

DAS MAGAZIN FÜR AUTOINFLAMMATORISCHE ERKRANKUNGEN

AUFKLÄRUNGS- MONAT

Streamathon, Podcasts
und neuer Online-Shop

PATIENTEN- GESCHICHTEN

Echte Geschichten von
Patienten aus aller Welt

PUBLIKATIONEN

FMF & AID-Publikation
Auf der Suche nach einem Zebra

Kind mit FMF (Deutschland)

Dieses Magazin wird von der FMF & AID Global Association präsentiert.

Weitere Informationen finden Sie unter fmfandaid.org

INHALTSVERZEICHNIS

- | | |
|---|---|
| 2. Inhaltsverzeichnis | 23. Buzzy |
| 3. Editorial | 24. Patient-Collage |
| 4. 2024 FMF & AID-Spendenaktionen | 25. Fortsetzung von Antonellas Geschichte (Ecuador) |
| 5. FMF & AID SuperDog-Maskottchen Ben | 27. Rhyker mit HIDS (USA) |
| 6. Interview mit SuperDog-Maskottchen Ben | 29. Chloe mit uSAID (Australien) |
| 7. Neuer FMF & AID Online-Shop | 31. Beni mit HIDS (Argentinien) |
| 8. FMF & AID-Publikation | 33. Malena mit TRAPS (Argentinien) |
| 11. Marathonläufer Steven Scalora | 35. Wiktor mit FMF (Polen) |
| 12. Zoom-Hilfegruppe für Kinder mit AIE | 37. Janek mit uSAID mit PID (Polen) |
| 14. Neue Botschafterinnen | 38. Familie mit uSAID und PID (Südafrika) |
| 15. Hervorhebung neuer autoinflammatorischer Erkrankungen (AIE) | 40. Familie mit PID (Südafrika) |
| 18. 2. Familiäres Mittelmeerfieber Treffen in Istanbul | 42. Forschungszentrum in Australien |
| 19. Auf der Suche nach einem Zebra | 43. Neue Partner-Patientenorganisationen |
| 21. Elternratgeber für den Arztbesuch | 44. Krankheitsterminologie und Aufklärungsdaten |

Editorial Team



Malena Vetterli
Chefredakteurin



Ellen Cohen
Englisch



Janine Tschan
Deutsch



Audrey Zagouri
Französisch



Kevin Vetterli
Design

Liebe Leserinnen, liebe Leser

Willkommen zu unserer 4. Ausgabe des FMF & AID Magazin! Der September ist endlich da und wir freuen uns, das diesjährige Thema „Kein Patient wird zurückgelassen“ vorzustellen, um die vielen Patienten hervorzuheben, die vor diagnostischen Herausforderungen stehen und ohne Behandlung bleiben.

FMF & AID hat für September 2024 ein umfassendes Paket an Aufklärungsinstrumenten zusammengestellt, die darauf abzielen, sowohl die Patientengemeinschaft als auch die breite Öffentlichkeit zu stärken. Dazu gehören unsere Veröffentlichung „Patientenerfahrungen und Herausforderungen beim Management autoinflammatorischer Erkrankungen – Daten aus der Umfrage der International FMF & AID Global Association“, die Veröffentlichung neuer Lehrvideos, themenspezifische Broschüren zum Management autoinflammatorischer Erkrankungen, eine Podcast-Reihe in englischer Sprache, Deutsch und Französisch zu autoinflammatorischen Themen usw. Gemeinsam werden diese Bemühungen sicherstellen, dass jeder Patient in jedem Alter eine zeitnahe Diagnose erhält und nicht zurückgelassen wird.

Um Geld für das medizinische Hilfsprogramm FMF & AID zu sammeln, wird eine Spendenaktion gestartet, die auf Englisch und Deutsch durchgeführt wird. Wir freuen uns auch, zur Unterstützung unserer Arbeit neue Artikel zum Thema autoinflammatorische Erkrankungen anbieten zu können.

Leider sind Patienten weiterhin mit verspäteten Diagnosen, eingeschränktem Zugang zu notwendigen Behandlungen und einem Mangel an fähigen Ärzten mit Fachwissen für die Behandlung dieser seltenen Erkrankungen konfrontiert. Weitverbreitete Missverständnisse und ein Mangel oder keine Verfügbarkeit biologischer Medikamente in vielen Ländern verschärfen diese Probleme zusätzlich. Diesen September fordern wir alle Interessengruppen auf, zusammenzukommen, um diese globalen Herausforderungen anzugehen.

FMF & AID freut sich, Patienten jeden Alters und ihren Familien über unseren neuen Onlineshop einige unterhaltsame Produkte anbieten zu können. Alle gesammelten Gelder werden zur Unterstützung unserer verschiedenen Projekte verwendet.

Als Mutter eines autoinflammatorischen Kindes und selbst Patientin bin ich weiterhin davon überzeugt, dass FMF & AID eine entscheidende Rolle im Leben der Patienten spielt, die wir im Kampf um Diagnose und Zugang zur Behandlung unterstützen können. Ich schätze jeden, der spendet, um unser globales medizinisches Hilfsprogramm zu unterstützen. Unser Team freut sich darauf, die Arbeit an unseren zahlreichen Initiativen fortzusetzen, und wir bedanken uns bei allen, die uns dabei helfen, diese Sensibilisierungskampagne im September 2024 sichtbar und erfolgreich zu machen.

Herzlichst, Malena Vetterli, Gründerin und Geschäftsleiterin

2024 FMF & AID-Spendenaktionen

STREAMATHON

FMF & AID veranstaltet vom 13. bis 17. September 2024 erneut einen Streamathon, moderiert von Chris Walker. Sie können [hier](#) am Streamathon teilnehmen.

Chris veranstaltet diese Veranstaltung zweimal im Jahr, die andere Spendenaktion findet im Februar zum Tag der seltenen Krankheiten statt. Wir ermutigen alle, mitzumachen. Alle gesammelten Spenden werden direkt für das FMF & AID Medizinisches Hilfsprogramm verwendet.



Foto: Chris Walker

Chris Walker: Gastgeber der Spendenaktion in den USA

Chris ist unser engagierter Fundraising-Beauftragter USA bei FMF & AID. Chris ist selbst Patient und kämpfte schon in jungen Jahren mit dem Familiären Mittelmeerfieber (FMF). Das Aufwachsen ohne jegliche Unterstützung machte seinen Weg zu einer besonderen Herausforderung, aber die Erfahrung weckte seine Leidenschaft, anderen zu helfen.

Als Erwachsener ist er entschlossen, dafür zu sorgen, dass kein Kind der gleichen Isolation und Not ausgesetzt ist wie er. Diese Entschlossenheit veranlasste ihn, dem FMF & AID-Team beizutreten, wo er eine entscheidende Rolle bei der Spendenbeschaffung spielt. Chris weiß aus erster Hand, wie wichtig es ist, Zugang zu medizinischer und psychologischer Unterstützung zu haben, und setzt sich dafür ein, diese Ressourcen auch anderen autoinflammatorischen Patienten zur Verfügung zu stellen.



Chris Walker

GoFundMe

Maria De Marco: Gastgeberin der Spendenaktion in Europa

Maria ist eine Patientin mit einer autoinflammatorischen Erkrankung, die seit der Kindheit krank ist. Trotz der Behandlung kämpft sie immer noch mit der Krankheit, die ihr Leben beeinträchtigt hat. Sie hat die Arbeit von FMF & AID gesehen und das hat sie motiviert, aktiv zu helfen. Hier geht es zur Spendenaktion auf GoFundMe.

SuperDog-Maskottchen Ben

“Der Beginn unserer gemeinsamen Reise”

Nach meiner Geburt lebte ich bei einer großartigen und liebevollen Familie, die mich mit ganz besonderer Fürsorge behandelte. Sie haben mich mit fantastischen Spielzeugen, wunderschönen Pullovern und sogar besonderen Hundegeschwistern gesegnet. Doch im Schatten des Lebens in einer wunderschönen Umgebung mit dem besten Garten zum draußen spielen, litt mein menschlicher Bruder Marky oft unter Fieber, Gelenkproblemen und starken Bauchschmerzen. Obwohl es so schwer war, ihn leiden zu sehen, wusste ich, dass er mich an seiner Seite brauchte, was ihm immer half, sich besser zu fühlen und weniger Angst vor seinen lebenslangen Symptomen zu haben. Meine Anwesenheit beruhigte ihn mit meinen Heilkräften immer, dass er sich bald erholen würde. Da wir es auch liebten, Abenteuer zu erleben und zu reisen, wann immer es ihm gut ging, wurden wir sowohl im Krankheitsfall als auch im Gesundheitszustand unzertrennliche Partner.



“Tausche meinen Pullover Gegen einen Superhunde-Umhang”

Der Verein FMF & AID lud mich vor einigen Jahren ein, jeden Monat an den kostenlosen Therapiesitzungen für autoinflammatorische Kinder teilzunehmen, da sie wussten, wie sehr ich Marky geholfen hatte. Während den Sitzungen mit unserem großartigen Therapeuten spielen wir Spiele, malen Bilder, lesen Geschichten und sprechen über die Herausforderungen, die das Leben mit einer autoinflammatorischen Erkrankung mit sich bringt. Da ich es liebe, diese besonderen Kinder mit seltenen Krankheiten zu unterstützen, die wie mein Marky sind, wurde ich von FMF & AID gebeten, meinen Pullover gegen einen Umhang einzutauschen. Eine große Ehre für einen kleinen Hund wie mich! Ich fühle mich geehrt und freue mich, das offizielle Unterstützungs-Superhund-Maskottchen zu werden, um sicherzustellen, dass das Bewusstsein für autoinflammatorische Erkrankungen weltweit geschärft wird.



“Andere Superhundefreunde”

Das Tolle an meiner neuen Arbeit ist, dass ich beim laufenden Therapiehund-Vermittlungsprogramm von FMF & AID helfen konnte, wo andere Kinder, wie Marky, einen eigenen Unterstützungs-Superhund bekommen. Letztes Jahr wurden einige meiner Hundefreunde zu tollen autoinflammatorischen Familien gegeben, wo meine Wuff-Wuff-Magie täglich hilft.



Interview mit SuperDog-Maskottchen Ben



Ben, wie kann man mit einfachen Worten definieren, was autoinflammatorische Erkrankungen sind und wie sie sich von Autoimmunität unterscheiden? Autoinflammatorische Erkrankungen sind das Ergebnis einer Überreaktion des angeborenen Immunsystems und verursachen eine übermäßige Entzündung, die sich nicht abstellen lässt – ähnlich wie ein undichter Wasserhahn. Die meisten dieser Krankheiten werden durch genetische Mutationen verursacht. Autoimmunerkrankungen entstehen durch eine Fehlfunktion des adaptiven Immunsystems, bei dem der Körper eigenes Gewebe angreift.



Ben, welche sind die häufigsten autoinflammatorischen Erkrankungen?

Die häufigste vererbte autoinflammatorische Erkrankung ist das Familiäre Mittelmeerfieber. Andere Krankheiten sind CAPS, TRAPS, HIDS usw.

Ben, was sind die Symptome autoinflammatorischer Erkrankungen?

Die Symptome sind Fieber, Magen-Darm- und Bauchschmerzen, Hautausschlag/Urlikaria, Gelenkschwellungen, Beinschmerzen, Kopfschmerzen, Geschwüre im Mund, Augenprobleme, Perikarditis, Müdigkeit usw.

Ben, welche Ärzte diagnostizieren autoinflammatorische Erkrankungen?

Rheumatologen, Immunologen und alle anderen Ärzte, die sich mit autoinflammatorischen Erkrankungen auskennen.

Ben, wo werden deine Supportleistungen angeboten?

Ich unterstütze Patienten weltweit. Ich bin ein mehrsprachiger Hund und spreche Englisch, Deutsch, Spanisch, Französisch, Italienisch und Portugiesisch.



Dr. med. Sharpie

Ben, hat einer deiner Hundefreunde eine autoinflammatorische Erkrankung?

Mein Hundefreund Dr. Sharpie leidet unter familiärem Shar-Pei-Fieber und hat ähnliche Symptome wie unsere menschlichen Freunde mit familiärem Mittelmeerfieber (FMF).

Ben, was ist deine Lieblingspulloverfarbe, wenn du deinen Superhund-Umhang nicht trägst?

Meine Lieblingsfarbe ist Marineblau, aber ich mag auch meine beigen und braunen Pullover.

Ben, wo kann die breite Öffentlichkeit weitere Informationen zu autoinflammatorischen Erkrankungen finden?

Ich empfehle jedem, die FMF&AID-Website zu besuchen.

Spannende Neuigkeiten: Unser neuer FMF & AID Online-Shop ist da!

