas corrélés aux découvertes génétiques
- De nombreux patients ne peuvent pas recevoir de traitements biologiques IL-1 car ils ne sont pas disponibles dans leur pays



Crédit photo: Malena Vetterli

Problèmes de traitement et de dosage chez les patients auto-inflammatoires

- Il y a un manque d'expérience et de connaissances dans le traitement des patients auto-inflammatoires avec des médicaments biologiques
- L'escalade du traitement avec des produits biologiques est nécessaire, mais n'est pas effectuée en raison d'un manque de connaissances
- La posologie des médicaments biologiques et les ajustements de traitement doivent être basés sur l'activité de la maladie du patient
- Il n'y a pas suffisamment d'expertise sur l'utilisation des thérapies combinées
- L'arrêt des médicaments biologiques pendant la COVID, la septicémie, l'infection et la grossesse est incorrect sur la base des données médicales

Problèmes courants signalés par les organisations de patients

- Les poussées signalées par les patients ne doivent pas être écartées si la CRP, la VS et la SAA sont normales
- Le traitement biologique nécessite souvent des résultats génétiques positifs et des valeurs de laboratoire élevées
- Les patients traités peuvent présenter des symptômes de percée ou des poussées qui nécessitent des médicaments supplémentaires, par ex. B. stéroïdes, analgésiques, etc.
- Chez les patients traités, la maladie peut passer inaperçue, mais elle peut être infectieuse (bactérienne) et un traitement antibiotique opportun peut être nécessaire



Crédit photo: Malena Vetterli

Annnonce - Nouvelles organisations FMF & AID Global

L'Association mondiale FMF et AID est heureuse d'annoncer l'enregistrement de ses organisations sœurs.

FMF & AID Australian Association

Notre filiale australienne a été officiellement enregistrée au début de l'année. Elle est dirigée par Sharon Kensell, avec le soutien d'une incroyable équipe de patients et de parents.

En août 2022, la FMF & AID Global Association a été invitée par le professeur Seth Masters et le Walter and Eliza Hall Institute (WEHI) à assister au 2e symposium australien sur les maladies auto-inflammatoires et à présenter l'expérience des patients en Australie. Malgré ses propres problèmes de santé, Sharon Kensell s'est rendue à Melbourne et a fait une présentation incroyable ! Merci, Sharon pour la grande représentation au nom de notre communauté de patients australiens. [Voici un lien](#) vers la présentation de Sharon. Nous avons également été invités à soumettre un résumé qui a été accepté et publié dans le cadre de la brochure distribuée lors du symposium.

FMF u. AIE Deutschland e. V.

En juin 2023, la branche allemande de FMF & AID a été fondée et est actuellement en cours d'enregistrement. Süreyya Der dirigera l'association. Non seulement elle défend les intérêts des patients, mais elle souffre également de FMF et n'a été diagnostiquée qu'à l'âge adulte. Elle soutient fermement la sensibilisation à la FMF et à d'autres maladies auto-inflammatoires parmi les patients et les professionnels de la santé en Allemagne. En outre, il estime que les jardins d'enfants, les écoles/établissements d'enseignement et les employeurs devraient être informés de la manière dont les maladies auto-inflammatoires affectent les étudiants et les travailleurs, permettant ainsi aux organisations et entreprises allemandes de jouer un rôle dans le soutien aux patients de tous âges. Notre objectif est de collaborer avec des centres spécialisés dans toute l'Allemagne et de créer un réseau médical pour l'orientation des patients. Enfin, nous espérons informer le public allemand et les autres pays germanophones sur les maladies auto-inflammatoires afin d'accroître leur acceptation et leur sensibilisation.



Sharon Kensell, Directeur exécutif



Thème de septembre 2023 : Accès aux tests génétiques

Les maladies auto-inflammatoires sont des maladies rares causées par des défauts génétiques du système immunitaire inné et peuvent être monogéniques ou polygéniques. Les maladies auto-inflammatoires monogéniques résultent d'une seule mutation génétique et provoquent des maladies telles que FMF, CAPS, TRAPS, HIDS, le syndrome de Yao, le syndrome de Blau et d'autres.

Les maladies auto-inflammatoires polygéniques sont complexes, multifactorielles et d'étiologie inconnue, caractérisées par une dérégulation du système immunitaire inné. Parmi les plus connus figurent le syndrome PFAPA, la maladie de Behçet, la péricardite récurrente idiopathique (IRP), l'arthrite juvénile idiopathique systémique (AJIs), la maladie de Still de l'adulte, le syndrome de Schnitzler, etc.

Le diagnostic des deux groupes de maladies doit être basé sur les manifestations cliniques, les suspicions médicales, les antécédents familiaux, les résultats de laboratoire et les tests génétiques. Bien que l'analyse génétique et l'identification des mutations pathogènes puissent être essentielles pour le diagnostic des maladies monogéniques, il est important de reconnaître que dans 60 % des cas, les variants génétiques sont introuvables. Si tel est le cas, le patient doit être diagnostiqué comme uSAID (maladie auto-inflammatoire systémique indifférenciée) et traité de manière opportune et appropriée.

Un autre facteur influençant le diagnostic par tests génétiques survient lorsque les patients présentent de manière hétérozygote une seule variante du gène hérité. Il est important de savoir que l'homozygotie (porteur de 2 mutations héréditaires identiques) n'est pas nécessaire pour qu'un patient présente des symptômes de la maladie. La même règle s'applique lorsque les patients présentant des mutations de composés hétérozygotes (plusieurs mutations uniques trouvées dans des gènes d'un seul gène) peuvent également présenter des symptômes ressemblant à ceux de la maladie.

Plus de problèmes surviennent pour les patients lorsque les résultats génétiques indiquent qu'ils sont porteurs de VUS (variants de signification incertaine), de variants bénins (non connus pour causer la maladie), de variants non classés (mutations non étudiées) ou de mutations importantes non considérées comme liées à l'auto-inflammation. Les patients peuvent présenter une variété de ces scénarios mentionnés ici, cependant, s'ils sont symptomatiques, le traitement des symptômes doit être effectué malgré l'analyse génétique et les résultats.

FMF & AID plaide pour que tous les patients aient accès aux tests génétiques et à leurs résultats.

Programme pour les jeunes ambassadeurs

FMF & AID recherche de jeunes ambassadeurs âgés de 15 à 35 ans qui souhaitent participer activement à des activités telles que le partage d'expériences réelles de la maladie, la croissance de nos communautés en ligne dans plusieurs langues et la garantie que la voix des patients est entendue. De nombreux patients atteints de maladies auto-inflammatoires sensibilisent les gens sur les réseaux sociaux. Cependant, si ces défenseurs individuels joignaient leurs forces à FMF & AID, nous aurions plus de force en tant que groupe pour renforcer notre communauté.

Les ambassadeurs sont des personnes qui souffrent elles-mêmes d'une maladie auto-inflammatoire et qui veulent jouer un rôle actif dans la communauté. Ces représentants doivent être disposés à prendre la parole lors d'événements, à partager leur expérience de patient et à dialoguer avec d'autres parties prenantes.

Nous encourageons les patients ou les parents intéressés qui souhaitent assumer ce rôle à contacter FMF & AID. Veuillez noter que si vous êtes un adolescent, vous aurez besoin d'une autorisation parentale écrite pour participer à ce programme. Pour plus d'informations, veuillez contacter: info@mfandaid.org.



Mackenzie Cabrera, États-Unis
Mère avec un enfant atteint de FCAS



Crédit photo: Mackenzie Cabrera
Défense des patients

Le pouvoir d'une bonne communication par Marie Jolie Gossing

Une vie saine et heureuse en tant que patient atteint d'une maladie rhumatismale dépend de plusieurs facteurs: Une bonne communication entre le patient et le médecin, car elle joue un rôle d'une importance énorme. Ce sujet déclenche des émotions fortes chez les patients comme la colère, le désespoir, la peur et la gratitude, ce qui s'applique également à moi et c'est la raison pour laquelle j'ai décidé d'écrire cet article. Alors, comment une bonne communication entre moi et mon médecin a-t-elle contribué à améliorer ma vie ? Pour rendre justice à cette question, je voudrais d'abord partager mes expériences négatives.

J'ai passé la majeure partie de mon enfance et de mon adolescence dans des cabinets médicaux, des ambulances et des hôpitaux, essayant de comprendre ce qui n'allait pas chez moi. Chaque fois que j'allais à un rendez-vous, j'étais plein d'espoir pour des réponses, de l'aide et de la compréhension. Cependant, tous ces souhaits n'ont pas été exaucés lorsqu'elle était enfant ou adolescente. Les dates étaient toujours les mêmes : courtes et décevantes.

Au fil des ans, différents spécialistes m'ont posé les mêmes questions. À un moment donné, elle avait mémorisé les réponses car elle était déjà si familière avec les questions qui étaient toujours les mêmes et sans pertinence : « Es-tu stressé ? Aimes-tu aller à l'école ? Est-ce que tout va bien dans ta famille ? As-tu des amis ? " (...) " Non, je n'ai pas plus de stress que

d'habitude. Oui, j'aime aller à l'école, même si je le fais rarement. Je peux y voir mes amis. Je me sens souvent très mal de les voir pendant mon temps libre. Tout va bien dans ma famille. "Eh bien, le stress est subjectif, tout comme la douleur. Si tu vas si peu à l'école, alors tu as certainement beaucoup de peurs et peu de connexion. Ça affecte psychologiquement ! Oui, eh bien, mais puisque ta mère est là aussi, que peux-tu dire en tant qu'enfant ? Peu importait ce que je disais, car les médecins ne m'ont jamais vraiment écouté ni fait attention à moi.

Je pense que les dernières lignes n'ont pas besoin d'explications supplémentaires et parlent d'elles-mêmes. Après chacun de ces rendez-vous, je pleurais beaucoup, me sentais en insécurité et ne faisais plus confiance aux médecins. Vous vous demandez : pourquoi ne m'aident-ils pas ?



Photo fournie par Marie Jolie Gossing

Pourquoi ne me croient-ils pas ? Pourquoi dois-je continuer à vivre dans la douleur ? Ce genre de discours ne peut conduire à aucune amélioration de la santé physique ou mentale.

Il est très important pour moi que mon médecin et moi puissions communiquer ouvertement et au même niveau. Ce n'est que si, en tant que patient, je peux exprimer clairement mes symptômes, mes inquiétudes et mes peurs, que le médecin peut poser un diagnostic, trouver un traitement et essayer de dissiper mes inquiétudes. En tant que patient, j'ai besoin de me sentir bien et d'être pris au sérieux. Par conséquent, les deux parties sont essentielles pour une bonne communication. C'est donner et recevoir. Cependant, au début, le médecin doit créer une base de confiance, sinon il n'y a pas de véritable coopération. La franchise aide également en termes de clarification, surtout si un médecin m'explique ma maladie et les options de traitement, alors beaucoup d'insécurités sont supprimées.

Je peux me considérer très chanceux que la relation avec mon rhumatologue actuel soit extrêmement bonne. Mon premier rendez-vous était très différent de tous les précédents. J'ai été accueilli avec un sourire amical, une oreille ouverte, beaucoup de compréhension et beaucoup de temps. Mon médecin ne s'est pas posé les mêmes questions que les médecins précédents. Ses questions allaient beaucoup plus loin. Pour la première fois, ils étaient basés sur mes réponses réelles. J'ai tout de suite eu

le sentiment d'être pris au sérieux. Je sentais que je pouvais continuer à parler ouvertement avec lui de tous mes problèmes, peurs et inquiétudes. Dès lors, ma relation extrêmement négative avec les médecins, faite de peur et de méfiance, s'est transformée en une relation plus positive. Cependant, j'ai dû apprendre ce que c'est que d'être entendu par un professionnel de la santé et de faire confiance à ses décisions. C'est formidable de pouvoir dire au médecin que le stress a déclenché une crise et qu'il le prend au sérieux. Grâce à l'énorme confiance placée en mon rhumatologue actuel, et grâce à notre excellente communication, j'ai pu obtenir le traitement approprié.

Dans mon cas, avoir une bonne communication entre le médecin et le patient a signifié la VIE, et pour moi cela signifie marcher, danser, respirer, bouger, rencontrer des amis et pouvoir EXPÉRIMENTER de nombreuses choses de tous les jours. L'excellente relation avec mon rhumatologue est synonyme d'avenir pour moi. L'opportunité de réaliser mon rêve d'étudier la médecine est maintenant physiquement possible. Avant, je voulais étudier la médecine à cause de mes mauvaises expériences avec les médecins pour m'assurer de ne pas devenir comme tout le monde. Mon objectif aujourd'hui est maintenant positif grâce à mon excellent modèle, mon médecin actuel.

Alors, comment cette excellente communication médecin-patient peut-elle devenir la norme à l'avenir ? À mon avis, plusieurs facteurs doivent changer pour profiter aux deux parties.

Nous avons besoin de médecins plus informés qui ont suffisamment de temps pour traiter chaque cas de patient. Nous avons besoin de plus d'universités et d'enseignants pour former les médecins et il faut leur apprendre à communiquer et à interagir avec les patients pendant leurs études. Bien que nous ayons suffisamment d'étudiants qui souhaitent étudier la médecine, les conditions générales de travail des médecins doivent être fondamentalement améliorées, afin que davantage d'étudiants en médecine entrent dans la pratique des patients au lieu d'aller à l'étranger ou de faire de la recherche.