Wir freuen uns, den Start unseres offiziellen Online-Shops bekannt zu geben, eine neue und aufregende Möglichkeit für alle, die FMF & AID zu unterstützen. Unser Shop bietet eine große Auswahl an Produkten, darunter T-Shirts, Tassen, Magnete, Aufkleber und mehr. Jeder Artikel ist ein Symbol der Hoffnung und Solidarität in unserem Kampf gegen autoinflammatorische Erkrankungen. Wir stellen auch unser SuperDog-Maskottchen JJ vor.

Kaufen Sie mit einem guten Zweck

Wenn Sie in unserem Shop einkaufen, machen Sie einen Unterschied, denn jeder verkaufte Artikel trägt dazu bei, wichtige Mittel für unser medizinisches Hilfsprogramm zu sammeln. Dadurch wird sichergestellt, dass bedürftige Patienten die Pflege und Unterstützung erhalten, die sie benötigen.

Unsere Produkte: Mehr als nur Ware

Unsere Designs spiegeln die Widerstandsfähigkeit unserer Patienten wider. Ob es sich um ein bequemes T-Shirt handelt, das Sie mit Stolz tragen können, eine robuste Tasse für Ihren Morgenkaffee oder einen farbenfrohen Aufkleber zum Dekorieren Ihres Laptops – jedes Stück ist ein Beweis für die Stärke von Menschen mit autoinflammatorischen Erkrankungen.

Helfen Sie uns, mehr Aufmerksamkeit zu verschaffen

Wir laden Sie ein, unseren neuen Shop zu besuchen und die Vielfalt der angebotenen Produkte zu erkunden. Durch den Kauf dieser Artikel tragen Sie direkt zu unserer Sache bei. Teilen Sie die Liebe, indem Sie diese Artikel an Freunde und Familie verschenken und ermutigen Sie sie, sich ebenfalls der Bewegung anzuschließen.

Vielen Dank für Ihre Unterstützung

Wie immer sind wir für Ihre anhaltende Unterstützung sehr dankbar. Gemeinsam bewirken wir einen spürbaren Unterschied im Leben von Menschen, die von autoinflammatorischen Erkrankungen betroffen sind. Lassen Sie uns den Schwung beibehalten – kaufen Sie noch heute in unserem Shop ein und helfen Sie uns, unsere Mission der Sensibilisierung und Bereitstellung grundlegender medizinischer Hilfe fortzusetzen.

[Zum shop.](#)



Fighting Together
 MVK Disease Awareness
www.tmfandaid.org



FMF & AID-Publikation

FMF & AID ist stolz, berichten zu können, dass unser [Artikel](#) „Patientenerfahrungen und Herausforderungen bei der Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen – Daten aus der internationalen Umfrage der FMF & AID Global Association“ 2024 im Journal of Clinical Medicine veröffentlicht wurde.

Diese Veröffentlichung wäre ohne die Zusammenarbeit und den Einsatz unserer großartigen Gruppe von Expertenautoren nicht möglich gewesen: Jürgen Rech, Georg Schett, Abdurrahman Tufan, Jasmin B. Kümmerle-Deschner, Seza Özen, Koray Tascilar, Leonie Geck, Tobias Krickau, Tatjana Welzel und Marcus Kühn.

Unser Dank gilt auch allen Patienten, die an der Umfrage teilgenommen haben. Die gesammelten Informationen ermöglichten es der Autorschaft, wichtige Probleme zu erkennen, mit denen Patienten jeden Alters konfrontiert sind.

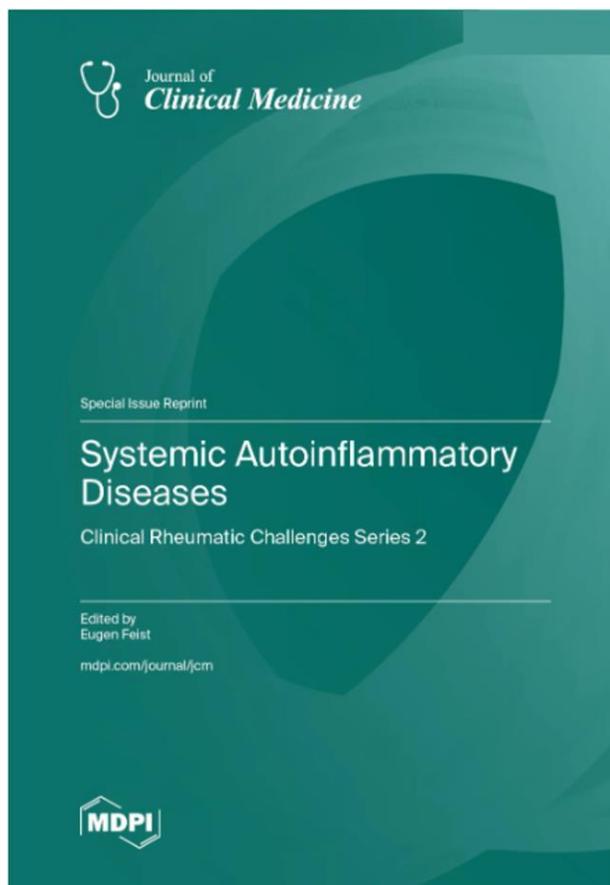
Es wurde der Schluss gezogen, dass autoinflammatorische Patienten, insbesondere Erwachsene, unter erheblichen Verzögerungen bei der Diagnose, Fehldiagnosen und einer Vielzahl von Symptomen einschließlich Schmerzen und Müdigkeit, leiden. Basierend auf den vorgestellten Ergebnissen ist die Sensibilisierung der breiteren medizinischen Gemeinschaft für diese Krankheiten von entscheidender Bedeutung für die

Verbesserung der Patientenversorgung und der Lebensqualität.

Der Artikel, der Teil einer Sonderausgabe zu systemischen autoinflammatorischen Erkrankungen – „Clinical Rheumatic Challenges Series 2“ ist, wurde mit der höchsten Anzahl an Aufrufen, derzeit 5.491, sehr gut aufgenommen.

Zusammenfassung

Hintergrund: Autoinflammatorische Erkrankungen sind seltene, meist genetisch bedingte Erkrankungen, die das angeborene Immunsystem beeinträchtigen und mit entzündlichen Symptomen einhergehen.



Fs. FMF & AID-Publikation

Sowohl pädiatrische als auch erwachsene Patienten stehen täglich vor Herausforderungen im Zusammenhang mit ihrer Krankheit, Diagnose und Behandlung.

Aus diesem Grund wurde in Zusammenarbeit zwischen der FMF & AID Global Association und dem Erlanger Zentrum für Periodische Systemische Autoinflammatorische Erkrankungen eine Umfrage entwickelt..

Methoden: Ziel der Befragung war es, die persönliche Einschätzung betroffener Patienten hinsichtlich ihres aktuellen Status in Bezug auf Diagnosezeiträume, die Interpretation genetischer Tests, die Anzahl der Fehldiagnosen sowie Schmerzen und Müdigkeit trotz Behandlung zu erheben.

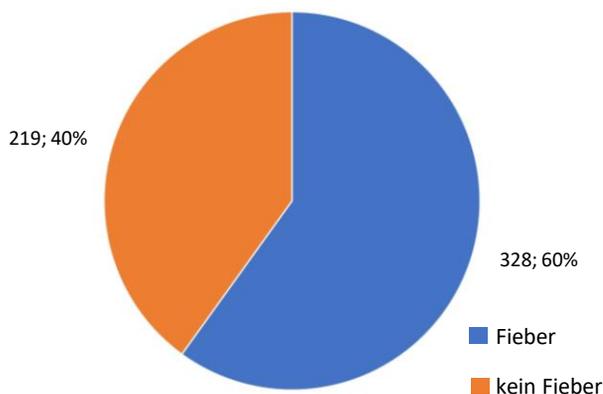
Ergebnisse: Insgesamt wurden Daten von 1043 Patienten mit autoinflammatorischer Erkrankung (AIE) (829 Erwachsene und 214 Kinder/Jugendliche) aus 52 Ländern gesammelt und analysiert. Familiäres Mittelmeerfieber (FMF) (521/50 %) und Morbus Behçet (311/30 %) waren die am häufigsten gemeldeten Krankheiten. Die durchschnittliche Zeit bis zur Diagnose betrug bei Kindern/Jugendlichen 3 Jahre und bei Erwachsenen 14 Jahre. Vor der Diagnose einer autoinflammatorischen Erkrankung erhielten die Patienten mehrere Fehldiagnosen, darunter auch psychosomatische Störungen.

Die überwiegende Mehrheit der Patienten gab an, dass Gentests verfügbar seien (92 %), aber nur 69 % wurden getestet. Insgesamt 217 Patienten berichteten, dass während ihrer Krankheitsepisoden kein Anstieg der Akutphasenreaktanten festgestellt wurde.

Die Intensität von Schmerzen und Müdigkeit wurde bei AIE-Patienten gemessen und als hoch befunden. Insgesamt erhielten 88 % der Befragten eine Behandlung, während 8 % angaben, keine Behandlung zu erhalten.

Schlussfolgerungen: Schlussfolgerungen: AIE-Patienten, insbesondere Erwachsene, leiden unter erheblichen Verzögerungen bei der Diagnose, Fehldiagnosen und einer Vielzahl von Symptomen, einschließlich Schmerzen und Müdigkeit. Basierend auf den vorgestellten Ergebnissen ist die Sensibilisierung der breiteren medizinischen Gemeinschaft für diese Krankheiten von entscheidender Bedeutung für die Verbesserung der Patientenversorgung und der Lebensqualität.

Fieber bei monogenen Erwachsenenfällen



Fs. FMF & AID-Publikation

Die wichtigsten Erkenntnisse werden zusammengefasst:

- Der durchschnittliche Zeitraum bis zur Diagnose beträgt bei Kindern/Jugendlichen 3 Jahre und bei Erwachsenen 14 Jahre.
- 20 % der Patienten berichteten über keinen Anstieg der Akute-Phase-Reaktanten während der Krankheitsschübe.
- Bei Erwachsenen mit autoinflammatorischer Erkrankung treten seltener oder gar keine Fieberepisoden auf als bei Kindern.
- Zu den gemeldeten Fehldiagnosen gehörten: psychosomatische Störungen, Fibromyalgie, Arthrose, Reizdarmsyndrom und Asthma.
- Patienten wurden im Hinblick auf ihre Symptome im Folgenden nicht ernst genommen: Ihnen wurde eine angemessene und rechtzeitige Blutuntersuchung während der Krankheitsschübe verweigert, es trafen Ärzte, die nicht bereit waren, Experten auf diesem Gebiet zu konsultieren, Patientenfälle wurden abgelehnt oder aus der ärztlichen Betreuung entlassen.
- 52% der erwachsenen Patienten gaben an, dass IL-1 Biologika nicht ausreichend wirksam für die Lebensqualität seien, nur 34 % hätten die volle Funktionalität wiedererlangt und 13 % berichteten über keine Verbesserung durch die Anwendung von Biologika.

- Trotz der Behandlung gaben 468 von 1043 Befragten an, in den letzten 30 Tagen einen durchschnittlichen Schmerzwert von 5+ oder mehr gehabt zu haben.

- Nur 206 von 415 FMF-Patienten berichteten über eine verbesserte Lebensqualität, 164 zeigten ein teilweises Ansprechen, während 45 Patienten trotz Behandlung keine Verbesserung der Lebensqualität aufwiesen.

- Der Ort, an dem die Patienten reagierten, deutet darauf hin, dass sich die Krankheit globaler manifestiert, als die aktuelle medizinische Literatur vermuten lässt.



Das pädagogische eBook für Kinder "FMF-Superhelden" ist es in [Englisch](#), [Deutsch](#), und [Arabisch](#) erhältlich.

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

Marathonläufer Steven Scalora läuft für FMF & AID

Im vergangenen Oktober rief Steven Scalora, ein Patient mit seltenem familiärem Mittelmeerfieber (FMF), eine Spendenaktion ins Leben, um die Arbeit der FMF & AID Global Association zu unterstützen. Am 14. Oktober absolvierte er erfolgreich den HARTFORD Marathon. Er hatte eine 99-tägige Countdown-Kampagne für Spendenaktionen ins Leben gerufen, um sicherzustellen, dass Patienten, Eltern und die breitere Gemeinschaft Zeit hatten, die Spendenaktion in den sozialen Medien zu teilen.

Vor über sieben Jahren erhielt Steven seine FMF-Diagnose und erhielt eine Colchicin-Behandlung. Danach begann er, sich auf seine Ernährung und sein Trainingsprogramm zu konzentrieren.

Mit harter Arbeit und Hingabe erlangte er den IRONMAN-Status und gründete anschließend eine Familie mit zwei wunderbaren Kindern.

Er absolvierte das 26,2 Meilen (42,1 km) lange HARTFORD-Rennen in 3:54:17 und sammelte 655 US-Dollar für das medizinische Hilfsprogramm der FMF & AID.

Wir gratulieren Steven zu seiner Leistung und danken den vielen Spendern, die ihn gesponsert haben. Er ist eine Inspiration für alle autoinflammatorischen Patienten und wünscht allen gute Gesundheit. Sein Motto ist, niemals aufzugeben.



Foto: Steven Scalora



Foto: Steven Scalora

Zoom-Hilfegruppe für Kinder mit AIE von Karin Purugganan

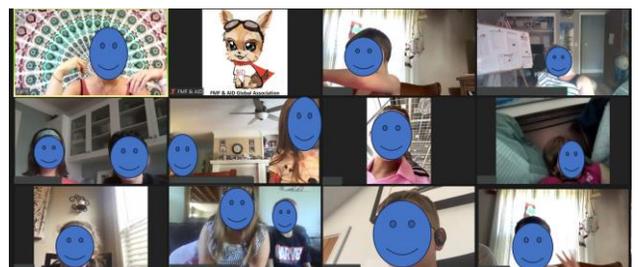
Im vierten Jahr in Folge moderiere ich kostenlose psychologische Unterstützungssitzungen auf Englisch für Kinder mit autoinflammatorischen Erkrankungen, die großzügig von der FMF & AID Global Association finanziert werden.

Es gibt kaum etwas Schlimmeres, als seinem Kind beim Leiden zuzusehen. Bei der Arbeit mit Eltern chronisch kranker Kinder sind Schuldgefühle und Sorgen fast allgegenwärtig. Dies kann durch die Tatsache verschärft werden, dass Kinder mit seltenen genetischen Erkrankungen häufig erst spät eine Diagnose erhalten und oft keine anderen Kinder kennen, die an der gleichen Erkrankung leiden. Es liegt Macht in der Verbindung.

Jeden Monat trifft sich eine Gruppe von Kindern mit autoinflammatorischen Erkrankungen über Zoom, um Kontakte untereinander zu knüpfen. Ihre Standorte sind weltweit von Hawaii bis zum Nahen Osten zu finden. Es gibt Kraft, Erfahrungen mit anderen in deinem Alter zu teilen. Das Alter der Kinder liegt zwischen 4 und 17 Jahren, wobei die jüngeren Teilnehmer einen Elternteil in der Nähe haben, der ihnen technische Unterstützung bietet. Die Sitzungen beginnen in der Regel jeden Monat gleich und tauschen Aktualisierungen und Neuigkeiten seit unserem letzten Treffen aus: die Adoption eines Haustiers, das Überstehen eines Krankheitsschubs, kürzliche Theaterauftritte oder wer bei einem Arzttermin oder im

Krankenhaus war. Während die Kinder dazu neigen, sich auf das Positive zu konzentrieren, beschönigen wir nicht die Tatsache, dass es auf der Straße zu Unebenheiten kommt. Ich stelle oft fest, dass Kinder diese Schwankungen klinisch besser beherrschen als ihre Eltern. Es gibt nichts Schöneres, als das Wachstum dieser jungen Krieger zu beobachten. Kinder sind wirklich ziemlich belastbar!

Es gibt einige Standardthemen, die ein paar Mal im Jahr behandelt werden, wie zum Beispiel die Rückkehr in die Schule (es ist immer schwierig, einige Einschränkungen innerhalb eines Schulgebäudes zu berücksichtigen), der Umgang mit einem Krankheitsschub und meine Lieblingslektion, die ich gerne „Experte werden“ nenne meines eigenen Körpers.“ Diese Lektion kommt bei den Kindern immer gut an, weil sie so viel über ihren eigenen Körper wissen, aber in Kliniken oder Krankenhäusern haben sie oft nicht das Gefühl, dass sie die Autonomie haben, spezifische Wünsche zu äußern. Dinge wie Spritzen und Blutabnahmen werden in ihrem Leben eine Konstante sein und es ist unerlässlich, ihnen altersgerechte Informationen über den Umgang mit diesen Verfahren zu geben.



Fs. Zoom-Hilfegruppe für Kinder mit autoinflammatorischen Erkrankungen

Häufig spricht die Gruppe über Mitglieder, die kürzlich im Krankenhaus waren, ein Haustier verloren haben, über das neueste Reiseabenteuer, über lustige Videospiele oder über einen Geburtstag! Die Verbindungen, die sich in den letzten Jahren entwickelt haben, sind spürbar.

Ich leite seit über 7 Jahren therapeutische Gruppen für Kinder und dies ist die längste und macht am meisten Spaß! Ich gebe Eltern und Betreuern die folgenden Ratschläge für den Umgang mit einem Kind oder Familienmitglied mit einer chronischen Krankheit:

1. Kultivieren Sie die Fähigkeit, die Stärken und Probleme Ihres geliebten Menschen zu erkennen. Es kann nicht hilfreich sein, sich auf das eine oder andere zu konzentrieren, aber es ist wichtig, die Fähigkeit zu verbessern, jedes dieser Persönlichkeitsmerkmale zu erkennen. Teilen Sie diese offen und ehrlich.
2. Erkennen und bewältigen Sie Ihre eigene Schuld. Das kann schwierig sein, weil wir als Eltern meinen, wir sollten unseren Kindern alles geben. Eltern, die ein überwältigendes Schuldgefühl verspüren, können dazu neigen, in anderen Bereichen ihrer Erziehung ihre Schuldgefühle zu überkompensieren.
3. Bringen Sie Ihrem geliebten Menschen oder Kind bei, sich selbst zu vertreten. Dies kann so einfach sein wie die Aussage, dass Ihre

Infusionsschläuche in Ihrem linken Arm besser funktionieren, die Bitte um Eis oder Eisspray vor einer Injektion oder die Bitte an das medizinische Team, es direkt vor jedem Eingriff um Rat zu bitten. Wir wollen mit und nicht gegen unsere medizinischen Teammitglieder arbeiten.

4. Integrieren Sie ein starkes Selbstpflegeprogramm für sich selbst und bringen Sie Ihrem Kind oder einem geliebten Menschen dasselbe bei! Wahre Selbstfürsorge kann darin bestehen, Verpflichtungen einzuschränken, jeden Tag zu meditieren und einen ruhigen Raum für sich selbst zu schaffen, negative Interaktionen mit anderen zu eliminieren und Momente der Dankbarkeit in einem Tagebuch festzuhalten.

Karin Purugganan NCC, LPC, Beraterin und Therapeutin mit über 20 Jahren Erfahrung in der Arbeit mit medizinisch fragilen Kindern und der Unterstützung von Menschen mit seltenen und chronischen Krankheiten. Ihre Privatpraxis Wonderologie befindet sich in Alexandria, VA, und betreut diese Bevölkerungsgruppe sowie Kinder, die mit ADHS, Angstzuständen und Depressionen zu kämpfen haben.



Karin Purugganan

Neue Botschafterinnen

FMF & AID Global Association freut sich, die Aufnahme einer neuen Botschafterin in unser Team bekannt zu geben: Maria De Marco.

Als Patientin und Fürsprecherin wird sie uns dabei helfen, das Bewusstsein für autoinflammatorische Erkrankungen in der deutsch- und italienischsprachigen Gemeinschaft zu schärfen.

Sie wird Einblicke in die vielen Facetten dieser Krankheiten aus der Sicht eines Patienten geben und außerdem eine Reihe von Podcasts starten, um tiefer in diese patientenzentrierten Themen einzutauchen.

Wir freuen uns sehr über ihre Unterstützung und heißen sie herzlich als Botschafterin unserer Organisation willkommen.



Maria De Marco

FMF & AID Global Association freut sich, unsere neue Botschafterin Catherine Pasquier vorstellen zu dürfen. Als Patientin und leidenschaftliche Fürsprecherin wird Catherine eine entscheidende Rolle dabei spielen, das Bewusstsein für autoinflammatorische Erkrankungen in der französischsprachigen Gemeinschaft zu schärfen. Sie bringt eine Fülle von Erfahrungen und Erkenntnissen aus der Sicht eines Patienten mit, die sie in einer speziellen Podcast-Reihe auf Französisch weitergeben wird, die sich auf die Herausforderungen und Nuancen des Lebens mit diesen Erkrankungen konzentriert.

Wir freuen uns, Catherine in unserem Team begrüßen zu dürfen und freuen uns auf ihre Beiträge zur Stärkung der Stimmen der Menschen, die von autoinflammatorischen Erkrankungen betroffen sind.



Catherine Pasquier

Hervorhebung neuer autoinflammatorischer Erkrankungen

Aufgrund einer besseren genetischen Berichterstattung weltweit und einer Zunahme von Forschungsinitiativen, die nach neuen Genen suchen, die Mutationen verursachen, die sich auf die angeborene Immundefunktion auswirken, wurden mehrere neue autoinflammatorische Erkrankungen entdeckt.

Das CAPE-Syndrom steht für CARD14-Associated Papulosquamous Eruption. Die Krankheit wird durch Mutationen im CARD14-Gen verursacht, das eng mit der Entstehung von Psoriasis und der familiären Pityriasis rubra pilaris verbunden ist. Das Gen fungiert auch als Aktivator von NF- κ B. Die Patienten weisen klinische Merkmale beider Erkrankungen auf, sprechen jedoch nicht auf herkömmliche Therapien mit Methotrexat, oralen Retinoiden oder TNF- α -Hemmern an. Dies kann dann zu diagnostischer Verwirrung führen. IL-23-Blocker sind die geeignete Behandlung für diese genetische Erkrankung.

Das COPA-Syndrom ist nach dem Gen benannt und steht für Coatmer Complex-I. Das Gen ist für den Transport molekularer Ladung vom Golgi-Komplex zum endoplasmatischen Retikulum verantwortlich. Die Krankheit umfasst die Kategorien Autoinflammation, Autoimmunität und Immunschwäche. Zu den klinischen Merkmalen gehören Arthritis, Nierenprobleme und interstitielle Lungenerkrankungen mit möglicher Lungenblutung.

Die Behandlung richtet sich nach den Symptomen und kann Cyclophosphamid oder Rituximab (bei Lungenexazerbationen), systemische Kortikosteroide, Methotrexat, Azathioprin, Hydroxychloroquin, Etanercept und IVIG umfassen.

Das CRIA-Syndrom steht für Cleavage-resistentes RIPK1-induziertes autoinflammatorisches Syndrom. Die Krankheit wird durch Mutationen im RIPK1-Gen verursacht, das die Reaktion des Körpers auf Entzündungen und den programmierten Zelltod steuert. Zu den klinischen Merkmalen, die von Geburt an auftreten, gehören anhaltendes episodisches Fieber (alle 2 bis 4 Wochen), Lymphadenopathie, starke Bauchschmerzen, Magen-Darm-Probleme, Durchfall, Kopfschmerzen, Geschwüre im Mund, Mandelentzündung, vergrößerte Leber und Milz (Hepatomegalie und Splenomegalie). Einige Patienten können Gelenkschmerzen haben. TNF- α -Hemmer sind Mittel der ersten Wahl.



Fs. Hervorhebung neuer autoinflammatorischer Erkrankungen

LAVLI-Syndrom steht für Lyn-Kinase-assoziierte Vaskulopathie und Leberfibrose. Die Krankheit wird durch Mutationen im LYN-Gen verursacht, das die Immunantwort reguliert. Die klinischen Merkmale sind unterschiedlich und können purpurischen Hautausschlag, periorbitales Erythem, Hodenschwellung und Hepatosplenomegalie umfassen. C-reaktives Protein, Anämie, Thrombozytopenie, erhöhte Leberenzyme, Leukozytose und zirkulierende Autoantikörper weisen ebenfalls Auffälligkeiten auf. Die Krankheit tritt im Säuglings-/frühen Kindesalter auf und wird mit TNF- α -Hemmern und Dasatinib behandelt.

Das LIRSA-Syndrom steht für den Verlust der IL-1R1-Empfindlichkeit gegenüber IL-1RA. Die Krankheit wird durch eine Mutation in IL1R1 verursacht, die eine fehlerhafte wasserstoffbrückenabhängige Wechselwirkung verursacht. Dies führt zu einer Überproduktion des IL-1-Signals, das NF- κ B aktiviert, was zu einer fehlregulierten Produktion von entzündlichen Zytokinen und Chemokinen führt. Zu den klinischen Symptomen gehören erosive Arthritis/Osteomyelitis und Entwicklungsverzögerung. Zur Behandlung kommt der IL-1-Blocker Canakinumab zum Einsatz.

PAMI steht für das Gen PSTPIP1 (Prolin-Serin-Threonin-Phosphatase-interaktives Protein 1)-assoziiertes myeloidbedingtes Proteinämie-Entzündungssyndrom.