En tant que patient, vous êtes très contrarié si vous n'êtes pas pris au sérieux, mais cela est souvent dû à l'ignorance des médecins. Je ne dis pas cela dans le mauvais sens, car le spectre des maladies rhumatismales est vaste et tous les médecins ne peuvent pas tout savoir. Par conséquent, la formation périodique de spécialistes serait excellente pour élargir et mettre à jour les connaissances sur les maladies auto-inflammatoires. Enfin, c'est un avantage que le médecin sache communiquer et écouter. Pour moi, il est particulièrement intéressant de dire que les compétences

sociales des médecins sont plus importantes pour nous en tant que patients qu'un diplôme exceptionnel.

Septembre Mois de la sensibilisation auto-inflammatoire

- 1 Il existe plus de **40** maladies auto-inflammatoires
- 14 **ans** jusqu'au diagnostic adulte
- 2 **3 ans** jusqu'au diagnostic pédiatrique
- 3 Les individus de **toutes ethnies** et de tous âges peuvent être touchés
- 4 **Les symptômes courants** comprennent: fièvres, éruptions cutanées, douleurs/gonflements articulaires et musculaires, douleurs abdominales, maux de tête, fatigue, etc.

Signes d'éclairage au gaz médical

médicalement
rejeté

étiqueté
hypocondriaque

symptômes
minimisé

axé sur
l'alimentation
et l'exercice

Chiens d'assistance

Dans le bulletin de l'année dernière, l'une de nos membres, Brooke Hightower-Foster, a raconté son expérience avec un chien Braque de Weimar et comment elle l'a entraîné à devenir un chien d'assistance, capable de détecter les fièvres et les épidémies chez ses filles avant même qu'elles ne surviennent (3 à 4 jours avant qu'ils ne commencent). Cette capacité à dresser un chien et à donner aux parents la possibilité de prendre rapidement les précautions médicales nécessaires avant qu'une épidémie ne se produise est incroyable.

Après avoir vu le travail et les efforts de FMF & AID pour soutenir la communauté des patients atteints de maladies auto-inflammatoires, Brooke s'est entretenue avec l'éleveur Braque de Weimar dont le chien d'assistance a eu l'opportunité de continuer à faire un don. Melissa Miller, l'éleveuse de Miller's Kennel (www.millerskennel.com) dans l'Illinois, a contacté FMF & AID et nous a dit qu'elle avait décidé de faire don de deux chiots à notre



Crédit photo: Melissa Miller

organisation. Ce fut une belle opportunité pour deux enfants et leurs familles de bénéficier d'un chien d'assistance.

Après avoir mené de nombreux entretiens avec des parents intéressés et s'être assuré que les familles répondaient aux besoins des chiots Braque de Weimar, le premier chiot est allé à Charlotte, une fillette de 6 ans diagnostiquée avec le syndrome CAPS, et le second à Tobi, un garçon de 9 ans diagnostiqué avec PFAPA.

Faits sur les Braques de Weimars

- Ce sont des chiens de grande taille pesant de 25 à 41 kg.
- Ils sont très énergiques et nécessitent un niveau élevé d'activité physique.
- Ils ont de fortes capacités odorantes.
- Ils ne se portent pas bien s'ils sont laissés seuls pendant de longues périodes.
- Ce sont des chiens rapides et courent jusqu'à 56 km/h.
- C'est l'une des races de chiens les plus fidèles.
- Ce sont des chiens affectueux, amicaux, courageux et obéissants.
- La formation et la socialisation sont cruciales, et ces chiens peuvent être dressés pour le service humain.

Webinaires organisés par FMF&AID et ImmunAID

Dans le but d'informer et d'éduquer la communauté des patients atteints d'AID, ainsi que de fournir les dernières informations aux professionnels de la santé, FMF&AID a organisé une série de webinaires réussis, la plupart en collaboration avec ImmunAID.

Les sujets présentés comprenaient la PFAPA,

la FMF, l'AOSD et la maladie de Behcet. Ces webinaires en ligne ont été proposés en plusieurs langues pour garantir que nos communautés concernées aient un accès égal à l'information. Nous planifions de futurs webinaires et communiquerons les dates et heures en temps voulu.

FMF&AID PRESENTS
ImmunAID PRESENTS

Autoinflammatory Diseases

Winter 2022 Webinar Series

A series of webinars to address knowledge gaps and raise medical awareness.

GERMAN	TURKISH	GERMAN	ENGLISH	TURKISH	GREEK	ENGLISH
Periodische Fiebersynndrome bei Kindern	Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)	Familiäres Mittelmeerfieber, Behcet Krankheit und Morbus Still	Behçet's disease	Behçet hastalığı	Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός	Familial Mediterranean Fever
Dec 5, 8-9pm CET	Dec 8, 6-7pm TR	Dec 12, 8-9pm CET	Dec 13, 5-6pm CET	Dec 14, 6-7pm TR	Dec 16, 5-6pm GR	Dec 20, 5-6pm CET
Dr. med. Tobias Krickau Kinderrheumatologe Universitätsklinik Erlangen Deutschland	Prof. Haner Direskeneli İç Hastalıkları, Romatoloji Marmara Üniversitesi İstanbul, Türkiye	Dr. med. Jürgen Rech Rheumatologie u. Immunologie Universitätsklinik Erlangen Deutschland	Dr. Paul van Daele Erasmus University Medical College in Rotterdam The Netherlands	Prof. Haner Direskeneli İç Hastalıkları, Romatoloji Marmara Üniversitesi İstanbul, Türkiye	Dr. Katerina Laskari Ρευματολόγος Λαϊκό Νοσοκομείο στην Αθήνα Ελλάδα	Prof. Sophie Georgin-Lavialle Head of the AID center CEREMIAIA Principal Coordinator Tenon Hospital, Paris - France

ONLINE EVENT

organized by www.fmfindaid.org

Wed 29th March 2023

3pm EST USA

4pm São Paulo, Brazil

9pm Central European time

Ear, Nose, and Throat Manifestations in PFAPA and Autoinflammatory Diseases

Guest speakers



Dr. Leonardo Mendonça, MD

Immunologist and Allergist specialized in Autoinflammatory Diseases and Immune dysregulation Syndromes; Head of the Division of Clinical Immunology & Allergy and of the Center for Rare and Immunological Disorders at the Hospital 9 de Julho in São Paulo, Brazil. He did his medical training at the University of São Paulo; the NIH in Bethesda, MD; and the Gaslini Institute in Genoa, Italy.



Prof. Tania Sih, MD, PhD

Professor of pediatric otolaryngology at the Medical School University of São Paulo, Brazil with vast experience in PFAPA. She did her medical training in Warsaw, Poland; the Children's Hospital of Pittsburgh, PA; and in Kyoto, Japan. She did her PhD at the Centers for Disease Control, Atlanta, GA.



FREE online Zoom event
Pre-registration required:



Réseau européen de référence RITA – Réunion annuelle 2023 à Utrecht

L'assemblée générale du réseau européen de référence RITA (réseau pour les immunodéficiences rares, les maladies auto-inflammatoires et auto-immunes) a lieu chaque année et ils ont organisé leur réunion annuelle 2023 à Utrecht, aux Pays-Bas, du 15 au 17 juin. Y ont participé le conseil d'administration de RITA (le coordinateur, le responsable du réseau et l'équipe de coordination, les responsables de chaque groupe et quatre représentants des patients), des professionnels de la santé, des directeurs de sociétés scientifiques et des représentants d'associations de patients, parmi lesquels Malena Vetterli, directrice générale de la FMF & AID Global Association. Elle représente les patients atteints de maladies auto-inflammatoires au RITA et est également présidente du RIPAG, qui représente les patients des quatre branches du RITA.

Les participants qui collaborent aux initiatives RITA se sont réunis pour ce programme annuel afin de discuter des travaux passés et de planifier les activités futures dans les différents groupes de travail, notamment : recherche/tests moléculaires, voyage des patients, directives cliniques, informatique/e-santé, soins de transition, éducation et dossiers. En plus de ces réunions plénières, des séances en petits groupes ont été animées par chacun des responsables cliniques de chaque groupe : maladies auto-immunes, maladies auto-inflammatoires, immunodéficiences primaires et

rhumatologie pédiatrique.

Les représentants des patients de chaque groupe de maladies ont présenté les résultats sur le « parcours du patient ». Le groupe des maladies auto-inflammatoires représenté par Malena Vetterli a présenté la trajectoire du patient atteint de fièvre méditerranéenne familiale. Les détails inclus dans cet exercice ont été recueillis à travers une variété de groupes de discussion impliquant des patients FMF. Ces groupes de discussion ont été organisés en plusieurs langues et avec des patients de plusieurs pays. La prochaine phase comprendra la participation de spécialistes du FMF. Ces parcours patients seront disponibles en ligne en plusieurs langues via le site RITA une fois terminés et contribueront à la sensibilisation à la maladie.



Crédit photo: ERN RITA

Création d'un centre spécial pour les maladies auto-inflammatoires systémiques périodiques à l'hôpital universitaire d'Erlangen (Allemagne) par PD Dr Jürgen Rech, médecin-chef et chef de la pratique spécialisée, Clinique des maladies auto-inflammatoires

Création du centre

En 2021, en raison de la croissance constante de nos cliniques adultes et pédiatriques, il a été jugé judicieux et nécessaire d'augmenter formellement la visibilité de nos heures de bureau spéciales. Le 27 mars 2023, le centre spécial des maladies auto-inflammatoires systémiques périodiques a été créé. La décision officielle a été prise avec le soutien du Dr Jürgen Rech, spécialiste du département de rhumatologie et porte-parole de la clinique universitaire d'Erlangen, ainsi que du Dr Tobias Krickau, porte-parole adjoint du département de rhumatologie de la clinique pour enfants et adolescents de la Clinique universitaire d'Erlangen, avec le soutien actif de la direction de la clinique, Prof. Dr. univ. Georg Schett, etc.

Collaboration

L'Association internationale FMF & AID (CEO Malena Vetterli) a été contactée peu de temps après l'ouverture de la clinique externe spéciale. Le contact avec elle a confirmé qu'il y avait un grand besoin pour les cliniciens de se concentrer sur l'auto-inflammation et que les patients devaient encore attendre longtemps pour un diagnostic. En outre, il s'est dit préoccupé par le fait que les traitements auto-inflammatoires sont souvent retardés ou restreints.

Les nouveaux patients ont été surpris et rassurés de réaliser qu'ils recevraient des rendez-vous avec le même médecin diagnostiqueur et traitant, assurant ainsi la cohérence des soins aux patients tout au long du processus de traitement.

Prestations de service

Le centre d'Erlangen offre aux patients la possibilité d'être consultés, diagnostiqués et de recevoir des soins thérapeutiques à long terme. Nous offrons également notre aide aux patients qui ont besoin d'un deuxième avis pour leur diagnostic ou leur prise en charge médicale. Depuis sa création, le nombre de patients atteints de maladies auto-inflammatoires pris en charge dans notre centre a augmenté significativement. Nous avons également des patients de toute l'Allemagne qui se rendent à Erlangen et occasionnellement nous recevons également des patients des pays voisins.

Projets

Des projets scientifiques centrés sur le patient avec l'association internationale FMF & AID et nos partenaires de coopération nationaux et internationaux ont déjà commencé ou sont actuellement en cours de planification. Il est essentiel que les communautés de patients et de médecins soient ouvertes à une collaboration active afin que toutes les voix des

médecins et des patients puissent se rassembler et mettre en œuvre les meilleures pratiques au sein de notre établissement.

Objectifs

- Améliorer le diagnostic précoce chez les patients atteints de maladies auto-inflammatoires systémiques périodiques rares
- Sensibiliser les médecins de toutes disciplines aux maladies auto-inflammatoires
- Former et éduquer les étudiants, les médecins, les patients et les autres parties prenantes



PD Dr. Jürgen Rech, Porte-parole



Dr. Tobias Krickau, Adjoint



Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen

zpsae.uk-erlangen.de



Centre de médecine interne de l'hôpital universitaire d'Erlangen, Allemagne
Crédit photo : Michael Rabenstein

Critique du livre « Écoutez la sagesse » par Diana Szarazgat

Nous partageons avec la communauté internationale la publication argentine « Écoutez la sagesse » - Maladies rares : stratégies d'articulation du système de santé et impact socio-sanitaire sur la découverte du diagnostic, rédigée par César Agustín Crespi et Diana Szarazgat en collaboration avec d'autres professionnels.

Le prologue du Dr Ricardo Sánchez Peña, directeur du projet de pancréas artificiel d'Argentine déclare : « C'est un livre nécessaire compte tenu de l'époque actuelle, avec un meilleur accès aux droits non reconnus auparavant et la lutte contre la discrimination. Il aborde le domaine des maladies rares et difficiles à diagnostiquer. »

La conception du texte est centrée sur le patient, qui subit "l'odyssée diagnostique" avec sa brouette chargée d'informations, ainsi que le constat du manque de spécialistes, de centres et de protocoles adéquats. Il envisage également l'absence dans les cours de premier cycle, en particulier la nécessité d'avoir des patients bien informés et le rôle du "patient expert". Le rôle des associations de patients est inclus dans la solution, leurs objectifs et les services de soutien à la communauté sont mis en évidence. De ce point de vue, le patient est un consultant actif et participe au diagnostic, à condition que le professionnel de santé sache écouter.