Das PSTPIP1-Gen kodiert für ein Zytoskelettprotein, das in hämatopoetischen Geweben stark exprimiert wird. Es arbeitet mit mehreren Proteinen zusammen, die an der Organisation des Zytoskeletts und an Entzündungsprozessen beteiligt sind. Zu den klinischen Merkmalen gehören: chronische systemische Entzündung, kutane und osteoartikuläre Manifestationen, Hepatosplenomegalie, Fieber, Lymphadenopathie, Anämie, Wachstumsstörungen, Neutropenie und Erhöhung von Zink und MRP (s100A8).

Zu den Behandlungen gehören Kortikosteroide, Anakinra, Cyclosporin A, Canakinumab und Anti-TNF-Biologika. Kürzlich wurde berichtet, dass die Transplantation hämatopoetischer Stammzellen bei fünf Patienten erfolgreich war.



Patient, bei dem neu PAMI diagnostiziert wurde.

Fs. Hervorhebung neuer autoinflammatorischer Erkrankungen

Das ROSAH-Syndrom steht für Netzhautdystrophie, Sehnervenödem, Splenomegalie, Anhidrose und Kopfschmerzen. Die Krankheit wird durch Mutationen im ALPK1-Gen verursacht, einem intrazellulären Mustererkennungsrezeptor, der Metaboliten verschiedener Bakterien erkennt. Die Erkrankung hat unterschiedliche Phänotypen und umfasst klinische Merkmale wie wiederkehrendes Fieber, Zytopenien, Zahn- und Nagelanomalien, Sicca-Syndrom und Hirnhautentzündung.

Bisher wurden weltweit etwa 60 Menschen mit dem Syndrom beschrieben und mit mehreren Medikamenten behandelt, darunter Anti-IL-1-, Anti-IL-6- und Anti-TNF- α -Biologika.

SITRAME-Syndrom steht für Systemic Inflammatory Truncular Recurrent Acute Macular Eruption. Es wird angenommen, dass es durch hochregulierte Interferon-Alpha-Signaturen verursacht wird, während der Ausbrüche erhöhte Plasmaspiegel von CXCL10 und CCL19 vorliegen. Die Erkrankung wird durch Virusinfektionen oder eine SARS-CoV2-mRNA-Impfung ausgelöst. Bei den Patienten kam es unter Verwendung des Anti-IgE-Blockers Omalizumab zu einer Verringerung der Schübe.

Bitte kontaktieren Sie FMF & AID für alle benötigten Referenzen zu diesen neu entdeckten Krankheiten.

SEPTEMBER**Weltweiter Monat der
Autoinflammatorischen
Erkrankungen**

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

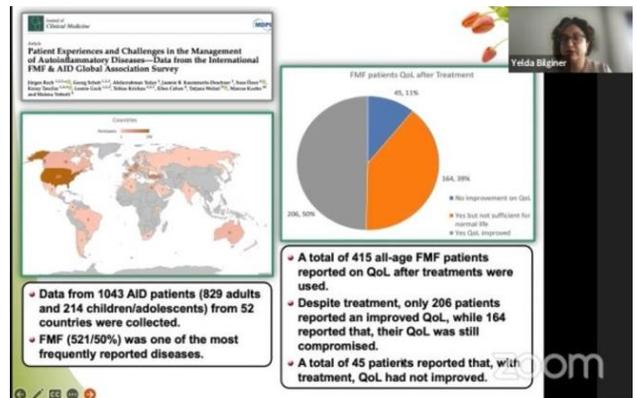
2. Familiäres Mittelmeerfieber Treffen in Istanbul

Anfang dieses Jahres fand im Mai 2024 das 2. Familiäre Mittelmeerfieber-Treffen in Istanbul, Türkei, statt und wurde von der Cerrahpaşa Rheumatologie-Gesellschaft in der Türkei organisiert. Die Veranstaltung richtet sich an medizinische Fachkräfte, sowohl Studenten als auch Ärzte aus der ganzen Welt. FMF & AID Global Association möchte den Ko-Präsidenten Dr. Huri Özdoğan aus der Türkei und Dr. Eldad Ben Chetrit aus Israel dafür danken, dass sie uns die virtuelle Teilnahme an dem Treffen ermöglicht haben.

Während der Eröffnungssitzungen wurde die neueste FMF & AID-Publikation „Patientenerfahrungen und Herausforderungen bei der Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen– Daten aus der internationalen Umfrage der FMF & AID Global Association“ von Dr. Yelda Bilginer im Rahmen einer Überprüfung der wichtigsten medizinischen FMF-Erkrankungen vorgestellt Literatur aus dem letzten Jahr.

Zu den interessanten Themen gehörten Diskussionen über die Rolle der Inflammasomen bei der Pyrin-Dysregulation, FMF auf der ganzen Welt – in Japan, Italien und Saudi-Arabien, geschlechtsspezifische Unterschiede bei der Krankheitsdarstellung, die Verwendung verschiedener Colchicin- und IL-1-Arzneimittelprotokolle und die Umstellung von FMF-Patienten von pädiatrischen Patienten zur Erwachsenenbetreuung.

Als Patientenexperten freuen wir uns, diesen Top-Experten zuzuhören, um mehr über aktuelle Forschungsergebnisse und andere Faktoren im Zusammenhang mit familiärem Mittelmeerfieber zu erfahren.



Diashow von Dr. Yelda Bilginer



Foto: Cerrahpaşa Rheumatologische Gesellschaft, Türkei

Auf der Suche nach einem Zebra von Monica Hare

Als ich fast 40 war, erfuhr ich, dass ich mit Baby Nummer fünf schwanger war. Nach dem ersten Schock war ich schnell von der Idee überzeugt. Als Myles ein paar Monate später sein Debüt gab, war die Liebe, die ich für ihn empfand, unbeschreiblich. Er war gesund und stark und wuchs schneller, als ich erwartet hatte. Er hat unsere Familie komplettiert.

Als Myles drei Monate alt war, bekam er zum ersten Mal Fieber und sein Arzt sagte uns, es müsse ein Virus sein. Er erholte sich bald, aber etwa drei Wochen später bekam er erneut Fieber. Wir brachten ihn zum Kinderarzt, der ihn untersuchte, Abstriche machte und Blutuntersuchungen durchführte, aber nichts wurde als abnormal befunden. Es wurde von einem anderen Virus ausgegangen. Dieses Routinemuster setzte sich fort, da Myles heiß wurde, Fieber bekam, sich übergeben musste und zitterte. Ich hielt ihn an meiner Brust, beobachtete, wie sein kleiner Körper zuckte, spürte, wie sein Herz gegen mich raste, und betete zu Gott, dass er ihn durch diese Episode bringen möge.

Nach ein paar Tagen ließ sein Fieber nach und sein Vater und ich sprachen darüber, wie unglaublich gesund er war, obwohl er kürzlich Fieber von 40,5 °C hatte. Es war schwer zu vereinbaren, dass unser verspieltes Kind noch vor wenigen Tagen leblos war.

Wir haben Myles zu so vielen Ärzten und Notaufnahmen mitgenommen, dass wir den

Überblick verloren haben. Die Ärzte wussten nicht, warum er so krank war, und wiesen uns an, ihm fiebersenkende Mittel zu verabreichen (die jedoch wirkungslos waren) und zurückzukehren, wenn es ihm nicht besser ging. Ich erzählte vielen dieser Ärzte, dass sein Fieber oft ein vorhersehbares Muster aufwies. Leider hatten sie keine Antworten und ich wusste nicht, an wen ich mich sonst wenden sollte.

Wir brachten ihn zu einem weiteren Arzt, der fragte: „Haben Sie schon einmal von PFAPA gehört?“ Ich antwortete: „P-was-a?“ Dann beschrieb sie den Zustand und gab mir das Wunderbarste: HOFFNUNG. Ich begann mit der Erforschung von Fiebererkrankungen und war erstaunt, wie die Symptome von Myles mit einer periodischen Fieberdiagnose übereinstimmen.

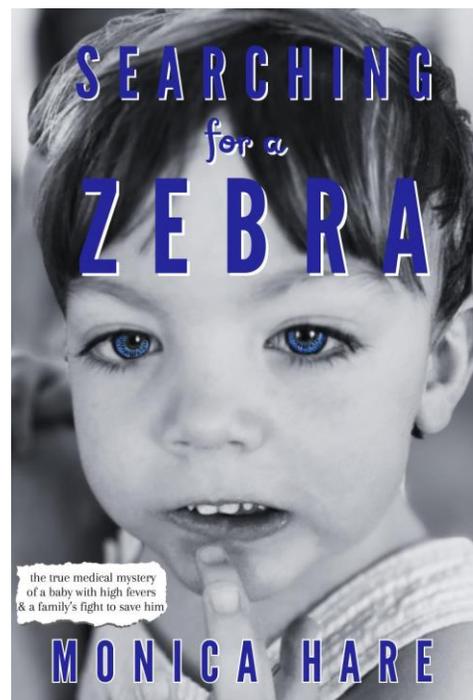


Foto von Monica Hare bereitgestellt

Fs. Auf der Suche nach einem Zebra von Monica Hare

Diese informierte Ärztin wusste von PFAPA, da der Sohn ihres Kollegen an dieser Krankheit litt. Ich glaube, wir haben sie aus einem bestimmten Grund gefunden.

Anschließend wurden wir zu einem Spezialisten für Infektionskrankheiten geschickt, um den Verdacht auf PFAPA zu bestätigen. Dieser neue Arzt verwarf jedoch die Vorstellung, dass Myles an einer Fiebererkrankung leide. Sie sagte, wenn man Hufschläge höre, sei es ein Pferd – kein Zebra.

Nach endlosen Terminen bei ihr und insgesamt zwei Jahren, in denen mein Baby schmerzhafte und extreme Fieberepisoden hatte, fanden wir endlich einen Rheumatologen mit Erfahrung in autoinflammatorischen Erkrankungen. Nach dem ersten Termin ordnete sie sofort einen Gentest an, der die FMF-Diagnose unseres Sohnes bestätigen und uns Aufschluss über den Zustand unseres Sohnes geben würde.

Mit der Diagnose „Familiäres Mittelmeerfieber“ wird Myles endlich behandelt und erhält monatliche Ilaris-Injektionen, um die Fieberepisoden zu kontrollieren. Ich kann zwar feststellen, dass es ihm an manchen Tagen nicht gut geht und gelegentlich Durchbruchssymptome auftreten, aber jetzt ist er in der Lage, wie ein typisches fünfjähriges Kind zu spielen und zu wachsen. Kinder und Erwachsene auf der ganzen Welt erleben, was mein Sohn durchgemacht hat.

Ich beschloss, dass ich etwas tun wollte, um diese Familien zu unterstützen. Obwohl ich Fiebererkrankungen nicht stoppen kann, kann ich das Bewusstsein schärfen, damit andere Patienten und Familien schneller Hilfe erhalten können.

Im Februar dieses Jahres veröffentlichte ich „Auf der Suche nach einem Zebra“ über Myles' Reise. Ich hoffe, dass autoinflammatorische Erkrankungen dadurch bekannter werden.

Die FMF & AID Global Association war für mich ein Leitfaden und ist weiterhin für meine Familie da. Wenn wir alle zusammenarbeiten, können wir die Dinge zum Besseren für diejenigen verändern, die mit autoinflammatorischen Erkrankungen zu kämpfen haben.

20 % aller Erlöse aus dem Buchverkauf werden großzügig an den medizinischen Fonds der FMF & AID Global Association gespendet. Das Buch kann bei [Amazon](#) erworben werden.



Foto von Monica Hare bereitgestellt

Elternratgeber für den Arztbesuch von Monica Hare

Arzt: "Er hat eine Erkältung."

Elternteil: "Wie bitte?"

Arzt: "Ihr Sohn hat eine Erkältung. Ich weiß, Sie möchten, dass ich sage, dass er an einer seltenen Krankheit leidet, aber wenn Sie Hufschläge hören, handelt es sich normalerweise um ein Pferd und nicht um ein Zebra."

Dies ist der Dialog zwischen einer Mutter und dem Spezialisten, der ihr Kind seit mehreren Monaten betreut. Obwohl das Baby wiederkehrendes Fieber bei 40,5 °C hatte, hatte der Arzt es gerade zum letzten Mal abgetan. Obwohl die Symptome und Entzündungsmarker des Kindes perfekt mit einer Fiebererkrankung übereinstimmten (keine Erkältungssymptome!), war klar, dass der Arzt ihrem Kind nicht helfen würde. Ihre Geschichte ist leider nicht einzigartig. Bei Kindern mit autoinflammatorischen Erkrankungen dauert es durchschnittlich drei Jahre, bis eine Diagnose gestellt wird. Was können Eltern also tun?

Setzen Sie sich respektvoll für Ihr Kind ein. Sie sind die Stimme Ihres Kindes. Sagen Sie dem Arzt, warum Sie besorgt sind. Seien Sie konkret.

Seien Sie vorbereitet. Auch wenn Sie Ihren Arzt gut kennen, sind Arztbesuche stressig. In vielen Fällen sind Sie besorgt, manchmal eingeschüchtert und kommen oft mit wenig oder gar keinem Schlaf aus.

- Schreiben Sie Ihre Fragen und Bedenken auf. Wenn der Arzt hin und her hetzt, kann es leicht passieren, dass man etwas vergisst, was einem schon seit Wochen im Kopf herumschwirrt.
- Bringen Sie alle relevanten medizinischen Unterlagen über die Situation Ihres Kindes in Papierform mit und legen Sie sie dem Arzt vor (dringende Behandlung/Notfallbesuch usw.)
- Wenn Sie ein Tagebuch oder Fototagebuch über das Fieber und die Symptome Ihres Kindes geführt haben, bringen Sie es mit. (Wenn nicht, beginnen Sie noch heute!)
- Bringen Sie je nach Alter Ihres Kindes etwas mit, um es zu beschäftigen. Auch für sie sind diese Besuche stressig. Ein Baby kann gestillt oder gekuschelt werden, während Sie mit dem Arzt sprechen. Für Kleinkinder ist ein LED-Zeichenbrett oder ein neues Figurenspielzeug eine tolle Ablenkung. Ältere Kinder können Videos auf einem Telefon mit Kopfhörern ansehen.

**... wenn es ein Zebra ist,
kein Pferd!**



Bild von Alp Cem von Pixabay.

Fs. Elternratgeber für den Arztbesuch von Monica Hare

Informieren Sie sich. Es ist schwierig, medizinische Fachkräfte zu finden, die sich mit autoinflammatorischen Erkrankungen auskennen. Fairerweise muss man sagen, dass es viele seltene Krankheiten gibt, und wie der Name schon sagt (selten), haben Ärzte im Vergleich zu häufigeren Krankheiten möglicherweise noch nie einen Fall von FMF oder PFAPA gesehen.

- Erforschen Sie die Symptome Ihres Kindes.
- Wenn Sie Krankheiten finden, die zu diesen Symptomen passen, tauchen Sie ein und lernen Sie so viel wie möglich.
- Eine gute Aufklärung gibt Ihnen nicht nur das Selbstvertrauen, Ihre Meinung zu äußern, sondern hilft Ihnen auch dabei, intelligente und produktive Gespräche mit Ihrem Arzt zu führen. Es kann Ihnen auch helfen, ihre Perspektive besser zu verstehen.
- Wenn bei Ihrem Kind die Diagnose gestellt wird, möchten Sie so viel wie möglich über seine Krankheit und Behandlungsmöglichkeiten wissen. Ihre Forschung wird zu einem besseren Verständnis der seltenen Krankheit Ihres Kindes beitragen.

Verabschieden Sie sich. Ärzte sind Menschen. Einige von ihnen sind die fürsorglichsten und aufopferungsvollsten Menschen, die Sie jemals treffen werden.

Ihr Lebensziel ist es, Ihnen, Ihrem Kind und allen anderen Menschen, denen sie begegnen und die ein medizinisches Problem haben, zu helfen. Es gibt jedoch auch andere, die nicht gut zu ihren Patienten oder Eltern passen. Was tun Sie, wenn ein Arzt nicht auf Ihre Bedenken hört, Ihnen oder Ihrem Kind Unbehagen bereitet oder einfach nicht genug tut, um Ihrem Kind zu helfen?

- Gehen Sie. Erheben Sie nicht Ihre Stimme und verwenden Sie keine unangemessene Sprache. Verursachen Sie keine Szene, durch die Sie in den sozialen Medien viral gehen. Bleiben Sie nicht monatelang (wie es viele Eltern tun) und hoffen Sie, der Arzt würde das Licht oder, genauer gesagt, die Testergebnisse und Symptome sehen.
- Es stehen weitere Ärzte zur Verfügung. Es kann mehrere Termine erfordern, bis Sie den richtigen gefunden haben.

Bitten Sie um Hilfe. Es gibt Menschen, die Ihnen helfen, einen guten Arzt zu finden. Die FMF & AID Global Association kann Ihnen dabei helfen, sich im medizinischen System zurechtzufinden und Hilfe für Ihr Kind zu finden. Sie haben eine Facebook-Seite und verschiedene Selbsthilfegruppen in vielen Sprachen, in denen Sie mit anderen Patienten oder Eltern chatten können. Es ist eine großartige Ressource, um Antworten zu finden und rund um die Uhr Unterstützung zu erhalten.

Buzzy: Das innovative Medizinprodukt zur Schmerzreduktion bei Kindern

„Buzzy“ ist ein kinderfreundliches Gerät in Form einer Biene oder eines Marienkäfers, das die Schmerzen bei Kindern und Erwachsenen jeden Alters bei der Impfung lindert. Es nutzt Kälte und Vibration, um Schmerzen und Empfindlichkeit durch Hemmung des Nervensystems zu reduzieren.

Die Einsatzmöglichkeiten des Geräts sind vielfältig, da es bei Impfungen, Blutentnahmen und Medikamenteninjektionen eingesetzt werden kann. Aufgrund seiner kompakten Größe und Tragbarkeit kann Buzzy zu Hause verwendet oder in die Arztpraxis oder das Krankenhaus mitgenommen werden. Eltern berichten, dass Buzzy ihren Kindern während der Injektionen geholfen hat, indem es für Ablenkung sorgt und Schmerzen gelindert hat.

FMF & AID freut sich, berichten zu können, dass die Organisation mehreren autoinflammatorischen Kindern einen Buzzy zur Verfügung gestellt hat. Sie alle hatten mit Buzzy Erfolg, um ihre Toleranz gegenüber Anti-IL-1-Injektionen zu erhöhen.

Aufgrund des positiven Feedbacks wird FMF & AID ihre Verfügbarkeit in ihr globales medizinisches Programm einbeziehen, um Impfungen weniger traumatisch zu machen.

Haftungsausschluss: FMF & AID erhält keine finanzielle Vergütung für den Verkauf oder die Nutzung von Buzzy.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Kein Patient wird zurückgelassen! PATIENTEN-COLLAGE



Fortsetzung von Antonellas Geschichte: ein NOMID/CINCA-Fall in Ecuador



FMF & AID bietet der ganz besonderen Patientin Antonella weiterhin einzigartige Unterstützung. Wie bereits in unserem Magazin 2023 berichtet, wurde bei einem kleinen Mädchen aus Ecuador im Alter von 6 Monaten NOMID/CINCA diagnostiziert. NOMID/CINCA ist die seltenste und schwerste Form des Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndroms (CAPS) und die Behandlung ist überlebenswichtig.

Obwohl CAPS eine einzigartige und seltene Krankheit ist (1 von einer Million), erkannte der Arzt, der Antonellas Fall ursprünglich behandelte und betreute ihren Krankheitsstatus und wusste aufgrund seiner Fähigkeiten und Qualifikationen, dass er sofort einen Gentest anordnen musste, was zu ihr führte Diagnose.

Leider war diese biologische Behandlung von Kineret (Anakinra), die zur Behandlung von NOMID/CINCA eingesetzt wird, zum Zeitpunkt ihrer Diagnose in Ecuador nicht verfügbar. Antonellas Eltern starteten eine Kampagne zur Sensibilisierung auf verschiedene, öffentlichkeitswirksame Weise, um auf die Krankheit ihrer Tochter aufmerksam zu machen und das Gesundheitsministerium zu ermutigen, das Medikament zuzulassen und nach Ecuador zu importieren.

Die Eltern kontaktierten die Presse, um sicherzustellen, dass Antonellas Fall in den Medien bekannt wurde, indem sie an Nachrichteninterviews und anderen ähnlichen

Programmen teilnahmen. Sie rekrutierten auch bekannte Persönlichkeiten aus der Unterhaltungs-, Musik- und Sportbranche als Botschafter, die Nachrichten aufzeichneten und auf ihren Social-Media-Konten teilten.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Während der zweijährigen Bemühungen dieser Familie, ihr Kind zu retten, leistete FMF & AID den Eltern und dem medizinischen Team von Antonella kontinuierliche und unerschütterliche Unterstützung. Aufgrund der Schwere des Zustands des Patienten schlug FMF & AID mehrere Lösungen vor, darunter den Kauf der Medikamente und die Organisation der Behandlung im Ausland oder die Umsiedlung des Patienten in ein anderes Land. Diese Bemühungen wurden aufgrund des raschen Fortschreitens ihrer Krankheit in Betracht gezogen. Aufgrund der regulatorischen Probleme in Ecuador war es leider nicht möglich, die Medikamente zu importieren, und ein Umzug der Familie war nicht möglich. Nachdem sich herausstellte, dass diese Bemühungen unmöglich waren, wurde beschlossen, dass die einzige Lösung darin bestehen würde, dass die Eltern eine Klage gegen die lokale Regierung einreichen.

Fs. Fortsetzung von Antonellas Geschichte: ein NOMID/CINCA-Fall in Ecuador



Glücklicherweise gewannen sie ihren Fall schnell und das Krankenhaus wurde angewiesen, die Medikamente zu kaufen. Anschließend stellte FMF & AID dem medizinischen Team bei Bedarf wichtige Informationen zu Medikamentenverkäufern und mehreren Ausschreibungskanälen zur Verfügung, um eine Medikamentenvereinbarung abzuschließen.

Am 2. April 2024 fand im Beisein der First Lady Ecuadors, Lavinia Valbonesi, eine bahnbrechende offizielle Zeremonie statt, bei der sie Antonellas Eltern im Namen ihres Mannes, Präsident Daniel Noboa, die erste Schachtel Kineret überreichte.

Die Einführung dieser lebensrettenden Vermittlung erforderte koordinierte Anstrengungen zwischen der interinstitutionellen Leitung des ecuadorianischen Instituts für soziale Sicherheit (IESS), dem Nationalen öffentlichen Auftragswesendienst (Sercop) und der Nationalen Regulierung, Kontrolle und Gesundheitsüberwachung (Arcsa), die zusammengearbeitet haben, um Kineret zu erwerben, um den ersten Patienten mit NOMID/CINCA in Ecuador zu behandeln.

First Lady, Lavinia Valbonesi, betonte die Koordination dieser verschiedenen Institutionen, um ein gemeinsames Ziel zum Wohle eines Minderjährigen zu erreichen.

Für mich ist es eine Ehre, dass wir heute gemeinsam Geschichte schreiben und im Fall Antonella einen Präzedenzfall schaffen, und wir haben gezeigt, dass wir alle unsere Anstrengungen bündeln müssen, damit mehr Kinder ein besseres Leben haben können.“ Lebensqualität mit ihren Familien.“



Linke Seite: Antonella mit ihrer Mutter
Right side: First Lady von Ecuador, Lavinia Valbonesi

Antonellas Vater dankte der First Lady, den Behörden und den Ärzten, die seine Familie stets unterstützt hatten.



Fotos von den Eltern zur Verfügung gestellt
FMF & AID freut sich, berichten zu können, dass Antonella eine hervorragende Reaktion auf Kineret gezeigt hat. Es hat ihre Schmerzen gelindert, ihren Appetit und ihr Wachstum gesteigert, bei ihren Hautausschlägen geholfen und ihre kognitiven Funktionen verbessert.

Patientenreise: Rhyker mit HIDS (USA)



Das erste Lebensjahr unseres Sohnes Rhyker war gesund und wunderbar, aber mit 13 Monaten wurde er krank und musste ins Krankenhaus eingeliefert werden. Leider wurde bei ihm die Kawasaki-Krankheit diagnostiziert. Anschließend wurde er an seinen ersten Rheumatologen, Kardiologen und Spezialisten für Infektionskrankheiten überwiesen.

Während er mehrere Monate darauf wartete, vom Rheumatologen untersucht zu werden, erlebte Rhyker zwei längere Fieberepisoden, die sich von seinen vorherigen unterschieden. Als frischgebackene Mutter hatte ich keine Ahnung, was ich tun sollte, aber ich machte Fotos von seinen Ausschlägen, Wunden im Mund und geschwollenen Gelenken. Zum Glück hat mein Sohn einen großartigen Hausarzt, der uns auf vielfältige Weise geholfen hat. Bei jedem Besuch besprachen wir seine Symptome, zu denen Fieber von 39,6 °C oder mehr, Gelenkschmerzen und -schwellungen, Magenschmerzen, Geschwüre im Mund, geschwollene Lymphknoten und Hautausschläge gehörten. Unser Hausarzt würde eine Blutuntersuchung anordnen, die schließlich bei seiner zukünftigen Diagnose helfen würde.