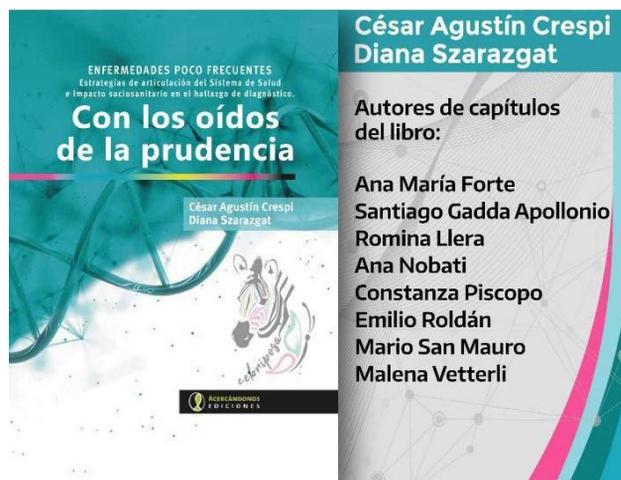
Le livre aborde ensuite plusieurs sujets liés à

l'éducation, au diagnostic et à la prévalence des maladies rares, entre autres.

Au cours des dernières années, le domaine des maladies rares ou orphelines a évolué de ce qui constituait un groupe limité d'entités inconnues, d'orphelins académiques, de recherche et d'intérêt institutionnel vers une série de maladies qui peuvent être diagnostiquées et dans certains cas traitables. Cependant, compte tenu de la grande diversité et de la faible fréquence de chacune des Maladies Rares, l'accessibilité au diagnostic est difficile.

Les maladies rares sont les maladies dont la prévalence est inférieure ou égale à un cas pour 2000 personnes. Plus de 7000 entités sont incluses et, prises dans leur ensemble, elles sont beaucoup plus fréquentes qu'on ne le croit.

Dans de nombreux cas, la maladie se développera sans être identifiée comme telle, en fonction des informations disponibles et de la capacité à la reconnaître.



Crédit photo: Éditorial "Acercándonos Cultura"

Souvent, ces maladies sont mal diagnostiquées ou ne sont pas diagnostiquées du tout, ce qui entraîne une morbidité et une mortalité importantes. Certains d'entre eux ont une prévalence individuelle si faible que des efforts particuliers et coordonnés sont nécessaires pour les détecter et les traiter.

Les Maladies Rares peuvent être accablantes et parfois mortelles, ce qui implique des charges familiales et sociales très importantes. Cela implique également une forte consommation de ressources de santé en raison des exigences imposées au système de santé. Ces maladies sont généralement graves et mettent la vie des patients en danger s'ils ne sont pas diagnostiqués à temps ou traités correctement. L'espérance de vie est réduite chez les deux tiers d'entre eux ; 30 % des patients décèdent avant l'âge de 10 ans et 20 % entre 10 et 30 ans. La plupart des phénotypes compatibles avec une survie prolongée sont associés à des handicaps qui limitent l'accès à l'école, à l'emploi et détériorent la qualité de vie. Pour certaines de ces Maladies Rares, il existe actuellement un traitement spécifique efficace.

Pour le reste, un diagnostic précoce permet un conseil familial adéquat et la mise en place d'un traitement de soutien ; dans les deux cas, il sera possible d'améliorer significativement la qualité de vie d'un patient, de retarder la progression de la maladie ou parfois même de l'arrêter. Les symptômes peuvent apparaître à tout âge, dans l'enfance ou à l'âge adulte.

Souvent, les premiers symptômes sont communs et confondus avec ceux de maladies plus connues et fréquentes. Ils présentent rarement des signes spécifiques et sont généralement suspectés lorsque des symptômes apparemment sans rapport sont ajoutés, ou lorsque la réponse initiale aux traitements courants n'est pas celle attendue.

En général, dans la communauté médicale, il existe un manque de connaissances sur ce type de pathologie, qui est associé à un retard inévitable du diagnostic et, par conséquent, à la mise en place de traitements inadéquats jusqu'à ce qu'un diagnostic précis soit atteint. Il est important de noter que de nombreuses maladies rares sont compatibles avec une vie normale si le diagnostic et/ou le traitement arrive à temps. Beaucoup de personnes touchées se sentent isolées, ne sachant ni vers qui se tourner. Cela est dû au manque de spécialistes, de protocoles et de centres complets où trouver une réponse complète et globale à leur pathologie. Ce livre est disponible ici en [espagnol](#). Une version anglaise sera disponible plus tard.



Photo fournie par le Dr César Crespi

Parcours patient: Antonella (Équateur) avec NOMID/CINCA

Ma fille Antonella est née avec une maladie rare appelée NOMID/CINCA, la forme la plus grave de CAPS, qui signifie « syndrome périodique associé à la cryopyrine ».

À la naissance, elle avait de l'urticaire sur tout le corps et les médecins ont dit qu'il s'agissait d'une allergie. Puis, à l'âge de deux semaines, son bras droit est devenu paralysé, et un mois plus tard, la même chose est arrivée à sa jambe gauche. Comme les médecins du système de santé publique ne parvenaient pas à comprendre ce qui n'allait pas chez elle, nous n'avions d'autre choix que de consulter divers médecins privés. Le seul médicament qu'ils lui ont fourni était des corticostéroïdes pour réduire l'inflammation de ses articulations. Elle continue actuellement de prendre ce médicament pour contrôler l'inflammation, même si elle a besoin d'autres médicaments pour contrôler sa maladie à long terme.

Ces médecins privés ont demandé d'innombrables examens, IRM, ponctions lombaires, biopsies cutanées et autres. Elle a été hospitalisée tellement de fois que j'en ai perdu le compte. À l'âge de 6 mois, l'un de ses médecins a soupçonné qu'elle pouvait avoir une maladie génétique et son sang a été envoyé aux États-Unis pour analyse. Les résultats ont été renvoyés et un diagnostic de NOMID/CINCA a été posé.

Aujourd'hui, à 18 mois, nous attendons toujours que l'hôpital local en Équateur nous fournisse le médicament biologique indispensable pour traiter sa maladie NOMID/CINCA.



Photo fournie par les parents



Photo fournie par les parents

En raison de l'inflammation systémique qui affecte tout son petit corps, elle grandit à peine et à son âge, elle n'a que la taille d'un enfant de 7 mois. De plus, elle souffre quotidiennement de douleurs intenses au niveau des articulations, de la tête et de tout le corps. Elle ne parle pas, elle pleure juste et même ses mouvements sont limités.

Malheureusement, les produits biologiques (IL-1) sont rarement disponibles dans de nombreux pays d'Amérique du Sud en raison de leur coût élevé, laissant les enfants comme ma fille sans traitement et avec un pronostic dévastateur. Nous avons frappé à de nombreuses portes et cherché de l'aide partout. De plus, nous avons dû tenter une action en justice pour forcer notre système de santé à acheter, importer et fournir le médicament biologique dont Antonella a besoin, car il n'existe aucune chaîne d'approvisionnement ni aucun remboursement pour obtenir ces médicaments spécialisés. Même si nous avons gagné le procès le mois dernier, nous continuons d'attendre que l'hôpital fournisse à notre fille le médicament dont elle a désespérément besoin.

Depuis le début, l'association FMF & AID nous a apporté un grand soutien et des conseils tout au long de cette situation terrible et traumatisante, et cela a été un soulagement de savoir comment s'y retrouver dans le processus d'obtention des soins. Ils nous ont aidé en contactant des médecins, en plaidant pour l'accès aux médicaments biologiques et en nous fournissant des informations actuelles sur

les maladies. Je ne sais pas ce que ma femme et moi aurions fait sans leur aide. Nous remercions FMF&AID pour tous leurs efforts envers notre famille et notre fille.



Photo fournie par les parents



Photo fournie par les parents

Parcours du patient : Josiah (États-Unis) avec FCAS



Bonjour, je m'appelle Makenzie et je suis la mère de Josiah, qui souffre du syndrome auto-inflammatoire familial au froid (FCAS, sigle en anglais). Josiah a 2 ans et présente des symptômes depuis sa naissance, mais le diagnostic n'a été posé que quelques mois avant son deuxième anniversaire. Dès le premier jour, Josiah n'était pas un enfant typique. Il est né avec une jaunisse sévère, une tachycardie fœtale et une éruption cutanée rare sur tout le visage et le corps.

À l'âge de 11 jours, il a dû retourner à l'unité de soins intensifs pédiatriques en raison de convulsions ; de plus, ses analyses de sang et son liquide céphalo-rachidien étaient anormaux. Josiah a eu 3 infections différentes pour lesquelles nous avons passé presque un mois complet à l'hôpital. Avec le temps, Josiah ne s'est pas amélioré. Il a continué à développer des infections qui sont devenues chroniques et a continué à avoir des analyses de sang anormales, une lymphadénopathie (gonflement des ganglions lymphatiques), des yeux rouges, une douleur extrême causée par le froid, des retards dans les étapes et de nombreux autres symptômes.

Lorsqu'il avait un an, il était considéré comme un mystère médical. Personne ne savait ce que mon bébé avait. Quelques mois plus tard, Josiah a reçu un diagnostic de « syndrome de fièvre périodique généralisée » et de « syndrome de Raynaud », c'est-à-dire lorsque

les pieds et les mains deviennent bleus, blancs ou rouges et sont extrêmement douloureux. En raison du manque de connaissance, nous avons vu un grand nombre de médecins qui ont effectué plusieurs tests. Il y en avait tellement qu'on en perdait déjà le compte !

Finalement, nous avons vu un rhumatologue et un immunologiste en même temps. Tous deux ont suggéré qu'il pourrait avoir une maladie génétique et ont ordonné un test génétique pour voir s'ils détectaient une maladie auto-inflammatoire, car les traitements au paracétamol, à l'ibuprofène et aux stéroïdes n'avaient pas été efficaces.

Nous avons fait le test génétique et un mois plus tard, nous avons reçu un appel nous informant que notre fils souffrait d'une maladie auto-inflammatoire rare appelée SFAF. Lorsque nous avons reçu le diagnostic de Josiah, il n'allait pas bien.



Photo fournie par les parents

Il ne pouvait pas rester dehors plus de 5 à 8 minutes en raison de douleurs extrêmes dans ses jambes, qui étaient enflées et incapables de supporter son poids. Il continuait à avoir des éruptions cutanées sur tout le corps et de la fièvre tous les 10 jours. Ils lui ont immédiatement administré un médicament qui est une injection biologique d'IL-1, et à ce jour, les médecins continuent d'ajuster la dose et la fréquence.

Aujourd'hui, Josiah est un enfant de deux ans fort, qui a traversé beaucoup de choses et c'est la raison pour laquelle je vais obtenir mon diplôme d'infirmière en rhumatologie avec une spécialisation dans les enfants atteints de maladies auto-inflammatoires.

Une fois le diagnostic posé, nous avons demandé de l'aide. Malgré le fait que le SFAF soit une maladie rare, nous avons trouvé de l'aide auprès de l'association FMF et AID. L'organisme veille à ce que les patients et la communauté ne se sentent jamais seuls face à leur maladie. Le montant du soutien apporté par cette organisation à but non lucratif est absolument incroyable. Ils proposent des groupes de soutien professionnels pour les familles, les adultes et les enfants, le paiement des médicaments, des visites chez des spécialistes et d'autres frais médicaux pour les patients à faibles revenus. Ils sauvent vraiment la vie de certaines familles. Avant de connaître la FMF et l'AID, je me sentais seule et je ne savais pas à quoi m'attendre de la maladie de

mon fils. Cette association accueille les patients et familles souffrant de maladies auto-inflammatoires comme s'ils étaient une famille.



Photo fournie par les parents

FCAS

Le syndrome auto-inflammatoire familial au froid (FCAS) est la forme la plus bénigne des syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS). L'exposition au froid est le principal déclencheur. Gène : NLRP3
Apparition : Commence généralement dans la petite enfance ou peut se manifester plus tard dans la vie.

Symptômes : Le FCAS se caractérise par une éruption cutanée de type urticaire, de la fièvre, des frissons, des nausées et des douleurs articulaires. D'autres symptômes incluent : des douleurs musculaires, des maux de tête, de la somnolence, une soif extrême et une conjonctivite.

Parcours du patient : Tobi (États-Unis) avec PFAPA



Il y a plus d'un an et demi, notre fils Tobi est rentré de l'école avec une forte fièvre de 41,4°C. Nous avons très peur. Tous les tests viraux/bactériens effectués se sont révélés négatifs et n'ont pas aidé les médecins à en déterminer la cause. Au lieu de cela, ils nous ont dit de « rentrer chez nous, d'être patients et de traiter la fièvre avec du repos et des médicaments contre la fièvre ». Après trois jours passés à prendre soin de lui jour et nuit, la fièvre de Tobi s'est finalement calmée. Il est sorti du lit et est revenu à la normale, comme si de rien n'était. Nous n'aurions jamais imaginé que cet épisode n'était qu'un début. Le mois suivant, les mêmes symptômes sont apparus. Les épisodes suivants ont été répétés mensuellement.

Il a fallu environ 10 mois pour obtenir le diagnostic de PFAPA. C'était un énorme soulagement d'avoir un diagnostic, mais nous savions que les épidémies continueraient tous les 28 à 30 jours pendant plusieurs années. Le syndrome PFAPA disparaît généralement de lui-même à l'adolescence et Tobi n'avait que 7 ans. On m'a dit que l'amygdalectomie était efficace dans la plupart des cas, mais pas dans tous. S'il est efficace, il peut réduire la fréquence des crises, éliminer la fièvre ou créer des crises sans fièvre. Avec ce diagnostic et les informations de la PFAPA, il nous a fallu trouver une nouvelle manière de fonctionner.