Nach unserem ersten Termin in der Rheumatologie/Infektionskrankheit gingen wir entmutigt, verwirrt und mit dem Wunsch nach weiteren Antworten. Während des Besuchs wurde uns von PFAPA erzählt und die Ärztin

sagte, sie sei sicher, dass dies seine Diagnose sei. Danach las ich ausführlich über PFAPA und glaubte, dass Rhykers Symptome nicht zu dieser Krankheit passten. Der Arzt verschrieb ihm Prednisolon und forderte uns auf, es bei seinem nächsten Fieberanfall auszuprobieren. Wir haben dies die nächsten drei Monate lang gemacht, ohne positive Ergebnisse.

Als wir zum nächsten Termin zurückkamen, war ich vorbereitet, da ich weitergelesen, Fotos gemacht und alle Symptome notiert hatte. Ich drängte energisch auf Gentests, aber die Ärzte lehnten ab. Am Ende des Termins brach ich in Tränen aus und fühlte mich hoffnungslos und ungehört. Der Arzt beschloss, Cimetidin zusammen mit Prednisolon zu verschreiben.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Fs. Patientenreise: Rhyker mit HIDS (USA)



Obwohl ich mit diesem Ansatz nicht einverstanden war, vergingen drei weitere Monate mit Fieberepisoden, ohne dass sich die Symptome mit beiden Medikamenten besserten. Ich wollte Antworten und wenn Gentests uns mehr sagen würden, wäre ich bereit, alles zu tun, um dies zu erreichen.

Endlich war ich an der Grenze meiner Belastbarkeit und seinem nächsten Termin angelangt und teilte dem Arzt mit, dass ich nicht gehen würde, bis wir die Unterlagen zur Anordnung eines Gentests erhalten hätten, was er glücklicherweise auch tat. Da keine Auffälligkeiten festgestellt wurden, forderte uns der Arzt auf, ein neues Kinderkrankenhaus zu finden, da unsere Bedürfnisse nicht über ihr Fachwissen verfügten.

Anschließend wurden wir in das zweieinhalb Stunden entfernte zweitnächste Kinderkrankenhaus überwiesen. Wir machten einen Termin aus und wurden umgehend untersucht. Als wir das Krankenhaus betraten, waren wir erstaunt und wussten, dass es eine bessere Erfahrung sein würde.

Als wir uns mit dem Arzt trafen, lagen ihm alle Ergebnisse der Gentests von Rhykers und der mit unserem Hausarzt durchgeführten Laboruntersuchungen vor. Er fing an, Fragen zu stellen, hörte sich unsere Antworten tatsächlich an und verfügte außerdem über Vergleichsdokumente zwischen normalen Gentests und Informationen zu MKD/HIDS.

Während der Beratung fühlten wir uns gehört, verstanden und mitgeföhlt. Der Arzt stellte dann fest, dass Rhyker eine genetische MVK-Anomalie hatte, die uns schockierte, aber nicht überraschte. An diesem Punkt waren wir dankbar, dass das Krankenhaus für unseren Sohn die richtige Wahl war. Im nächsten Monat nach diesem ersten Termin begannen wir mit Ilaris mit erstaunlichen Ergebnissen und hatten in den letzten 8 Monaten nur eine Episode.

Im Umgang mit einem Kind, das an einer seltenen Krankheit leidet, ist es von entscheidender Bedeutung, Unterstützung zu finden.

Zum Glück habe ich die FMF & AID Global Association auf Facebook gefunden. Die Selbsthilfegruppe hat eine ganz neue Gemeinschaft von Menschen eröffnet, die ähnliche Probleme haben wie unsere Familie. Ich kann ihnen nicht genug dafür danken, dass sie immer ein offenes Ohr haben und uns ermöglichen, zu sehen, wie andere Kinder das Gleiche durchmachen wie wir.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt.

Patientenreise: Chloe mit uSAID (Australien)



Wir leben im Queensland, etwa fünf Stunden von Brisbane entfernt, was unsere Reise etwas schwieriger macht, wenn wir versuchen, Zugang zu geeigneten pädiatrischen Diensten und Behandlungen zu erhalten.

Bei meiner heute 11-jährigen Tochter wurde im Alter von 17 Monaten die Kawasaki-Krankheit diagnostiziert, die am 5. Tag mit IVIG behandelt wurde. Danach litt sie in den nächsten drei Monaten unter erheblicher Arthritis, erholte sich dann aber vollständig, bis sie etwa im Alter von drei Jahren unter Gelenk- und Bauchschmerzen litt. Ihr Kinderarzt konnte kein Problem diagnostizieren. Wir suchten dann Hilfe bei einem privaten Rheumatologen, der nicht davon überzeugt war, dass ihre Symptome für eine Krankheit relevant waren. Glücklicherweise ging es ihr vorübergehend besser.

Im Alter zwischen 5 und 7 Jahren begann sie unter zeitweise auftretenden Gelenkschmerzen und Müdigkeit zu leiden und fühlte sich allgemein unwohl. Wir haben sie als virale Episoden abgetan, bis sie mit zunehmender Intensität regelmäßig wurden. Abends nach dem Duschen traten Hautausschläge an Brust, Bauch, Armen und Beinen auf, und ihre Zunge bekam Geschwüre und tat richtig weh. Es folgten Episoden von Gelenkschmerzen, geschwollenen Lymphknoten, Kopfschmerzen und Müdigkeit, die sich jedoch erst nach weiteren zwei Jahren in ein signifikantes Muster verlagerten.

Wir kontaktierten den privaten Rheumatologen erneut für eine weitere Untersuchung, hatten aber erneut das Gefühl, als würde er ihre neu entdeckten Symptome abtun, indem er sie als viral bezeichnete und uns aufforderte, in einigen Monaten zu einem weiteren Termin wiederzukommen. Nach dieser Begegnung begannen wir, ein sehr spezifisches Tagebuch über ihre Symptome zu führen, Hautausschläge zu fotografieren und alle oralen Symptome zu überwachen. Wir waren der festen Überzeugung, dass ihr Zustand nicht viral bedingt war, und entschieden, dass wir weitere medizinische Hilfe brauchten.

Dann bekamen wir eine Überweisung zur Immunologie in unserem staatlichen Kinderkrankenhaus und hatten das Gefühl, dass wir in Bezug auf ihren Fall endlich ernst genommen wurden. Es dauerte ein weiteres Jahr, bis ein Versuch mit Steroidmedikamenten begonnen wurde, da die Zeit zwischen den Terminen länger war und ihre Symptome nicht zu einem eindeutigen Krankheitsbild passten.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Fs. Patientenreise: Chloe mit uSAID (Australien)



Als wir anfangen, das Prednison gegen Schübe zu verwenden, brauchte ich drei Dosen, bevor das Medikament die Symptome linderte. Zu diesem Zeitpunkt war ich sehr frustriert und googelte nach alternativen Krankheiten und trat Facebook-Gruppen bei. Dann haben wir einen Gentest organisiert. Die Ergebnisse zeigten vier Varianten von ungewisser Bedeutung, die nicht zur Diagnose beitragen.

Vor zwei Jahren begann unsere Tochter mit Colchicin, konnte aber leider nie eine therapeutische Dosis erreichen. Die Schübe werden wieder mit Prednison behandelt.

Die Immunologie hat dieses Jahr endlich die Rheumatologie ins Boot geholt und die Leitung unseres Hauptbehandlungsteams übernommen. Sie startete einen Versuch mit Anakinra, der zwar nur begrenzten Erfolg hatte, und so wurde die Behandlung eingestellt.

Zum Zeitpunkt der Erstellung dieses Updates war unser Kind acht Tage im Krankenhaus. Bei ihren Blutuntersuchungen wurden nie erhöhte Entzündungsmarker festgestellt, obwohl sie an einer gewissen zyklischen Neutropenie leidet. Wir befinden uns derzeit in der Schwebe und haben keine Standardbehandlungsoptionen mehr, da Ilaris in Australien nicht verfügbar ist. Aufgrund der negativen Ergebnisse ist das Ärzteteam nicht daran interessiert, teure Biologika zu testen. Es ist wirklich schwierig, wenn der Patient ein bestimmtes Kästchen nicht ankreuzt, um eine Diagnose und Behandlung

ezuzugrenzen. Leider hat sie dieses Jahr 70 Tage in der Schule gefehlt. Die stationären Aufenthalte belasten mein zweites Kind, das erst 9 Jahre alt ist, und meinen Mann, der zu Hause alleine zurechtkommen muss.

Wir verstehen, dass die Diagnose und Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen lange dauern kann, aber es macht es nicht immer einfacher, positiv zu bleiben und eine Behandlung zu finden.

Ich bin so dankbar für die Unterstützung von FMF & AID. Als Eltern ist es eine einsame Reise, herauszufinden, was passiert, wenn es Ihrem Kind jeden Monat schlecht geht und die medizinischen Teams es als viral abtun. Die Unterstützung dieser Organisation hat es mir ermöglicht, mich für meine Tochter einzusetzen und dabei echte Beweise und Forschungsergebnisse zu nutzen, um Behandlungsanträge zu unterstützen und eine mögliche Diagnose zu formalisieren.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Beni mit HIDS (Argentinien)



Unser Sohn Beni wurde mit Epilepsie geboren und bekam im Alter von zwei Monaten Anfälle. Kurz darauf begann er alle zwei Wochen Fieber zu bekommen. Im Alter von sechs Monaten wurden bei ihm motorische Verzögerungen diagnostiziert und er erhielt kinesiologische Unterstützung. Im Alter von neun Monaten entwickelte er ein abgekapseltes subdurales Hämatom, das glücklicherweise keiner Operation bedurfte. Allerdings hielt sein hohes Fieber an und ging nun mit mehreren geschwollenen Lymphknoten, chronischem Durchfall, Bauchentzündungen, ausschlagartigen Hautläsionen und wiederkehrenden erythematösen Ausbrüchen einher.

Im Alter von 3 Jahren wurde Beni wegen einer Blinddarmentzündung operiert und während des Eingriffs bemerkte der Arzt mehrere ungewöhnliche Verwachsungen, was unseren Immunologen zu der Annahme veranlasste, dass er möglicherweise an einer autoinflammatorischen Erkrankung leiden könnte. Um seinen Verdacht zu bestätigen, meldete der Arzt unseren Sohn für ein kostenloses Programm an, das genetische Studien an Kindern mit Verdacht auf seltene Krankheiten durchführt. Im Februar dieses Jahres wurden wir zu einer Blutuntersuchung ins Krankenhaus gerufen, wobei wir uns darüber im Klaren waren, dass es einige Zeit dauern könnte, bis die Ergebnisse vorliegen.

Tatsächlich dauerte es etwa drei Monate, bis sie eintrafen.

Leider musste sich Beni einige Wochen später erneut einer Operation unterziehen, diesmal wegen eines Darmverschlusses. Wieder einmal waren feste Verbindungen zwischen Jejunum und Mesenterium erkennbar. Der Verdacht des Arztes auf eine autoinflammatorische Erkrankung verstärkte sich und es wurde eine Behandlung mit Colchicin eingeleitet, worauf Beni positiv reagierte.

Im April erhielten wir schließlich eine Diagnose: Eine pathogene Variante im MVK-Gen, die auf das Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) hinweist, wurde durch Homozygotie in Verbindung mit einem mit der Krankheit kompatiblen Phänotyp bestätigt.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Fs. Patientenreise: Beni mit HIDS (Argentinien)



Die schwere Form von HIDS hat sich auf Benis Wachstum ausgewirkt und das medizinische Team befürchtete, dass es zu Komplikationen wie Amyloidose und einem Makrophagenaktivierungssyndrom kommen könnte. Daher empfahlen die Ärzte den Beginn der Behandlung mit Canakinumab, was den Beginn unseres Kampfes um die Sicherung des Medikaments markierte.

Beni ist das einzige Kind in unserer Provinz, bei dem HIDS diagnostiziert wurde. Als wir die Nachricht zum ersten Mal erhielten, brach unsere Welt zusammen.

Wir waren am Boden zerstört, insbesondere als wir erfuhren, dass die Behandlung, die unser Sohn brauchte, mit außergewöhnlich hohen monatlichen Kosten verbunden war, die unsere Verhältnisse bei weitem überstiegen. In meiner Verzweiflung suchte ich nach Hilfe, wo immer ich konnte, im In- und Ausland. Glücklicherweise hat die FMF & AID Global Association mit Sitz in der Schweiz von unserem Fall erfahren und Kontakt mit uns aufgenommen. Zu diesem Zeitpunkt begann sich unsere Einstellung zu ändern, als Malena zu unserer Stütze wurde und uns half, diese überwältigende medizinische Situation zu meistern. Sie hat uns mit Kontakten in Argentinien verbunden, um Zugang zu den Medikamenten zu erhalten, und mich einer Selbsthilfegruppe hinzugefügt, wofür wir sehr dankbar sind.

Heute ist Beni vier Jahre alt und wartet auf die Behandlung. Die Unterstützung anderer Eltern, die ebenfalls für eine bessere Lebensqualität ihrer autoinflammatorischen Kinder kämpfen, war für unsere Familie unglaublich wichtig. Zu wissen, dass wir die Unterstützung und den Rückhalt einer Organisation wie FMF & AID hatten, war zutiefst tröstlich. Wir fühlten uns nicht allein – es gab viele Menschen, die sich Sorgen um uns machten, und Malena steht weiterhin in ständigem Kontakt mit uns und erkundigt sich immer nach Benis Gesundheitszustand und wie der Prozess der Medikamentenbeschaffung verläuft. Wir sind von ganzem Herzen dankbar für die Unterstützung, die FMF & AID uns gegeben hat. Ich danke Gott, dass er diesen Verein in unser Leben gebracht hat und für all die Hilfe.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Malena mit TRAPS (Argentinien)



Malena ist unsere 3-jährige Tochter, die mit wiederkehrendem monatlichem Fieber aufgewachsen ist. Oftmals suchten wir Hilfe im örtlichen Krankenhaus, wo sie ständig auf Viren oder Infektionen untersucht wurde, aber immer negativ auf eine Erkrankung getestet wurde.

Irgendwann meinte ein freundlicher Arzt, dass der Fall unserer Tochter scheinbar komplex sei und überwies sie an das Garrahan-Kinderkrankenhaus in Buenos Aires. Sie in dieses Krankenhaus zu bringen, war für sie und unsere ganze Familie lebensverändernd, trotz unserer Befürchtungen vor ihrer Diagnose.

Das Team, mit dem wir uns beraten haben, schlug ihr vor, sich einer genetischen Studie zu unterziehen, um herauszufinden, was die Ursache ihrer Symptome sein könnte. Nachdem sie lange auf die Ergebnisse gewartet hatte, rief ihr Rheumatologe uns schließlich an und teilte uns mit, dass sie an einer seltenen autoinflammatorischen Erkrankung namens TRAPS-Syndrom leide, eine genetische Krankheit, die nicht heilbar ist.

Die Ärzte sagten mir dann, es gäbe ein Medikament, das zu einer besseren Lebensqualität verhelfen würde. Allerdings kostete das Medikament Millionen argentinischer Pesos. Nachdem das Sozialsystem von ihrer Diagnose erfahren hatte, lehnte es sich von unserem Fall ab und

stornierte uns ohne unsere Zustimmung oder die Unterzeichnung irgendwelcher Unterlagen.

Es gab eine letzte Möglichkeit, die Medikamente über unser nationales Ministerium zu erhalten, aber dafür musste unsere Familie auf ihr Einkommen verzichten, da mein Mann daraufhin gezwungen war, seinen Job bei der Bank aufzugeben, damit unsere Tochter dieses lebensrettende Medikament erhalten konnte.

Darüber hinaus hatten wir nur wenige Informationen über diese Krankheit und ihre Behandlung, sodass ich viele Fragen hatte.

Ich habe online gesucht und die FMF & AID gefunden. Ich war dankbar, dass sie mich unterstützten und mir halfen, sowohl die TRAPS- als auch die IL-1-Behandlung zu verstehen.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Fs. Patientenreise: Malena mit TRAPS (Argentinien)



Ich fühlte mich nicht mehr allein und es war beruhigend zu wissen, dass ich jemanden hatte, an den ich mich bei all meinen Fragen wenden konnte, wann immer ich Antworten oder weitere Informationen brauchte.

Unsere Tochter weiß trotz ihres jungen Alters, dass sie an einer seltenen Krankheit namens TRAPS leidet. Wenn es ihr schlecht geht, weiß sie, dass wir ins Krankenhaus gehen müssen, um herauszufinden, woher ihre Entzündung kommt, damit wir sie weiter untersuchen und behandeln können. Obwohl ihre Ärzte die Dosis ihrer biologischen Medikamente erhöht haben, gibt es Zeiten, in denen sie sich wirklich unwohl fühlt und an Durchbruchschüben leidet.

Aufgrund von Unstimmigkeiten in ihren CT-Scans warten wir derzeit auf die Ergebnisse ihrer kürzlich durchgeführten Lungenbiopsie.

Wir werden weiter für sie kämpfen, denn obwohl sie die Zulassung für das Medikament hat, besteht weiterhin die Sorge, dass die Regierung es ihr nicht mehr verabreichen wird. Wir werden uns stets für unsere Tochter einsetzen und alles Notwendige tun, um sicherzustellen, dass sie weiterhin ihre lebenswichtigen Behandlungen erhält.

Nochmals vielen Dank an FMF & AID für all Ihre Unterstützung und Freundlichkeit im Fall unseres Kindes. Die Hilfe hat uns geholfen, diese äußerst schwierige Reise zu meistern.



Fotos von den Eltern zur Verfügung gestellt.

Patientenreise: Wiktor mit FMF (Polen)



Mein Sohn kämpft seit seinen ersten Lebensmonaten mit verschiedenen Beschwerden. Als er klein war, hatte er immer wieder Ausschlag und Fieber. Auch Atemnot war ein sehr häufiges Symptom.

Als er 3 Jahre alt war, bekam er alle paar Tage starke Bauchschmerzen. Außerdem wurde eine Läsion in seinem Hirnstamm festgestellt, bei der es sich nach Ansicht der Ärzte um eine Gefäßfehlbildung handelte. Wiktor wurde wegen seiner Schübe oft ins Krankenhaus eingeliefert und zog sich leider eine entzündliche Sepsis zu.

Im Alter zwischen 4 und 8 Jahren wurde er wegen starker Gelenkschmerzen in der Rheumatologie behandelt. In den Gelenken sammelte sich Flüssigkeit, die ihm das Gehen erschwerte. Er wurde auch von der pulmonologischen Abteilung behandelt, da sich Flüssigkeit in der Pleura angesammelt hatte. Dieses ernste Problem machte ihm das Atmen schwer.

Wiktors Zustand verschlechterte sich als Flüssigkeit im Bauchfell, also im Hodensack, austrat. Mein armer Sohn hatte keine Stelle an seinem Körper, die ihm nicht wehgetan hätte. Dies war eine sehr schwierige Zeit für unsere Familie. Der Kontakt mit Freunden und der Familie wurde unmöglich. Sein Immunsystem war so geschwächt, dass wir aus Angst vor einer Infektion oder einem Virus auf Aktivitäten

außerhalb des Hauses verzichten mussten.

Da mein Sohn so krank war, dass er nicht zur Schule gehen konnte, mussten wir auf Homeschooling umsteigen. Er hatte weiterhin Fieber und unkontrollierbare Schmerzen im ganzen Körper. Die Ärzte konnten nicht herausfinden, was mit ihm los war, und warfen ihm oft vor, seine Schmerzen zu übertreiben. Sie versuchten uns davon zu überzeugen, dass seine Schmerzen nicht so stark waren.

Als mein Sohn 10 Jahre alt war, dachte ein Arzt der rheumatologischen Abteilung, dass Wiktor möglicherweise Familiäres Mittelmeerfieber (FMF) haben könnte, und schickte uns in ein Spezialkrankenhaus.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

cont. Patientenreise: Wiktor mit FMF (Polen)



Dann brachten wir Wiktor in die Immunologieabteilung des Kindergesundheitszentrums in Warschau, wo sie mit der Diagnose begannen und feststellten, dass er FMF hatte. Anschließend wurde er mit Colchicin behandelt, und leider gelang es ihm nicht, seine Symptome zu kontrollieren, obwohl er das Medikament über ein Jahr lang einnahm.

Er hatte weiterhin hohes Fieber mit längeren Schüben, da sich Flüssigkeit in seinen Körperhöhlen ansammelte, und er litt unter schwerem Durchfall. Mein Sohn konnte nicht zunehmen und wog im Alter von 11 Jahren nur noch 27 kg. Das Krankenhaus war nicht bereit, uns eine andere Behandlung anzubieten.

Dank der hervorragenden Hilfe der FMF & AID Global Association erfuhr unsere Familie, dass es möglich ist, FMF mit biologischen Medikamenten wie Kineret und Ilaris zu behandeln. Wir sind dankbar für alle Informationen, die uns und dem behandelnden Arzt unseres Sohnes gegeben wurden. Ihre Unterstützung, Hilfsbereitschaft und fürsorgliche Unterstützung waren für den Fall unseres Sohnes von unschätzbarem Wert. FMF & AID trugen dazu bei, dass Wiktor das lebensrettende Kineret erhielt. Dieses Wundermittel linderte zunächst sein Fieber und seine Bauchschmerzen. Er nahm zu, wurde größer und ist jetzt ein kräftiger kleiner Junge.

Leider funktioniert das Kineret nicht zu 100 Prozent, da Wiktor weiterhin flackert. Obwohl die Schübe seltener auftreten, sind sie besorgniserregender geworden, da er in den letzten zwei Jahren viermal an einer Perikarditis gelitten hat. Sein Hauptproblem besteht darin, dass sich weiterhin häufig Flüssigkeit im Herzbeutel ansammelt, was seine körperliche Leistungsfähigkeit erheblich einschränkt. Wiktor muss täglich harntreibende Medikamente einnehmen und kann keinen Sport treiben. Dank der Kineret-Behandlung konnte er wieder zur Schule gehen. Allerdings ist sein Immunsystem geschwächt und er muss oft zu Hause bleiben oder ins Krankenhaus eingeliefert werden.

FMF & AID unterstützt Wiktor weiterhin und wird uns dabei helfen, andere medizinische Optionen für den Fall unseres Sohnes zu finden.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Patientenreise: Janek mit uSAID und PID (Polen)



In den ersten Lebensjahren unseres Kindes gab es keine Anzeichen dafür, dass mit seinem Gesundheitszustand etwas nicht in Ordnung war. Allerdings wurden bei unserem Sohn Janek im Alter von 4 Jahren neurologische Verzögerungen diagnostiziert und er litt häufig unter Infektionen und Episoden von Bauchschmerzen. Bei jeder Impfung im Kindesalter bekam er Fieber. Außerdem wurde bei ihm ein IgA-Immundefizit festgestellt und er litt häufig an Asthma bronchiale.

Seit November 2021 kämpft er mit wiederkehrendem Fieber, begleitet von einem Ausschlag an Rumpf und Gliedmaßen, erhöhtem CRP, begleitet von Neutrophilie, Gelenkschmerzen, Schwellungen und Bauchproblemen. Bis heute konnten seine Ärzte keine vollständige Diagnose stellen.

Im Juni 2023 qualifizierte sich unser Sohn für die Behandlung eines angeborenen autoinflammatorischen Syndroms und Kineret wurde eingeführt. Leider hatte es kaum Wirkung, da er weiterhin mehr Schübe hatte als zuvor. Die Medikamente wurden abgesetzt und er wurde anschließend mit Colchicin und Steroiden behandelt, ohne dass positive Ergebnisse erzielt wurden.

Dank der FMF & AID Global Association haben wir Hoffnung auf weitere Diagnosen für unseren Sohn, da sie uns dabei helfen, ein europäisches Spezialzentrum zu finden, um seine Kombination aus PID und

autoinflammatorischer Erkrankung zu behandeln. Leider haben uns seine Ärzte in Polen mitgeteilt, dass eine weitere Diagnostik und Behandlung nicht möglich sei. Die Unterstützung von FMF & AID in diesen schwierigen Zeiten sowie die finanzielle Hilfe, die uns die Reise ermöglicht, werden uns hoffentlich dabei helfen, ein geeignetes Behandlungsprotokoll zu erstellen.

Neben der FMF & AID-Unterstützung sammelt unsere Familie derzeit Spenden, um unsere medizinischen Kosten und zukünftige Reisen zu decken. Meine Familie und ich backen Kuchen, süße Leckereien, Knödel und stellen Konfitüren her, um sie auf verschiedenen Märkten im Freien zu verkaufen. Wir haben auch eine Facebook-Gruppe, in der wir gespendete Gegenstände versteigern, um diese Initiative zu unterstützen. Für unsere Familie ist es wunderbar zu wissen, dass wir nicht allein sind, und dank der FMF & AID-Organisation wissen wir, dass es für die Zukunft Hoffnung gibt, unser Kind zu retten.



Fotos von den Eltern zur Verfügung gestellt.

Patientenreise: Familie mit uSAID und PID (Südafrika)



Ich bin Mutter von zwei Kindern mit einer undifferenzierten systemischen autoinflammatorischen Erkrankung (uSAID) sowie einer primären Immunschwäche (PID) und bin auch von diesen Erkrankungen betroffen. Meine Kinder Shaun und Elisha sind seit ihrer Geburt krank, aber ihre Symptome haben sich unterschiedlich manifestiert.