Comme tous les enfants touchés par la PFAPA,

il existe des facteurs de stress physiques. À chaque épidémie, Tobi souffrait de trois jours de forte fièvre, ce qui était incroyablement éprouvant pour son corps et lui faisait également perdre du poids en ne mangeant pas à cause d'un mal de gorge. À cela s'ajoutent des effets secondaires sociaux et psychologiques qui affectent la qualité de vie. La fièvre et la fatigue causées par la maladie ont empêché Tobi d'aller à l'école, d'assister aux entraînements et aux matchs de football, de jouer avec ses frères et sœurs ou de se concentrer sur les activités qu'il aime faire.

Pour la première fois, nous avons envisagé d'avoir un animal de compagnie pour tenir compagnie à Tobi, car nous le voyions couché au lit plusieurs jours chaque mois. À ma grande surprise, alors que nous discutons de l'opportunité d'avoir un animal de soutien pour lui, FMF et AID ont annoncé qu'ils faisaient don d'un chiot spécial pour devenir un chien d'assistance pour un enfant atteint d'une maladie auto-inflammatoire.



Photo fournie par les parents

Le timing était parfait et c'est comme ça que Raya est arrivée vers nous. Quel beau cadeau de la FMF & AID, ainsi que de Melissa Miller, l'éleveuse de Miller's Kennel (www.millerskennel.com). Raya n'est pas seulement la partenaire de Tobi pendant les épidémies de PFAPA et leurs moments difficiles, mais ils créent également une histoire ensemble et construisent des souvenirs heureux.

Dans les bons jours, Tobi est obéissant et responsable en prenant soin de Raya. Ils aiment jouer ensemble et Raya gagne toujours. Elle apporte beaucoup de joie à Tobi et à ses frères. Dans les jours difficiles, Raya est toujours aux côtés de Tobi et il apprécie beaucoup sa compagnie. Il lui fait même la lecture à haute voix et, étonnamment, elle semble aimer ça.

Même si nous aimons avoir Raya, cela n'a pas été facile pour notre famille car nous sommes passés d'un foyer sans animaux à un chiot sans préparation. Il a été très difficile pour nous de nous adapter, tant au chien qu'à notre famille. Tobi est son principal attachement et Raya apprend ses habitudes, ainsi que comment utiliser ses sens pour identifier leurs différents états de bien-être. Il a également dû apprendre à se comporter correctement à l'intérieur de la maison et nous apprenons à lui enseigner les règles de la manière la plus efficace possible. Nous espérons que Raya sera formée comme chien d'assistance certifié à l'avenir. En

attendant, nous l'emmenons aux visites vétérinaires obligatoires (pour les vaccinations, la stérilisation, etc.). Enfin, posséder un Braque de Weimar est une adaptation, car il est énergique, intelligent et nécessite un exercice, une connexion et une stimulation quotidiens.

Raya a été un excellent ajout à notre famille. Elle est devenue non seulement la meilleure amie de Tobi mais aussi celle de toute la famille. Dans une époque marquée par la peur et le changement, Raya a été un rayon de soleil et nous sommes très reconnaissants pour ce merveilleux cadeau.

Enfin, tout au long de ce processus d'apprentissage avec notre nouveau chiot, nous avons reçu un excellent soutien de la part de l'éleveuse Melissa Miller. Elle et son équipe connaissent très bien ces chiens et savent bien les dresser. Ils sont toujours disponibles pour nous aider et nous ont été d'un grand soutien, surtout au début, lorsque notre famille se demandait si nous avions fait la bonne chose en adoptant ce chiot.



Photo fournie par les parents

Parcours du patient : Maria Fernanda (El Salvador) avec TRAPS



À l'âge de 17 ans, après 8 ans de combat sans savoir de quoi souffrait ma fille, on lui a diagnostiqué le syndrome périodique associé au récepteur du facteur de nécrose tumorale, mieux connu sous le nom de TRAPS, une maladie auto-inflammatoire très rare et incurable. Il n'y a qu'environ 1000 cas connus dans le monde et ma fille est la première patiente TRAPS diagnostiquée au Salvador.

Maria Fernanda souffre de poussées récurrentes toutes les 6 semaines, et chacune peut durer au moins 3 à 5 jours, mais elles durent généralement entre 2 à 4 semaines. Les symptômes sont également présents entre les crises. Lors des crises, elle présente de la fièvre, des douleurs aiguës, des douleurs abdominales, des douleurs musculaires et des éruptions cutanées disséminées rougeâtres survenant sur ses extrémités. De plus, elle souffre d'un gonflement autour des yeux et dans diverses zones de son corps, notamment son muscle cardiaque et ses reins. Elle souffre également de douleurs articulaires, de ganglions lymphatiques enflés et d'aphtes. Lors des poussées, elle a besoin d'une hospitalisation et de morphine pour contrôler la douleur tellement elle est intense. Malheureusement, le traitement biologique dont elle a besoin (IL-1) n'est pas disponible au Salvador, mais grâce à un centre spécialisé aux États-Unis, ils ont fait don du médicament à ma fille. Même si nous sommes très chanceux, le

problème est que les médicaments ne fonctionnent que pour contrôler les crises, mais ils ne sont pas dosés (quotidiennement) pour les prévenir. Cela signifie que nous devons attendre le début de la crise, puis lui faire 3 à 4 injections quotidiennes jusqu'à ce que la poussée soit mieux contrôlée.

Pour recevoir ce médicament, je dois emmener Maria Fernanda aux États-Unis chaque année pour récupérer le médicament et subir des tests de laboratoire. En tant que mère célibataire, cela représente une dépense impossible à couvrir pour moi, en raison des coûts élevés liés à l'achat des billets d'avion, au paiement de l'hébergement et au transport et aux repas. Grâce au programme d'aide médicale de FMF & AID, ils ont réduit la charge financière et ont apporté un soutien inconditionnel, car nous devons faire ce voyage annuel et récupérer ce médicament qui sauve des vies. Sans l'aide de FMF & AID, je ne sais pas ce que nous ferions sans leur aide, et nous leur en sommes infiniment reconnaissants.



Photo fournie par les parents

Parcours patient : DeeDee (États-Unis) avec FMF



Récemment, à l'âge de 72 ans, on m'a diagnostiqué la fièvre méditerranéenne familiale (FMF). J'ai des symptômes depuis l'âge de quatre ans et aucun médecin n'a jamais pensé à me tester pour quelque maladie que ce soit.

Quand j'étais petite, les médecins disaient à ma mère : « Eh bien, parfois les enfants ont de la fièvre et des douleurs de croissance ! Déjà adulte, plusieurs médecins me disaient : « c'est ta faute » ; "tu es grosse" (même si je pesais 62 kg !!!); "je pense que tu as Munchausen"; "tu es bipolaire et quand tu es déprimé, tu penses que ton corps s'attaque." Mais mes préférés étaient : "tu mens, tu n'as rien, et va voir un psychiatre".

Un médecin urgentiste qui a vu mon cas a pensé qu'il devrait me tester pour la FMF. Malheureusement, c'était après avoir subi une intervention chirurgicale d'urgence pour un double nœud dans mes intestins, causé par deux semaines consécutives de vomissements sévères et violents. Imaginez mon soulagement lorsque j'ai enfin découvert ce que j'avais. Cette maladie a probablement touché ma pauvre mère, hospitalisée chaque année pour une péritonite aiguë. J'ai beaucoup de chance que les tests génétiques soient désormais disponibles car tous mes tests ont toujours été excellents ! Je suppose que ces résultats négatifs sont la raison pour laquelle tous mes médecins pensaient que je mentais.

Je n'ai pas eu de crise importante depuis un an et demi grâce aux médicaments (je suis sous

colchicine). Je suis ravie de savoir qu'aucune autre génération n'aura à passer toute sa vie avec la FMF, une maladie mystérieuse. Nous disposons désormais de tests génétiques et de médicaments pour contrôler la FMF. J'espère que ma génération sera la dernière à souffrir de FMF. J'ai remarqué que la fréquence et l'intensité de la maladie augmentent avec l'âge, surtout si on ne la traite pas.

Le groupe de soutien FMF du FMF & AID est un don de Dieu. Un merci spécial et sincère à FMF & AID pour les informations qu'ils partagent avec la communauté des patients et pour m'avoir fait comprendre que cette maladie n'est pas ma faute et que je ne suis pas le seul. Le groupe a sauvé ma santé mentale et m'a apporté le soutien dont j'avais besoin.

Colchicine

- Usagers de la colchicine: fièvre méditerranéenne familiale, maladie de Behçet, PFAPA, etc.
- La colchicine traite: l'inflammation et l'amylose.
- Tranche d'âge de la colchicine: du nourrisson à l'aîné, tous âges.
- Colchicine pendant la grossesse: elle est sans danger pour les femmes enceintes.
- Marques de colchicine: toutes les marques ne sont PAS efficaces pour tous les patients.
- Changement de colchicine: le changement de marque peut être plus tolérable et efficace.
- La colchicine inhibe: la tubuline, les neutrophiles, les lysosomes.
- NE PAS prendre de la colchicine avec: pampleousse et certains antibiotiques.
- La colchicine doit être utilisée quotidiennement pour la FMF.

Parcours patient : Zaid (Chili) avec TRAPS



Je suis Elsa, une mère de 43 ans de deux beaux enfants. Cependant, mon fils Zaid, un jeune homme de 16 ans qui, malgré la difficulté de ses problèmes médicaux, sourit et brille comme peu d'autres. C'est lui qui est affligé.

Zaid, à seulement 7 jours, a montré des symptômes nous alertant que quelque chose n'allait pas et c'est alors que nous avons commencé cette odyssée. J'ai dû passer des jours et des nuits à l'hôpital avec lui, j'ai perdu mon emploi et j'ai raté une grande partie de l'enfance et de l'adolescence de ma fille.

Je me voyais tant de fois dans un hôpital froid et j'entendais mille diagnostics dans ma tête. Ils m'accusaient de négligence et cherchaient un coupable mais n'en trouvait pas. À l'âge de 5 ans et par étude génétique, nous avons obtenu le diagnostic : TRAPS (gène TNFRSF1A), une maladie auto-inflammatoire.

Bien que reconnaissants pour un nom de maladie, nous avons commencé notre visite dans un monde inconnu, n'ayant aucun outil pour naviguer dans ce qui était présenté. Nous avons essayé d'accepter notre réalité, à laquelle nous ne nous attendions pas. Ce voyage de diagnostic a été solitaire et déroutant, et malheureusement, avec le temps, de nombreux membres de notre famille et nos amis nous ont abandonnés.

Au fur et à mesure que Zaid grandissait, ses crises devenaient plus fréquentes et intenses et souvent accompagnées de nouveaux symptômes. Voir la détérioration, la fatigue, le corps tremblant et la douleur de votre enfant bien-aimé est frustrant et accablant. TRAPS a volé les moments d'enfance et d'adolescence de Zaid et vole ma vie. Son état aujourd'hui est complexe, car il prend 2 médicaments biologiques et 22 pilules par jour. De plus, il doit suivre un régime très strict car ses reins et son foie montrent déjà des signes de détérioration en raison de son accumulation d'amyloïde.

Découvrir qu'il est atteint d'amylose a été choquant et bouleversant. Heureusement, nous avons une magnifique équipe de professionnels qui sont toujours au courant des problèmes de santé persistants de Zaid.



Photo fournie par les parents

Le médecin de Zaid se bat tous les mois pour obtenir la subvention de ses traitements biologiques, car au Chili les maladies rares ou orphelines ne sont pas couvertes par le système général de santé. Bien que nous soyons si chanceux d'avoir ces excellents fournisseurs de soins de santé, il y a beaucoup de fatigue dans les déplacements interminables pour voir ces spécialistes.

Parfois, j'ai l'impression que si un patient n'est pas alité ou en fauteuil roulant, les gens ne croient pas à la douleur qu'il porte et à la façon dont la maladie peut être invalidante. Nous avons aussi l'angoisse avec l'abandon de l'Etat, l'ignorance et le peu d'éducation de la société, et le peu d'empathie de certains professionnels de santé face à un diagnostic inconnu.

Mendier pour survivre sans avoir de moyens financiers est injuste, et la bonne volonté de la communauté ne suffit pas pour s'offrir des traitements à un million de dollars. Il n'y a pas de lois pour nous protéger, ni de ressources pour la santé publique, donc l'assurance maladie privée est notre seule option. Malheureusement, nous n'avons pas l'argent nécessaire pour couvrir les consultations mensuelles et je crains que le jour viendra où nous ne pourrons pas continuer ses soins et perdre les progrès que nous avons réalisés. C'est un énorme problème qu'il n'y ait pas de spécialistes de l'auto-inflammatoire dans notre système de santé publique.

Le prix de la prise en charge d'un patient atteint

d'une maladie rare est également très élevé et pas seulement en termes financiers. En tant que principale aidante de mon fils, je souffre d'épuisement physique et émotionnel, combiné à la peur constante de ne pas savoir ce qui nous attend demain. "Survivre est fatigant, dévorant et tue à petit feu". Lorsque la SANTÉ est un privilège et non un droit, vous avez souvent l'impression que vous ou votre proche malade ne pourrez pas continuer.