Aufgrund seines hohen Fiebers wurde Shaun im Alter von zwei Wochen zum ersten Mal ins Krankenhaus eingeliefert. Meine Tochter Elisha musste erst im Alter von vier Monaten ins Krankenhaus eingeliefert werden. Sie hatte kein Fieber, weinte aber ununterbrochen, bis ihr blau wurde und sie unter schweren Magen-Darm-Problemen litt.

Bei Krankheitsschüben sind die Entzündungsmarker oft aber nicht immer erhöht. Ihre Thrombozytenzahl ist jedoch sowohl während als auch außerhalb von Krankheitsschüben konstant hoch. Fieberepisoden, begleitet von Gelenkschmerzen, dauern bei Elisha typischerweise 3 bis 5 Tage und bei Shaun bis zu 12 Tage, oft mit Atemwegsbeschwerden.

Beide Kinder leiden unter wiederkehrenden Ohrenentzündungen, Bronchitis, Lungenentzündung, hohem Fieber, Kopfschmerzen, Bauchschmerzen, Blähungen, Gelenkschmerzen, Halsschmerzen, Aphten im Mund, geschwollenen Lymphknoten, Blut im Stuhl und schmerzhaften roten Augen.



Fotos von den Eltern zur Verfügung gestellt.

Patientenreise: Familie mit uSAID und PID (Südafrika)



Sie sind auch anämisch. Ihre Schübe können durch Impfungen, körperliche Anstrengung (z. B. Sport) und kalte Temperaturen ausgelöst werden. Heute ist meine Tochter 7 Jahre alt und mein Sohn 10.

Leider war es für meine Familie kein einfacher Weg. Im Laufe der Jahre haben wir auf unserer Suche nach Antworten unzählige Ärzte aufgesucht. Die Herausforderung besteht darin, dass es in Südafrika an Rheumatologen mit Spezialkenntnissen in autoinflammatorischen Erkrankungen mangelt.

Erst vor Kurzem haben wir einen Spezialisten gefunden, dieser befand sich jedoch in einer anderen Stadt, was Reise- und Unterbringungskosten für unsere ganze Familie bedeutete. FMF & AID war sich unserer Situation bewusst und sprang großzügig ein, um zu helfen. Sie übernahmen die Kosten für eine Konsultation bei einem Facharzt im Ausland und den Flug für unsere ganze Familie zu einem Facharzt in Kapstadt.

Ich weiß nicht, was wir ohne ihre Unterstützung getan hätten. Wir fühlen uns unglaublich glücklich, FMF & AID in unserem Leben zu haben, und werden für ihre Unterstützung, die uns trotz der Seltenheit unserer Krankheiten das Gefühl gegeben hat, Teil einer Gemeinschaft zu sein, für immer dankbar sein.



Fotos von den Eltern zur Verfügung gestellt.

Patientenreise: Familie mit PID (Südafrika)



Unsere Reise begann vor 42 Jahren. Von meiner Kindheit bis ins Erwachsenenalter war ich ständig krank, doch niemand hat mich jemals auf eine Immunschwäche untersucht. In unserem Land ist das Bewusstsein für solche Erkrankungen noch nicht weit verbreitet. Trotz meiner häufigen Krankheiten habe ich durchgehalten und während meiner Studienzeit oft im Krankenhausbett gelernt. Schließlich machte ich meinen Abschluss und wurde Lehrerin, wo ich persönlich mit Kindern arbeitete – in einer Umgebung, in der ich ständig Bakterien und Viren ausgesetzt war. Es überrascht nicht, dass ich häufig krankgeschrieben wurde, aber ich habe es geschafft, das Problem zu umgehen. Als chronisch kranker Patient tun Sie einfach, was Sie tun müssen.

Im Jahr 2013 wurde meine Älteste geboren und ich beschloss, eine Pause von meiner Vollzeit-Lehrtätigkeit einzulegen, um mehr Zeit mit ihr zu verbringen. Diese Entscheidung erwies sich als Zufall. Sie war erst drei Wochen alt, als sie schwer krank ins Krankenhaus eingeliefert wurde. In den nächsten Monaten war sie immer wieder im Krankenhaus. Obwohl die Tests nichts schlüssiges ergaben, beruhigte sich die Lage schließlich – bis sie in den Kindergarten kam. Sie war immer wieder krank. Zu diesem Zeitpunkt testete ein Allergologe sie auf IgA-Mangel und Allergien.

Sie wurde positiv auf einen IgA-Mangel getestet, aber uns wurde gesagt, dass sie daraus herauswachsen würde. Also machten wir weiter.

Im Jahr 2016 wurde mein Jüngster geboren. Von Anfang an litt sie an verschiedenen Infektionen – Ohrenentzündungen, Lungenentzündung und Harnwegsinfektionen durch ungewöhnliche Krankheitserreger. Erst 2020, während der Pandemie, sahen wir einen spezialisierten pädiatrischen Gastroenterologen, der mit primärer Immunschwäche vertraut war. Das war der Beginn unseres langen Weges zur Diagnose.



Foto vom Patienten zur Verfügung gestellt.

Fs. Patientenreise: Familie mit PID (Südafrika)



Zunächst zeigten Tests einen IgA-Mangel, doch etwa ein Jahr später begannen ihre IgG-Werte zu sinken und bei ihr wurde eine primäre Immunschwäche diagnostiziert.

Unterdessen verschlechterte sich mein eigener Gesundheitszustand weiter und ich litt häufiger unter Krankheiten als je zuvor. Bis Ende 2022 bestand ich darauf, evaluiert zu werden.

Nach einem weiteren Jahr voller Tests erhielt ich eine erste Diagnose basierend auf der Immunphänotypisierung. Es blieben jedoch noch viele Fragen offen und unsere Ärzte brauchten Hinweise zu den nächsten Schritten, da sie den Verdacht hatten, dass auch unsere Familie an einer autoinflammatorischen Erkrankung litt.

Während meiner Recherche bin ich auf FMF & AID gestoßen, als ich mich über autoinflammatorische Erkrankungen informierte. Ich kontaktierte sie auf der Suche nach Hilfe und glücklicherweise konnten wir uns im Rahmen ihres medizinischen Hilfsprogramms einem kostenpflichtigen Gentest unterziehen.

Die Ergebnisse zeigten, dass meine älteste Tochter und ich die gleiche genetische Mutation haben, was zu Problemen mit den B-Zellen des Gedächtnisses und anderen Immundefiziten führt. Diese Information war von entscheidender Bedeutung, da meine Tochter wieder häufiger krank wurde und eine schwere Blinddarmentzündung erlitt.

Mit diesen genetischen Informationen ausgestattet, haben wir einen umfassenden Testprozess durchlaufen und sie wird nun wegen ihrer Immunschwäche behandelt.

Wir sind FMF & AID unglaublich dankbar, denn ohne ihre Unterstützung hätten wir uns die Gentests nicht leisten können, die uns ein klareres Verständnis unserer Erkrankung verschafften. Dank der Genetik haben wir nun Zugang zu geeigneten Behandlungen und unsere Ärzte wissen, womit sie es zu tun haben. Vielen Dank, FMF & AID!



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt.

Forschungszentrum in Australien

Das Hudson-Institut für medizinische Forschung in Melbourne, Australien, hat die Gründung eines neuen Zentrums für Forschungsexzellenz für die Erforschung autoinflammatorischer Erkrankungen und den Nachweis von Nucleinsäuren angekündigt. Diese Programme zielen darauf ab, Behandlungen für eine Vielzahl von Krankheiten zu entwickeln, wobei jeweils Prof. Seth Masters und Prof. Carl Walkley die Leitung übernehmen. Ihre Arbeit wird sich darauf konzentrieren, die Lebensqualität der Patienten und ihrer Familien zu verbessern und sicherzustellen, dass Patientenbeiträge Teil der Forschung sind. Autoinflammatorische Erkrankungen werden durch ein überaktives angeborenes Immunsystem verursacht, das oft auf Veränderungen in bestimmten Genen zurückzuführen ist. Jüngste Fortschritte in der Genetik haben es Wissenschaftlern ermöglicht, die genetischen Veränderungen zu identifizieren, die für diese Krankheiten verantwortlich sind. Das neue Zentrum unter der Leitung von Prof. Masters zielt darauf ab, verbesserte Patientenergebnisse zu erzielen, indem es Grundlagenforschung durchführt, um:

- Implementierung einer neuartigen Biomarker-Erkennungsmethode
- Validierung von Genvarianten unbekannter Bedeutung
- Identifizieren Sie neue Wege, die die Autoinflammation vorantreiben
- Entwicklung gezielterer Therapien.

Das neue Zentrum unter der Leitung von Prof. Walkley wird Nucleinsäure-Sensorwege erforschen. Er glaubt, dass diese Sensoren Krankheiten verursachen können und dass die gemeinsame Nutzung von Ressourcen und der Aufbau von Wissen die Ergebnisse für die Patienten verbessern werden. Nucleinsäure-Sensorwege sind die vorderste Verteidigungslinie der Zellen gegen Infektionen durch eine Reihe von DNA- und RNA-haltigen Krankheitserregern, insbesondere Viren. Bei Aktivierung reagiert der Körper auf die Bekämpfung von Infektionen. Das Verständnis dieser Wege könnte zur Entwicklung neuer RNA-Behandlungen führen.

Forschungsthemen zu Nucleinsäuren:

- Antiviraler Abwehrmechanismus
- Tumorimmuntherapie und Gentherapien
- Regulierung der Gentherapie
- Therapeutische Strategien
- Anwendung in der Therapie

Das neue Zentrum wird Experten renommierter Institutionen zusammenbringen, darunter WEHI, die Universitäten von Queensland und New South Wales, das Garvan Institute of Medical Research, sowie große Krankenhäuser.



Foto: Hudson-Institut für medizinische Forschung

Neue Partner-Patientenorganisationen

FMF & AID Global Association freut sich, die Aufnahme zweier Organisationen in unser Netzwerk bekannt zu geben:

AIPO z.s., Tschechische Republik

AIPO z.s. ist ein in der Tschechischen Republik eingetragener gemeinnütziger Verein mit dem Ziel, zur Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen und ihren Familien beizutragen.

Der Verein wird von Katerina Azim Aburas geleitet. Sie wurde im Februar 2024 auf Initiative erwachsener Patienten und Eltern betroffener Kinder gegründet, die eine formelle nationale Vertretung und Stimme wünschten. Der Verein arbeitet daran, aktuelle Informationen zu allen autoinflammatorischen Erkrankungen, emotionale Unterstützung und Beratung bereitzustellen.

AIPO



Katerina Azim Aburas, Präsidentin

APMARR, Italien

APMARR, Nationaler Verband der Menschen mit rheumatischen und seltenen Krankheiten – Italien, feiert den 40. Jahrestag seiner Gründung.

Ihre Mission ist es, die Qualität der Patientenversorgung und des Lebens zu verbessern, indem sie Menschen mit rheumatischen und seltenen Krankheiten Hilfe und Informationen bieten. Dies erreichen sie durch ehrenamtliche Tätigkeiten, die Bereitstellung qualifizierter psychologischer Unterstützung, die Durchführung von Sensibilisierungskampagnen und die Durchführung verschiedener nationaler und lokaler Aktivitäten, wie z. B. kostenlose jährliche Vorsorgeuntersuchungen zur Früherkennung in ganz Italien.

APMARR fördert die Forschung im rheumatologischen Bereich. Sie setzen sich auch durch die Organisation von Workshops und Treffen für die Förderung sozialer und Menschenrechte sowie der gesundheitlichen Bedürfnisse von Patienten aller Altersgruppen ein. Darüber hinaus bindet APMARR Patienten und ihre Familien ein und bietet ihnen über ihre gebührenfreie Hotline, das Magazin „Morfologie“ und ihre Social-Media-Community mit über 5.000 Mitgliedern kontinuierliche Unterstützung.



Antonella Celano, Präsidentin
www.apmarr.it



Krankheitsterminologie, Aufklärungsdaten und Partnerorganisationen

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

FMF & AID Schwester und angeschlossene Patientenorganisationen

Italien Spanien Georgien Tschechische Republik Türkei Grossbritannien Italien Australien

AIFP Associazione Italiana Febbri Periodiche
FMF ESPAÑA
Autoinflamatorias Chile
FMF Fiebre Mediterránea Familiar de Argentina
EAI El Salvador
INBAR ASSOCIATION
FMF & AIE Deutschland e. V.

Italien Spanien Chile Argentina El Salvador Israel Deutschland

AMRI Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili
ANDAI
TSAID Thai Society of Autoinflammatory Diseases
AM FMF
APMARR
La 1819 PFAPA España
FMF & AID North Africa & Middle East
FMF & MAI France

Italien Brasilien Thailand Marokko Italien Spanien Nahost Frankreich