Ces derniers mois, nous avons reçu un soutien financier et émotionnel de la FMF & AID Global Association, qui nous a permis de payer des tests médicaux et des consultations. Je n'aurais jamais imaginé recevoir de l'aide d'aussi loin et cela m'a donné une grande tranquillité d'esprit, sachant qu'une organisation mondiale de patients peut offrir une assistance dans de nombreux pays différents. Leur aide a été inestimable et admirable, et ils ne peuvent imaginer à quel point leur rôle est important pour aider les patients malades et leurs familles.



Photo fournie par les parents

Parcours du patient : Emmet (États-Unis) atteint du syndrome de Yao



Notre voyage dans le syndrome de Yao a commencé en juillet 2020 lorsque mon fils de seize mois a eu sa première fièvre. Trois mois se sont écoulés avant que je réalise que mon fils avait une fièvre récurrente. Conscient de cela, j'ai commencé à faire des recherches sur Internet. Je suis tombé sur le site Web de l'association FMF & AID et j'ai appris l'importance d'enregistrer les symptômes, mais surtout, que nous ne sommes pas seuls. J'ai appris les difficultés auxquelles les autres font face et l'importance de tout documenter avant de présenter cette information au médecin.

J'ai alors commencé à noter les dates, les heures, la durée et la température des épisodes de fièvre, ainsi que tout autre symptôme que j'ai vu. J'ai même parcouru mes anciens 'messages texte' pour trouver les dates et les symptômes que j'avais notés. J'ai tout écrit pendant un an, et après avoir collecté les données, j'ai lu mon journal et recherché des caractéristiques.

La première chose que j'ai remarquée, c'est que sa fièvre a duré 72 heures. Le paracétamol n'a eu aucun effet, contrairement à l'ibuprofène, ce qui m'a amené à croire qu'il était lié à l'inflammation. Mon fils était trop jeune pour parler, j'ai donc dû surveiller son comportement. Souvent, pendant les crises, il bougeait ses jambes, se touchait la tête, clignait des yeux et avait des selles molles. Puis j'ai remarqué que sa respiration devenait difficile et qu'il avait des taches rouges sur tout le corps. Sa fièvre

oscillait entre 40,2 et 40,5 °C. Quand sa fièvre était très élevée, ses mains et ses pieds étaient glacés. Après l'effet de l'ibuprofène, j'ai eu deux heures et demie à trois heures avant que la fièvre ne revienne. Une fois sa température descendue à 38,8°C, il courait, riait, mangeait et agissait normalement.

En grandissant, il pouvait mieux expliquer ses symptômes. Avant chaque crise, sa tête, ses yeux et ses pieds lui faisaient mal. Je savais que s'il se plaignait de ces symptômes, sa fièvre monterait en un jour. Parfois, des gonflements visibles pouvaient être vus sur ses genoux et ses chevilles, et d'autres fois, ils faisaient juste mal. Ses crises étaient avec une précision d'horloge et apparaissaient toutes les quatre ou cinq semaines. Après avoir lu son journal, je savais que j'avais suffisamment de données pour l'emmener chez le médecin.



Photo fournie par les parents

Lorsque j'ai montré le journal à son médecin, j'ai expliqué qu'il montrait que la fièvre de mon fils n'était pas liée à la grippe ou à un rhume. Le médecin de mon fils l'a lu, puis m'a regardé dans les yeux, a secoué le journal et a dit: "Si vous n'aviez pas tout écrit dans ce journal, nous n'aurions pas su que quelque chose n'allait pas." Il m'a demandé ce que je pensais être le problème et où il devrait référer mon fils. Je lui ai dit que je voulais des spécialistes en génétique et en rhumatologie. Heureusement, il nous a référés tous les deux.

Le rhumatologue était convaincu que mon fils avait FMF ou PFAPA. À notre grande surprise, en novembre 2021, son panel génétique a révélé une mutation 2798+158C dans le gène NOD2, mieux connu sous le nom de NOD2 IVS8+158. Le rhumatologue n'avait jamais entendu parler de cette mutation et n'avait aucune idée des maladies qui y étaient associées. Après quelques recherches de sa part, il est revenu et a dit que mon fils répondait à tous les critères du syndrome de Yao, officiellement connu sous le nom de maladie auto-inflammatoire associée à NOD2. Le médecin n'était au courant d'aucune étude de recherche pédiatrique ou d'enfants diagnostiqués avec le syndrome de Yao. Il s'est tourné vers d'autres rhumatologues pédiatriques pour obtenir de l'aide pour le traitement. Il a commencé à prendre des stéroïdes oraux au début des épidémies jusqu'à ce que nous trouvions une meilleure option. Les stéroïdes ont fonctionné pendant les trois

premiers mois, mais après cela, ils n'ont plus toujours fonctionné pour lui; c'est-à-dire que parfois la fièvre avait disparu, mais qu'il avait des douleurs articulaires persistantes, ou que la douleur était soulagée, mais que la fièvre persistait. Le généticien nous a référé à un gastro-entérologue et à un ophtalmologiste, mais malheureusement à cette époque, nous venons de déménager à travers le pays et avons dû recommencer. Après notre déménagement, il a fallu beaucoup d'efforts pour trouver de nouveaux médecins.

L'hôpital pour enfants ne le soignerait que si un pédiatre l'envoyait, mais les pédiatres ne l'accepteraient pas comme patient, donc Yao n'est pas bien connu. Il a donc fallu des mois pour appeler tous les pédiatres locaux et passer par le processus d'entretien.

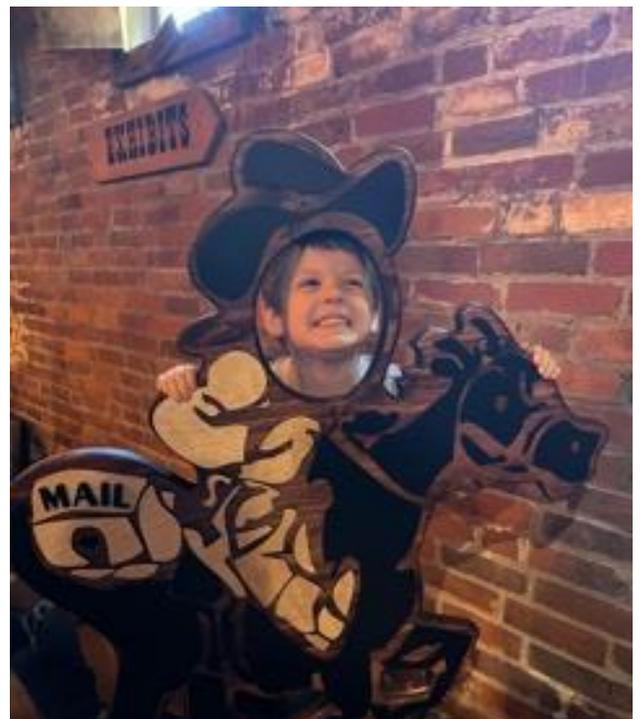


Photo fournie par les parents

L'histoire était toujours la même : « Non, nous ne pouvons pas le prendre comme patient. Finalement, après trois mois d'appels à plus d'une vingtaine de cabinets médicaux, nous avons trouvé quelqu'un qui a accepté de voir mon fils. Son nouveau rhumatologue a pris rendez-vous avec le gastro-entérologue et l'ophtalmologiste. Dans les tests qu'ils ont faits, tout semblait bien, mais malgré tout, il devait être surveillé tous les six mois. Son rhumatologue a été très attentif à tout et a augmenté ses stéroïdes, ce qui a aidé à atténuer ses symptômes.

Mon fils a maintenant quatre ans et commencera bientôt la maternelle. Après que nous ayons déménagé, ses crises sont devenues sporadiques, jusqu'à ce qu'il cesse finalement d'en avoir. Il n'a pas eu de crise depuis octobre 2022. Bien qu'il n'ait pas eu de fièvre depuis lors, il continue de souffrir. Ses articulations des jambes lui font mal et il a besoin de les allonger après avoir été actif pendant quelques heures. Ses yeux sont toujours sensibles à la lumière. Il y a des jours où il se couvre la tête pendant des heures pour ne pas voir la lumière et il y a des moments où tout son corps lui fait mal, mais cela ne l'a pas du tout ralenti. Sa motricité fine, comme se tenir en équilibre sur une jambe ou toucher son doigt avec son pouce, lui est difficile. Nous devons encore déterminer si cela vient de Yao ou de quelque chose d'autre. Son médecin a continué

à le traiter avec des stéroïdes et modifiera le traitement une fois que les crises reviendront régulièrement. Malgré tout cela, mon fils est toujours un enfant de quatre ans obsédé par les dinosaures et utilise ses talents de comédien pour faire rire tout le monde, même les jours les plus difficiles.

Syndrome de Yao

Le syndrome de Yao est une maladie auto-inflammatoire provoquant des épisodes de fièvre et une inflammation anormale affectant certaines parties du corps, notamment la peau, les articulations et le système gastro-intestinal.

Gène : NOD2

Apparition : généralement au début de l'âge adulte, mais peut commencer dans l'enfance.

Épisodes : d'une durée de plusieurs jours, voire plusieurs semaines

Symptômes : Une éruption cutanée se manifeste par une rougeur/zones enflammées généralement sur le visage, la poitrine et le dos, douleurs articulaires, gonflement des chevilles, des jambes et des pieds, douleurs abdominales, ballonnements, crampes, diarrhée, maux de tête, sécheresse des yeux et de la bouche, aphtes, douleurs thoraciques, gonflement de la lymphonœuds.

Parcours du patient : Zsombor (Hongrie) avec HIDS



Mon fils est né en 2019. Sa première année de vie a été normale sauf qu'il a très mal répondu aux vaccins. Nous ne savions pas pourquoi à l'époque, mais juste après son premier anniversaire, elle a eu sa première crise, qui a duré 14 jours. Il avait une forte fièvre, des douleurs à l'estomac et une éruption cutanée. De plus, ses taux de fer et d'hémoglobine avaient considérablement baissé, ce qui l'a obligé à être hospitalisé.

Au départ, les médecins pensaient qu'il s'agissait d'un virus, mais lorsque nous sommes rentrés chez nous, les symptômes ont continué à apparaître toutes les deux semaines. À chaque fois, il présentait les mêmes symptômes: de fortes douleurs abdominales, une fièvre qui ne répondait pas aux antipyrétiques, des ganglions lymphatiques enflés et des aphtes.

Des mois plus tard, après avoir vacciné mon fils, il a eu une autre crise et aussi sa première crise de fièvre. Il est soudainement devenu privé et a cessé de respirer ! Cette nuit me hante encore. Aussi effrayant que cela puisse paraître, je ne savais pas que ce serait la première étape pour obtenir un diagnostic.

Zsombor a dû être hospitalisé à nouveau, mais cette fois, ses médecins ont commencé à le tester pour un large éventail de maladies. Ils m'ont dit qu'ils avaient tout envisagé, de l'intolérance au gluten à la leucémie. Les médecins ont même examiné un échantillon de

sa moelle osseuse. Un après-midi, un rhumatologue vint l'examiner et soupçonna pour la première fois mon fils d'être atteint d'un syndrome auto-inflammatoire.

Le médecin a mentionné que le test génétique était une opportunité dont nous devons profiter et nous avons décidé de faire le test sanguin en juin 2020. Ils m'ont dit que le résultat serait prêt en septembre. Heureusement, mon fils s'est amélioré au cours de l'été et n'a eu que des épisodes sans fièvre. Mais en septembre, ses crises habituelles sont revenues avec plus de force qu'avant ! D'autres tests ont été effectués et des niveaux élevés d'acide mévalonique ont été trouvés dans son urine. Mon fils souffrait beaucoup et j'étais en colère, alors j'ai appelé le laboratoire et demandé les résultats génétiques. Ils m'ont dit qu'ils ne pouvaient pas traiter l'échantillon de mon fils cette année-là.



Photo fournie par les parents

C'était en 2020, nous étions au milieu d'une pandémie mondiale et les ressources de laboratoire étaient limitées.

Je savais que je devais trouver quelque chose et j'ai commencé à chercher en ligne. J'ai trouvé l'Association mondiale FMF & AID et l'une de leurs bénévoles a répondu immédiatement et lui a proposé son aide. Ils m'ont informé des laboratoires où les tests génétiques sont effectués en dehors de l'Europe et avec l'aide de l'organisation, nous avons pu accélérer le processus. En quelques semaines, les résultats sont revenus montrant une seule mutation dans le gène MVK. Au début, notre médecin était sceptique quant à savoir s'il s'agissait du HIDS, mais nous avons recherché des études et des publications et avons finalement reçu le feu vert pour une thérapie biologique.

Notre vie a changé depuis. Mon fils va mieux, même si les maux de ventre sont devenus un problème quotidien. Vous avez encore quelques épidémies, mais celles-ci sont plus bénignes et sont principalement causées par des virus ou des vaccins. Nous traitons ses rechutes avec des stéroïdes car la couverture de l'assurance maladie pour les produits biologiques est limitée.

Mon enfant de quatre ans a déjà ressenti plus de douleurs, d'injections et de tests sanguins que je n'en ai jamais eu de toute ma vie. En tant que parents, nous avons également passé le test génétique et découvert que j'avais

exactement la même mutation que mon fils. Je n'ai jamais eu de symptômes, mais chaque fois que mon fils a une crise, j'aimerais que ce soit moi et pas lui. Nous avons du mal à expliquer votre maladie à vos amis, à votre enseignant de maternelle, à votre lieu de travail et même à votre famille. Je suis très inquiète pour son avenir, son éducation et sa vie d'adulte.

Mon mari et moi avons parlé d'avoir un autre bébé, mais compte tenu de ma mutation et de la possibilité de la transmettre à nouveau, ce n'était certainement pas une décision facile, mais il y a trois mois, nous avons donné naissance à notre deuxième fille. Notre petite fille a été testée tout de suite et heureusement elle n'a pas la mutation MVK. Je crois qu'elle est née dans nos vies avec l'intention de prendre soin de son frère.

Je suis extrêmement reconnaissant envers FMF & AID Global Association parce qu'avec leur aide, nous avons pu obtenir le diagnostic de mon fils en un an, et ils ont traité mon âme avec des mots gentils même dans les moments les plus difficiles.



Photo fournie par les parents

Parcours du patient : Cláudia et Sofia (Brésil) avec FCAS2



Je m'appelle Claudia (51 ans) et j'ai FCAS2 avec une mutation du gène NLRP12. Mon enfance a été très difficile car j'ai vécu dans une région très froide du Brésil. Mes symptômes comprenaient des ganglions lymphatiques enflés, des lésions cutanées brûlantes et des rougeurs. J'avais des douleurs articulaires, de la fatigue, des crampes et des imperfections cutanées qui duraient quelques jours voire quelques heures. Mes valeurs de laboratoire n'ont montré qu'une augmentation de la protéine C-réactive, ce qui, selon le médecin, pourrait être dû à une erreur de laboratoire. D'autres examens n'ont donné aucun résultat, alors ils m'ont traité comme un rhumatisme. Elles souffraient également de dépression (les médecins pensaient que c'était psychosomatique), d'insomnie et de TDAH.

Mon diagnostic a été posé en 2015 après que ma fille Sofia, maintenant âgée de 14 ans, ait été diagnostiquée avec la même mutation FCAS2/NLRP12 que moi. Alors qu'elle n'avait que 4 mois, elle a reçu un diagnostic erroné de mastocytose. Cependant, il savait que certains de ses symptômes n'étaient pas compatibles avec cette maladie.

Quand ma fille était nouveau-née, elle avait des fièvres récurrentes de 40-41°C tous les mois. En vieillissant, elle a ressenti de la douleur chaque fois que j'essayais de ramper ou de marcher. Ses articulations étaient rouges et chaudes et ses yeux semblaient avoir une

conjonctivite. Elle avait également de nombreux aphtes dans la bouche et les parties intimes. Il souffrait également de fatigue et avait de graves sautes d'humeur. Comme moi, elle a aussi du mal à dormir et a récemment reçu un diagnostic de TDAH.

En tant qu'adulte, il est très triste et déprimant qu'il ait fallu si longtemps pour être diagnostiqué. C'est aussi très frustrant d'avoir des doutes quand on pense que ces symptômes ne sont que psychologiques. Chaque fois que je voyais un nouveau médecin, c'était les mêmes commentaires ; "Il n'y a rien de mal avec toi. Tout est dans ta tête." Cela m'a causé beaucoup de problèmes émotionnels et j'apprends encore à gérer le traumatisme.

Un événement crucial outre le diagnostic a été la découverte de l'association FMF & AID. Avec votre soutien je ne me sens plus seule lorsque je vois d'autres cas et communique avec des personnes qui ont les mêmes difficultés que moi.



Photo fournie par les parents

Cela m'a donné de l'espoir et de la force pour affronter la maladie, tant pour moi que pour ma fille. Il est regrettable que de plus en plus de médecins ne soient pas informés de tous les symptômes que peuvent avoir les patients atteints de maladies auto-inflammatoires. C'est merveilleux de poser des questions dans des groupes de soutien et de confirmer les symptômes que les médecins ont écartés et de confirmer que d'autres membres du groupe éprouvent les mêmes symptômes que vous.

Savoir que nous avons un nom pour notre maladie a été un immense soulagement. L'époque où nous nous demandions si nos symptômes n'étaient pas le fruit de notre imagination est révolue. Je suis reconnaissante

que FMF & AID m'ait permis de partager notre histoire de souffrance en tant que patiente et mère d'une fille qui souffre également d'une maladie auto-inflammatoire.

Nous remercions vraiment FMF&AID pour fournir un excellent système de soutien et nous apprécions le travail acharné pour aider les patients dans toutes les régions du monde.

FCAS2

Le syndrome auto-inflammatoire familial au froid-2 (FCAS2), également appelé maladie auto-inflammatoire systémique associée à NLRP12 (NLRP12-AID), est une maladie auto-inflammatoire rare. Chez certains patients, l'exposition au froid, l'effort physique, la fatigue et le stress peuvent être des déclencheurs.

Gène : NLRP12

Début : variable, allant de la première année de vie jusqu'à l'âge mûr.

Épisodes : D'une durée de quelques heures à plusieurs jours.

Symptômes : Le FCAS2 se caractérise par une fièvre périodique, une éruption cutanée localisée ou généralisée de type urticaire, des douleurs musculo-squelettiques et des maux de tête. D'autres symptômes peuvent inclure : des douleurs articulaires, des douleurs abdominales, une surdité neurosensorielle, une lymphadénopathie, de la fatigue, etc.



Photo fournie par les parents

Parcours du patient : péricardite récurrente idiopathique (Royaume-Uni)

À l'âge de vingt ans, alors que je m'entraînais au gymnase, j'ai soudainement développé une faiblesse musculaire. La même chose m'est aussi arrivée quand je montais les escaliers parce que j'étais à bout de souffle, et j'ai pensé, bien sûr que j'avais contracté un virus. Peu de temps après, les douleurs dans ma poitrine et mon abdomen ont commencé, et je me suis sentie très fatiguée et malade. Ils m'ont fait une laparoscopie, mais ils n'ont rien trouvé. J'ai rendu visite à mon médecin généraliste et il m'a référé à un pneumologue, qui pensait que j'étais asthmatique et m'a prescrit un inhalateur. Il a également ordonné une radiographie pulmonaire pour exclure la présence de caillots sanguins dans mes poumons et d'autres tests, qui sont tous revenus clairs et normaux. Sans réponse et avec beaucoup d'inquiétude, j'ai utilisé mon assurance maladie privée pour voir un cardiologue, qui a immédiatement ordonné un échocardiogramme. Un épanchement pleural a été observé (il s'agit d'une accumulation de liquide entre les poumons et la paroi thoracique) et le médecin a prescrit une forte dose d'ibuprofène. Malheureusement, cela n'a pas aidé du tout, alors il m'a mis sous diclofénac puis naproxène.

J'ai décidé de découvrir par moi-même quels médicaments pourraient aider et j'ai trouvé la colchicine et son utilisation pour les douleurs thoraciques. Lors du prochain rendez-vous avec le spécialiste, je lui ai posé des questions sur ce médicament. Même si mon médecin savait

seulement que la colchicine était utilisée comme traitement contre la goutte, il a accepté de me la donner, alors j'ai quitté son cabinet avec une ordonnance privée de colchicine. Malheureusement, je n'allais pas mieux et ma fatigue est devenue si invalidante que j'ai dû quitter mon emploi et faire une demande d'invalidité, ce que j'ai heureusement obtenu.

J'ai continué à passer divers tests, y compris des IRM et des analyses de sang, pour essayer de déterminer la cause de mes symptômes. J'ai vu un autre cardiologue qui était surpris que je n'aie pas reçu de colchicine depuis le début de mes symptômes. Ensuite, on m'a diagnostiqué un syndrome de fatigue chronique (SFC), ainsi qu'une péricardite. Au cours des années suivantes, j'ai sollicité l'aide de deux rhumatologues, un endocrinologue, un pneumologue et divers thérapeutes alternatifs, en plus d'essayer toutes sortes de remèdes et de thérapies alternatives. Mon estomac était en désordre à cause des fortes doses d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS). J'avais également eu deux endoscopies pour suspicion d'ulcère et de gastrite, malgré la prise d'IPP (inhibiteurs de la pompe à protons).

Une percée s'est produite lorsque j'ai demandé à voir un médecin spécialisé dans les maladies auto-inflammatoires. Comme je ne pouvais pas voyager, le médecin m'a référé à un spécialiste de ma ville, qui avait de l'expérience dans le traitement de ces maladies rares.

Le spécialiste a examiné mon dossier médical et a ensuite lu l'intégralité de mes antécédents médicaux depuis ma naissance. Il m'a rappelé que j'avais des douleurs à la poitrine quand j'avais vingt ans et qu'ils pensaient que c'était un caillot de sang dans mon poumon. Il était également noté que trois ans avant d'être diagnostiquée avec une péricardite, j'avais souffert de douleurs pulmonaires.

Le nouveau médecin m'a testé pour la polyarthrite rhumatoïde (PR), le LUPUS, la FMF et les CAPS et a supposé que j'avais une péricardite auto-inflammatoire récurrente, que j'avais probablement pendant une longue période, en particulier lors d'activités stressantes. Ma dose de colchicine a été augmentée aux niveaux appropriés utilisés pour les maladies auto-inflammatoires. J'ai ensuite arrêté de prendre des AINS et j'ai commencé le long voyage de l'arrêt des IPP. Nous avons discuté de la possibilité d'utiliser des médicaments biologiques, mais je n'étais pas admissible car ma PCR était normale et à ce jour, ils ne sont pas approuvés par le NHS (Royaume-Uni) pour la péricardite. Le seul traitement que je peux actuellement obtenir est la colchicine.

Je vais beaucoup mieux qu'avant, mais j'ai toujours des crises si je me force trop et que je dois gérer ma vie avec soin pour réduire la fatigue. Mes activités physiques et sociales sont moindres qu'avant. Je ne peux plus faire les activités que j'aimais, comment faire du vélo en

montagne, chanter, danser et voyager. Je me suis adapté à des activités moins stressantes et j'ai commencé à peindre des aquarelles. J'ai perdu quelques amis tout au long de mon parcours médical car eux et ma famille ne comprennent pas vraiment pourquoi je ne peux pas faire les mêmes choses qu'eux.

Même lorsque des situations difficiles surviennent dans la vie, en tant que patient, vous devez tirer le meilleur parti de ce que vous pouvez faire. J'espère que mon expérience pourra aider d'autres personnes atteintes de péricardite. J'ai beaucoup appris sur cette maladie et son impact sur la qualité de vie des patients. J'espère que mon cas aidera les médecins que j'ai rencontrés à mieux comprendre nos défis médicaux, personnels et mentaux.



Peinture à l'aquarelle de ce patient

Parcours patient : Charlotte (États-Unis) avec CAPS



Notre fille Charlotte ne va pas bien depuis sa naissance. Parce que c'était une enfant relativement complexe, il était parfois impossible de la calmer et les médecins disaient : "C'est juste un virus" ou "Elle a des coliques et ça passera avec l'âge". Nous ne savions pas qu'elle s'aggraverait inévitablement au fil des années, nous menant sur une voie médicale inimaginable. Charlotte nous a bénis en nous ouvrant les yeux sur de nombreuses nouvelles perspectives et en comprenant le vrai sens de la résilience, du courage, de la compassion et de l'amour, en particulier face à l'adversité.

Notre sauveur était l'infirmière de notre pédiatre qui avait entendu parler de divers syndromes fébriles et nous a référés aux maladies infectieuses et à l'immunologie quand Charlotte avait 1,5 ans. Elle a été initialement diagnostiquée avec PFAPA sur la base de tests sanguins et de symptômes physiques. Cependant, son état ne s'est pas amélioré, peu importe la quantité de colchicine qu'elle a pris pour les crises.

Elle devenait si mauvaise qu'elle commençait à halluciner et à avoir des épisodes maniaques si graves que nous devions nous coucher avec elle, lui tenir les bras et les jambes, jusqu'à ce qu'elle finisse par s'endormir d'épuisement et de fièvre. De plus, chaque fois qu'elle était malade, elle ne pouvait pas marcher.

Un jour d'hiver, nous avons emmené nos enfants faire une balade en motoneige. Une fois à l'intérieur et réchauffés par le feu, Charlotte a développé une éruption cutanée au visage et sa fièvre est montée à 39.4°C en 30 minutes après avoir été à l'extérieur. Nous savions à l'époque que ce ne pouvait pas être le PFAPA et nous avons demandé un test génétique. Malheureusement, notre médecin a refusé, insistant sur le fait que son diagnostic était correct. Désespérés, nous sommes retournés voir le pédiatre et lui avons demandé de le référer en rhumatologie. Nous avons finalement reçu les résultats génétiques, où une mutation du gène NLRP3 a été trouvée, et Charlotte a ensuite reçu un diagnostic de CAPS, qui signifie syndrome périodique associé à la cryopyrine, une maladie auto-inflammatoire rare.

La maladie de Charlotte a présenté de nombreux défis pour elle et notre famille au cours de ses six années.



Photo fournie par les parents

En tant que famille, nous étions confrontés à des injections quotidiennes de Kineret, ce qui était un fardeau psychologique pour toutes les personnes impliquées, y compris ses frères et sœurs.

Pour nous, ne pas avoir le choix de ce qui arrive à notre corps et en faire partie était un scénario déchirant, comme c'était de voir un être cher qui était si malade. Deux ans après le traitement du CAPS, Charlotte reçoit Ilaris et Kineret ensemble car elle a encore des épisodes majeurs de marche handicapante. D'autres thérapies incluent la kinésithérapie pour ses problèmes articulaires et pour son plancher pelvien après avoir perdu le contrôle de ces muscles à 5,5 ans, des orthèses de cheville, des conseils en santé mentale, du temps supplémentaire et de l'aide à l'école, car ils s'épuisent rapidement. L'hiver dernier, elle a eu beaucoup de problèmes de mobilité et nous a demandé si elle aurait besoin d'un fauteuil roulant. Nous lui avons acheté un déambulateur pour ses pires jours, nous l'avons chargée beaucoup et l'avons aidée à s'habiller.

À travers toutes ces luttes, nous sommes devenus une partie de la merveilleuse communauté de l'organisation FMF & AID ; Ils nous ont donné une mine d'informations, d'outils et de conseils à travers une communauté de personnes vivant avec des maladies rares. Ils nous ont même aidés à obtenir un chiot Braque de Weimar, une variété de chiens d'assistance, de guide et de thérapie

par Miller's Kennel (www.millerskennel.com). Son nom est Ghost (en français "Fantôme") et il est formé pour devenir le chien d'assistance de Charlotte. Jusqu'à présent, il a excellé dans la formation de base et l'a aidée à faire face à la surcharge sensorielle et aux symptômes de sa maladie. C'est incroyable comme ils s'entendent bien. Nous sommes tellement reconnaissants de ne plus nous sentir seuls dans notre parcours médical.

CAPS

Les syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS) sont un groupe de maladies du même gène dont la gravité varie. Cela comprend également:

- Syndrome auto-inflammatoire familial au froid (FCAS)
- Syndrome de Muckle-Wells (MWS)
- Maladie inflammatoire multisystémique néonatale (NOMID) ou syndrome neurologique cutané et articulaire chronique infantile (CINCA)

Gène : NLRP3

Apparition : Commence généralement dans la petite enfance ou dans la petite enfance et persiste tout au long de la vie.

Épisodes : D'une durée de quelques heures à plusieurs jours. Ceux-ci peuvent être déclenchés par l'exposition au froid, à la fatigue ou à d'autres facteurs de stress, ou peuvent survenir spontanément.

Symptômes: éruption cutanée de type urticaire, fièvre, douleur générale, maux de tête, conjonctivite, etc.

Parcours du patient : Ellen (Allemagne) avec FMF



« Est-ce que tu as aussi très chaud aujourd'hui ? C'est une question que mes proches m'ont constamment posée d'aussi loin que je me souviens. Quand j'étais enfant, on me posait souvent cette question, et la réponse était un « oui » absolu. Comme je l'ai réalisé plus tard, il n'est en fait pas normal de se sentir comme un système de chauffage qui a pris vie et avec lequel les gens peuvent se réchauffer en hiver. Ce n'est pas normal que je me sente souvent mal, puisque cette sensation de chaleur était un problème constant. C'était surprenant de réaliser que la raison de cette chaleur était parce que j'avais de la fièvre.

Il est inquiétant de penser que mes symptômes peuvent avoir été transmis de génération en génération et qu'il est considéré comme normal d'avoir de terribles douleurs à l'estomac, de la fièvre, des douleurs à la poitrine et d'autres symptômes. C'est typique dans ma famille d'avoir des symptômes récurrents, pseudo-grippaux, pendant quelques jours, puis tout disparaît comme par magie.

Ma famille vient d'Italie et a le don de ne pas reconnaître la fièvre et cela nous concerne tous. Une température supérieure à 38 °C était simplement dite : "Aujourd'hui, j'ai très chaud". Ce problème a touché de nombreux membres de ma famille, mais personne n'a jamais ressenti le besoin d'aller au fond de ce qui n'allait pas sur le plan médical.

J'ai ces symptômes depuis l'enfance et je ne me souviens pas de la dernière fois où je me suis regardé dans le miroir et n'ai vu aucune poche de la taille d'un cratère sous mes yeux. Les maux d'estomac et les nausées étaient mes compagnons constants, mais comme tout le monde le disait, « la fille a besoin de plus d'air frais » ou « la fille a besoin de manger plus ». À cause de ces commentaires, j'ai fait de mon mieux pour cacher à quel point je me sentais mal. Certains jours, je pouvais à peine sortir du lit à cause des nausées. Souvent, elle ne pouvait pas prêter attention en classe à cause de l'épuisement et souffrait d'atroces douleurs abdominales tous les quatre jours.

Petit à petit, j'ai commencé à douter de moi, car il y avait aussi des jours où je me sentais bien. Alors dès que je me plaignais d'un quelconque inconfort, ils m'emmenaient chez le psychologue pour enfants à la vitesse de l'éclair, et après une dépression nerveuse, je me retrouvais de nouveau à l'hôpital, où les commentaires continuaient ; « Nous avons fait plusieurs prises de sang, mais tout va bien.



Photo fournie par J. Tschan

Votre fille souffre-t-elle beaucoup de stress scolaire en ce moment ? Non! Pour l'amour de Dieu, le seul stress que j'avais au quotidien était de ne pas pouvoir profiter de la vie à cause de ma santé qui se détériorait et de ne pas pouvoir vivre une vie normale.

Au fil des années, les bons jours ont diminué et les mauvais jours ont augmenté. Ils m'ont emmené de psychiatre en psychiatre, ils m'ont prescrit davantage de médicaments psychoactifs et ils m'ont pris de moins en moins au sérieux, au point qu'ils me considéraient désormais comme un menteur ! Comment quelqu'un peut-il se sentir si mal et avoir d'aussi bons résultats sanguins ? L'une des phrases les plus inoffensives d'un médecin était : "il doit clairement y avoir un problème psychologique derrière votre maladie, puisque vous devez être déprimé mais je vois que vous êtes en parfaite santé".

J'en avais marre d'être exposé au gaslighting médical (manipulation psychologique) et je ne pourrais pas supporter la même chose pendant encore 15 ans ! A 25 ans j'ai complété ma formation et ma formation technique, malgré le taux d'absentéisme élevé. Il s'est rendu plus souvent chez le médecin de famille que dans n'importe quel établissement d'enseignement. J'étais très fatiguée d'être assise dans la salle d'attente avec une mauvaise conscience, mais aussi avec la certitude absolue que j'étais malade, et non pas parce que je mentais ou faisais semblant. J'ai souffert tous les jours. Les

jeunes aussi tombent malades, mais personne ne veut entendre, voir ou croire ça !

Après des années de déception, de recherche et de discussion, j'ai recommencé à écrire tous les antécédents médicaux de ma famille, en particulier ceux de mon père. Lui-même avait recueilli toutes sortes de diagnostics tout au long de sa vie, tout comme de nombreux autres proches. Je pensais que nous avions tous des maladies différentes. Cependant, après de nombreuses conversations détaillées, il est devenu clair qu'un schéma similaire et surprenant de symptômes se formait. Comment diable personne n'avait-il remarqué cela auparavant ? Pourquoi les médecins ne nous ont-ils jamais interrogés sur les maladies, les symptômes et l'origine des autres proches ? Après si longtemps, j'ai finalement compris que notre famille souffrait clairement d'une maladie héréditaire. Les résultats sanguins avaient désormais beaucoup de sens, tout comme les convulsions, notamment la fièvre (sensation de chaleur), les douleurs abdominales et thoraciques.

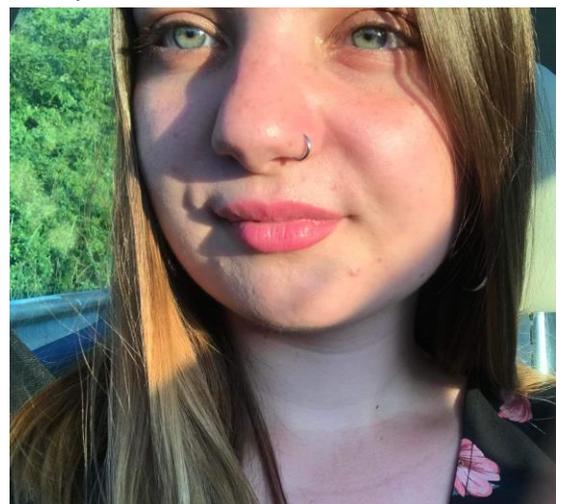


Photo fournie par la patiente

Ce n'était PAS une appendicite ou une crise cardiaque ! Malheureusement, nos résultats sanguins n'étaient bons que parce que personne ne pouvait aller chez le médecin pendant une épidémie. Cette éternelle recherche d'une réponse a finalement pris fin avec un diagnostic rédempteur.

Dès le diagnostic, j'ai recherché et reçu des informations de l'association FMF & AID et je me suis adressée au rhumatologue qu'elle m'a recommandé. Pour la première fois de ma vie, un médecin m'a écoutée, m'a prise au sérieux et m'a posée les bonnes questions. Le diagnostic de Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) était désormais très clair et correspondait à mon historique médical, ainsi qu'à celui de mes proches.

Avec ce diagnostic, j'ai enfin pu à nouveau dormir paisiblement. Malheureusement, depuis des années, il y a eu des décès prématurés et insensés dans ma famille, un mystère désormais résolu. La FMF, lorsqu'elle est correctement diagnostiquée, peut être traitée. Je suis incroyablement reconnaissant envers FMF & AID et leurs groupes de soutien sur les réseaux sociaux, car sans leur aide, je n'aurais peut-être jamais reçu de diagnostic. Je tiens à exprimer ma gratitude et mes sincères remerciements à l'association FMF & AID, en particulier à Malena Vetterli, car sans votre aide, je ne serais pas là où je suis aujourd'hui.



Photo de Howie R sur Unsplash

Fièvre méditerranéenne familiale

La FMF est la maladie auto-inflammatoire génétique la plus courante, provoquant des épisodes récurrents d'inflammation douloureuse. Bien que répandue chez les personnes d'origine méditerranéenne, la FMF peut toucher des individus n'importe où. Les patients peuvent présenter des symptômes qu'ils soient hétérozygotes ou homozygotes.

Apparition : survient généralement pendant l'enfance ou l'adolescence, mais peut survenir beaucoup plus tard.

Poussées : durent généralement de 1 à 3 jours, mais peuvent durer jusqu'à une semaine et leur gravité peut varier.

Symptômes : fièvres récurrentes, douleurs abdominales sévères, éruptions cutanées, douleurs/gonflements articulaires, maux de tête, douleurs thoraciques, douleurs musculaires, constipation et/ou diarrhée, ballonnements, nausées, fatigue, anémie, etc. L'amylose est la complication la plus grave de la FMF si non traitée, provoquant une insuffisance rénale.

Parcours du patient : Marija (Suisse) atteinte de la maladie de Still



Je suis une femme de 44 ans avec 2 enfants et je travaille actuellement à 40-60%. J'ai eu mes premiers symptômes quand j'avais cinq ans, commençant par des accès de fièvre inexplicables, durant 1 à 3 jours, puis disparaissant tout simplement. Mes ganglions lymphatiques de l'aine des deux côtés étaient enflés, mais c'était très douloureux et ils ont finalement dû m'opérer.

Pendant la puberté, j'avais toujours une crise de fièvre après les voyages scolaires, les journées de sport ou tout simplement les excès. Je souffrais également de migraines depuis l'âge de 11 ans. On m'a également diagnostiqué de l'asthme et une anomalie congénitale des valvules cardiaques depuis l'enfance.



Photo fournie par la patiente

Mes symptômes ont disparu après la puberté et je n'ai eu aucun autre problème que des migraines et de l'asthme. J'étais sensible à la grippe, au rhume, à la pneumonie et aux aphtes.

Malheureusement, ma malformation cardiaque a continué de s'aggraver au fil des années et on m'a diagnostiqué une insuffisance cardiaque sévère, qui a nécessité une opération cardiaque majeure en 2018. Après l'opération, j'avais des taux de ferritine élevés et en octobre 2019, j'ai eu ma première crise où j'ai dû être hospitalisé, et ils m'ont administré des analgésiques et des antibiotiques par voie intraveineuse. J'avais une douleur intense au cou due à un gonflement des ganglions lymphatiques, qui affectait également ma poitrine, car je ne pouvais pas respirer correctement, une accélération du rythme cardiaque, une fièvre pouvant atteindre 41,7°C, une éruption cutanée rose couvrant mon cou, ma poitrine et mes cuisses, douleurs articulaires intenses, ainsi qu'une gêne abdominale supérieure. Mes leucocytes étaient légèrement élevés et mon PCR était très élevé.

En 2020, j'ai eu deux crises pour lesquelles on m'a prescrit de la cortisone. Cela a bien fonctionné et a enlevé toute la douleur et la fièvre. J'ai reçu de la cortisone comme traitement à long terme pendant deux ans. Cependant, j'ai commencé à avoir des accès de fièvre entre les crises au cours desquelles ma CRP était élevée.

Cela se produisait lorsque je m'exerçais trop ou travaillais trop dur. De plus, je souffrais de douleurs chroniques généralisées et de crises de migraine très sévères.

J'ai demandé l'aide d'un rhumatologue qui ne m'a pas pris au sérieux. Après m'avoir évalué, il m'a dit que je souffrais d'un syndrome de douleur chronique et des facteurs psychologiques. Il m'a orienté vers un psychiatre, qui m'a pris au sérieux et je suis toujours sa patiente. C'est lui qui m'a orienté vers l'immunologie, où j'ai immédiatement passé plusieurs tests et on m'a diagnostiqué une maladie auto-inflammatoire. J'ai commencé un traitement avec de la colchicine et Ilaris (un médicament biologique). Depuis que j'utilise Ilaris, je n'ai plus de fièvre et ma CRP est restée normale, mais tous mes autres symptômes restent assez débilissants. Je reçois 300mg d'Illaris toutes les 4 semaines, mais l'effet du médicament ne dure pas un mois complet.

J'ai rejoint le groupe FMF & AID sur Facebook et je les ai contactés. Ils m'ont donné de nombreux conseils utiles et jusqu'à présent, ils continuent de m'aider dans mon cas. Je les recommande à tout le monde. Ironiquement, je leur ai envoyé une copie de mon rapport médical et, à ma grande surprise, ils m'ont demandé si j'avais subi un test de dépistage de la maladie de Still en raison de mes symptômes. Ils ont fixé un rendez-vous à l'hôpital d'Erlangen, en Allemagne, où un spécialiste m'a diagnostiqué la maladie de Still.

Ce fut une expérience formidable et heureusement, mon immunologiste en Suisse a parfaitement compris pourquoi je souhaitais un deuxième avis. Heureusement, mes médecins collaborent et travaillent bien ensemble et prennent mes symptômes très au sérieux.

Souvent, ces maladies empêchent les personnes touchées de mener une vie normale. La douleur, les déficiences physiques, les rendez-vous médicaux, les thérapies, les médicaments, les autorités et l'isolement doivent tous être pris au sérieux dans le cadre de notre vie quotidienne lorsque nous vivons avec une maladie chronique invisible. Je suis reconnaissante à FMF & AID de m'avoir apporté réconfort et soutien.



Photo fournie par la patiente

Parcours du patient : Michaela (Autriche) atteinte de la maladie de Still



En octobre 2020, j'ai d'abord eu le sentiment qu'une vilaine grippe arrivait, et bien sûr le principal soupçon à l'époque était le Covid. J'avais une forte pression sur la poitrine avec une douleur atroce et après, je ne pouvais dormir qu'en position assise. À l'hôpital, ils ont noté qu'il avait une péricardite légère, une stéatose hépatique et des marqueurs inflammatoires élevés. J'ai dû être hospitalisé pendant une semaine, mais comme ils n'ont rien trouvé, ils m'ont renvoyé chez moi.

Deux semaines plus tard, j'ai commencé à empirer de jour en jour. Un matin, je me suis réveillé avec ce que je pensais être de l'urticaire. Puis mon corps s'est tellement affaibli que je ne pouvais même plus me lever. Soudain, mon visage a commencé à gonfler, puis tout mon corps et je pouvais à peine respirer. J'ai appelé une ambulance et à l'hôpital, ils m'ont donné un masque à oxygène et de grandes quantités de cortisone intraveineuse parce que mes marqueurs inflammatoires étaient extrêmement élevés.

Mon corps a répété le même scénario tous les jours quand je me suis réveillée chaque matin. L'éruption commençait sur mes bras, puis se propageait au reste de mon corps, s'estompant à nouveau vers la nuit. L'après-midi, la fièvre commençait à monter, et le lendemain matin, je n'avais plus de fièvre. Les médecins étaient perdus et ils m'ont examiné intensivement avec des IRM, des tomodensitogrammes et des

ultrasons. L'éruption cutanée a été considérée comme de l'urticaire et n'a pas été prise au sérieux, et j'ai toujours été mal traitée et avec un manque de respect. Tout le monde était stressé car mon péricarde était très enflammé et j'avais du liquide dans les poumons, mais en même temps, les médecins étaient dépassés par la situation. Si j'en avais été physiquement capable, je serais rentré directement chez moi ! À un moment donné, une jeune résidente a dit au médecin qu'elle avait entendu parler de cette combinaison de péricardite, d'accès de fièvre et d'éruptions cutanées et qu'il s'agissait d'un rhumatisme. Malheureusement, ils l'ont ignorée.

Mes journées à l'hôpital étaient toutes les mêmes: tristes et vides, dans la douleur, seules, fatiguées et sans émotion. J'ai demandé à ma mère de prendre rendez-vous pour moi avec un cardiologue, qui pensait que c'était quelque chose de rhumatismale.



Photo fournie par la patiente

Le rhumatologue a examiné l'épais dossier avec mes rapports médicaux et mes photos. Après seulement 10 minutes, il a dit : "Vous avez la maladie de Still, une maladie qui affecte vos organes, vos nerfs, vos os, vos articulations et vos muscles." Le rhumatologue a dit qu'il prescrirait un médicament biologique à injecter toutes les 4 semaines. Le médicament a arrêté la fièvre et les éruptions cutanées, mais pas ma douleur. Selon le rhumatologue, mon inflammation est bien contrôlée. Cependant, récemment, mon intervalle de prise de médicaments a été prolongé de 4 à 6 semaines (je pense que mon médecin subit beaucoup de pression pour prolonger les intervalles en raison du coût élevé), mais depuis lors, je me sens bien pire qu'avant.

Quelques semaines après mon diagnostic et sachant que ma maladie était incurable, elle a commencé à beaucoup m'affecter. À l'été 2021, je suis arrivée au point où je savais que je ne pouvais plus le gérer seul. Bien que j'aie toujours été doué pour aider les autres, je me suis soudainement sentie complètement impuissant. La douleur dans mes jambes et mon dos s'est aggravée au point que je ne pouvais plus conduire.

En avril 2022, j'ai eu la pire crise de ma maladie que j'ai jamais eue, ce qui m'a conduit à être hospitalisée pendant 6 semaines. Le pire avec cette maladie, c'est que les crises arrivent toujours sans avertissement !!!

Je venais de prendre mon petit déjeuner, tout

était parfait, et 10 minutes plus tard je ne pouvais plus respirer, mon visage était bleu et mon corps était enflé. Au lendemain de cette épidémie, je me suis retrouvé dans un fauteuil roulant car je ne pouvais plus marcher.

Cette maladie m'a affecté à la fois mentalement et physiquement, à tel point que j'ai besoin d'une thérapie psychiatrique régulièrement. Tous les 4 mois, pendant 3 à 5 semaines environ, je m'inscris à cette thérapie. Je ne savais pas qu'il existait un traitement pour les personnes comme moi, qui souffrent de dépression, mais qui peuvent participer à une vie normale.

En tant que patient Still, je recherche ce que d'autres médecins pourraient aider dans mon cas et je le fais avec l'aide de FMF & AID. Cette organisation m'a été très utile en me fournissant des informations et un soutien dans mon cas, et je suis très reconnaissante de son aide.



Photo fournie par la patiente

Webinaire sur les maladies auto-inflammatoires organisé par l'Association chilienne par Josée Abourbih

L'Association chilienne des maladies auto-inflammatoires (Asociación Autoinflamatorias Chile) a organisé un symposium, via webinaire, pour les patients, leurs familles, les professionnels de la santé et le grand public, le 8 septembre, de 15h00 à 19h00 (heure chilienne).

Des sujets d'un grand intérêt pour les patients et les médecins seront présentés, tels que:

- Génétique des syndromes auto-inflammatoires, que se passe-t-il lorsqu'une cause génétique n'est pas identifiée? Dr Juan Ignacio Arostegui
- Importance du diagnostic génétique dans les maladies rares: Dr Gabriela Repetto
- Syndromes auto-inflammatoires chez l'adulte: Dr Marcela Ferrada
- Manifestations cutanées dans les syndromes auto-inflammatoires : Dr Camila Downey
- Thérapies et médecine de précision dans les maladies auto-inflammatoires : Dr Cecilia Poli
- Bien-être et santé mentale des patients atteints de maladies rares : Psy Josee Abourbih

Après les présentations, une table ronde a eu lieu où chacun a pu poser des questions.

Association auto-inflammatoire de Géorgie par Davit Tatoshvili

Notre organisation géorgienne a créé un processus pour soutenir les soins directs aux patients suspectés de maladies auto-inflammatoires. Nous pensons qu'il y avait une lacune qui nécessitait des solutions axées sur le patient. Nos deux projets en cours combleront ce besoin.

Le premier projet consiste à offrir des tests génétiques abordables à tous les patients qui répondent aux critères de Tel Hashomer pour la FMF (fièvre méditerranéenne familiale). Ces patients se voient offrir le test PCR pour le gène MEFV pour seulement 30 €. Ce test recherche 12 mutations courantes dans le gène MEFV, ainsi que les isotypes SAA1. Actuellement, plus de 200 patients ont été évalués et traités dans le cadre de ce programme.

Le deuxième projet vise à offrir des tests sanguins abordables aux patients ayant un diagnostic clinique ou génétique de maladies auto-inflammatoires. Ces patients peuvent subir des tests de laboratoire de routine pour aussi peu que 20 €, et le test comprend une numération globulaire complète avec différentiel, ESR, protéine C-réactive et analyse d'urine.

Ce projet a été d'une grande aide financière pour nos patients atteints de maladies auto-inflammatoires, car il n'y a pas de programmes de soins de santé spéciaux en Géorgie.

Commentaires de l'Association turque sur la réunion FMF & AID par Fatih Metin

Notre association turque BEFEMDER (Association familiale des patients atteints de Behçet et de la fièvre méditerranéenne familiale) a participé à la réunion au sommet des associations européennes pour les maladies auto-inflammatoires, à laquelle nous avons été invités par FMF & AID et auxquelles nous avons assisté au nom de notre communauté de patients turcs. J'ai eu le plaisir de rencontrer les représentants d'autres ONG (Organisation non gouvernementale) affiliées qui partagent nos mêmes défis, luttes et problèmes.

Lors de cette rencontre, nous avons eu l'occasion de comparer l'état institutionnel, les succès et les défis des ONG. Nous évaluons les forces, les faiblesses, les capacités et les opportunités des associations. Lors des focus sessions, nous avons pu évaluer tous les systèmes de santé des associations affiliées. En outre, la question de faciliter l'accès aux diagnostics de maladies auto-inflammatoires et de réduire la bureaucratie pour obtenir des traitements et des médicaments a été discutée. Là encore, le nombre limité de spécialistes pour prendre en charge les patients atteints de maladies auto-inflammatoires et la nécessité d'augmenter le nombre de centres spécialisés ont été soulignés.

Bien qu'il existe certaines difficultés d'accès au diagnostic et au traitement au sein du système de santé turc, des tests génétiques gratuits sont

disponibles pour les patients, ce qui est avantageux par rapport à d'autres pays. Il a également été discuté que les déplacements vers des centres spécialisés peuvent désavantager certains patients, en raison de la distance et du coût du voyage, qui pourraient être surmontés en consultant les législateurs.

Des discussions de groupe sur différents aspects de la politique de santé dans divers pays ont souligné la nécessité pour les ONG de coopérer étroitement avec les législateurs/gouvernements et les chercheurs sur les questions découlant de cette réunion.

Je voudrais profiter de cette occasion pour remercier Mme Malena Vetterli de l'Association mondiale FMF & AID de nous avoir invités à cette réunion et je me réjouis de vous rencontrer bientôt lors d'événements futurs.



Photo fournie par BEFEMDER

Terminologie des maladies et dates de sensibilisation

Abrév.	Syndromes auto-inflammatoires	Gène	Journée de sensibilisation
TRAPS	Syndrome Périodique Associé au Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale	TNFRSF1A	2 septembre
NOD2	La Maladie de Blau / La Maladie de Yao	NOD2 (CARD15)	3 septembre
PFAPA	Fièvre périodique avec pharyngite aphteuse et adénite	N/A	4 septembre
HA20	Haploinsuffisance de A20	TNFAIP3	5 septembre
HIDS / MKD	Syndrome hyper-IgD / déficit en mévalonate kinase	MVK	6 septembre
MSA AJIS	Maladie de Still de l'adulte Arthrite juvénile idiopathique systémique	N/A	7 septembre
CAPS	Syndrome périodique associé à la cryopyrine (CAPS):	NLRP3	9 septembre
SMW	Syndrome de Muckle-Wells (SMW)	NLRP3	
FCAS	L'urticaire familiale au froid (FCAS)	NLRP3	
NOMID CINCA	Maladie inflammatoire multisystémique néonatale Syndrome chronique infantile neurologique cutané articulaire	NLRP3	
SFAF2	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid de type 2	NLRP12	10 septembre
PAPA	Arthrite Pyogène, Pyodermite gangréneuse et Acné	PSTPIP1	11 septembre
DADA2	Déficit en adénosine désaminase 2	ADA2	15 septembre
FMF	Fièvre méditerranéenne familiale	MEFV	17 septembre
SAPHO	Syndrome synovite acné pustulose hyperostose ostéite	N/A	19 septembre
PAIR	Péricardite aiguë idiopathique récurrente	N/A	25 septembre
uSAID	Maladie auto-inflammatoire systémique indéfinie	N/A	29 septembre
D'autres maladies auto-inflammatoires			
HS	Hidradénite suppurée	N/A	6 au 12 juin
MB	Maladie de Behçet	N/A	20 mai
CRMO	Ostéomyélite Multifocale Récurrente Chronique	N/A	octobre
CNO	Ostéomyélite Non bactérienne Chronique		

Associations sœurs et affiliées à la FMF & AID



Italie



Espagne



Géorgie



Turquie



Royaume-Uni



Italie



Australie



Italie



Espagne



Chili



Argentine



El Salvador



Israël



Allemagne



Italie



Brésil



Thaïlande



Maroc



Italie



Espagne



Moyen-Orient



France