

ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

MES DE CONCIENTIZACIÓN

Septiembre es el Mes Mundial
de las Enfermedades
Autoinflamatorias

HISTORIAS DE PACIENTES

Historias reales de pacientes
alrededor del mundo

TRABAJANDO JUNTOS

Noticias sobre nuestras
asociaciones afiliadas

EN ESTA EDICIÓN

2. Tabla de contenido
3. Editorial
4. SEPTIEMBRE, Mes Mundial de las Enfermedades Autoinflamatorias
5. Reunión FMF & AID 2023, Budapest
8. Nuevas asociaciones FMF & AID
9. Grupo de apoyo profesional para niños
10. Tema 2023: Acceso a pruebas genéticas
11. Programa de Jóvenes Embajadores
12. El poder de la comunicación
15. Perros de asistencia
16. Webinars
17. Red Europea de Referencia RITA
18. Nuevo centro autoinflamatorio, Erlangen
20. Reseña del libro “Con los oídos de la prudencia”
22. Antonella (Ecuador) con NOMID/CINCA
24. Josiah (EE.UU.) con FCAS
26. Tobi (EE.UU.) con PFAPA
28. Ma. Fernanda (El Salvador) con TRAPS
30. DeeDee (EE.UU.) con FMF
31. Zaid (Chile) con TRAPS
33. Emmet (EE.UU.) con síndrome de Yao
36. Zsombor (Hungría) con HIDS
38. Claudia y Sofia (Brasil) con FCAS2
40. Pericarditis recurrente idiopática, R.U.
42. Charlotte (EE. UU.) con CAPS
43. Ellen (Alemania) con FMF
47. Marija (Suiza) con Still del Adulto
49. Michaela (Austria) con Still del Adulto
51. Asociaciones de Chile y de Georgia
52. Comentarios de la asoc. de Turquía
53. Terminología y fechas de concientización

Equipo Editorial



Malena Vetterli

Jefa de redacción



Ellen Cohen

Editora en inglés



Janine Tschan

Editora en alemán



Audrey Zagouri

Editora en francés



Kevin Vetterli

Diseño

Queridos lectores,

¡Bienvenidos a nuestra 3ra Edición de la Revista FMF & AID!

Es increíble como pasa el tiempo y de nuevo estamos listos para dar la bienvenida a **SEPTIEMBRE, MES MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS**, después del mes de Agosto, en el cual nuestros voluntarios donaron su tiempo para completar esta revista y trabajar la campaña de concientización del año en curso.

Como organización paraguas internacional que somos, estamos muy contentos de compartir con ustedes que la FMF & AID organizó por primera vez una reunión con los representantes de las asociaciones europeas afiliadas a esta, la cual se llevó a cabo en Budapest. El objetivo de la reunión no fue solamente fortalecer nuestras relaciones, sino también coordinar el trabajo y actividades de manera más eficiente. Ojalá que en un futuro cercano podamos organizar una reunión mundial y conocer de forma presencial a las asociaciones afiliadas de Australia, Medio Oriente, Asia, América del Sur y Central y los Estados Unidos.

Otro punto a resaltar es el establecimiento de organizaciones hermanas en Australia y Alemania por parte de la FMF & AID, las cuales expandirán nuestra ayuda a más países, llegando así a un mayor número de personas que padecen enfermedades autoinflamatorias para brindarles nuestro apoyo.

El progreso para abordar el diagnóstico y los tratamientos de estas enfermedades continúa siendo un desafío. Actualmente faltan especialistas pediatras y para adultos con suficiente experiencia y conocimientos para reconocer, diagnosticar y tratar estas enfermedades. En un esfuerzo por difundir entre los profesionales de la salud los últimos conocimientos de estas enfermedades, la FMF & AID continuará organizando webinars y campañas en las redes sociales. Esperamos continuar nuestro trabajo, informando y educando a todas las partes interesadas para garantizar que los pacientes tengan un diagnóstico oportuno, acceso a tratamientos y una mejor calidad de vida.

Malena Vetterli

Fundadora & Directora Ejecutiva
FMF & AID Global Association

SEPTIEMBRE es el Mes Mundial de las Enfermedades Autoinflamatorias y está avalado por la Red Europea de Referencia (RITA)

Cada año, durante el mes de SEPTIEMBRE, se intensifican las actividades de concientización sobre las enfermedades autoinflamatorias.

Este año, en la Reunión Cumbre de la FMF & AID y las asociaciones europeas afiliadas, se decidió por unanimidad que el tema para septiembre de 2023 debería ser el **ACCESO DE LOS PACIENTES A LAS PRUEBAS GENÉTICAS**. Si bien los síntomas clínicos siempre deberían llevar a un diagnóstico y a un plan de tratamiento, las pruebas genéticas pueden ser una herramienta útil y, en algunas ocasiones salvar vidas. Hasta el momento, hay más de 40 enfermedades autoinflamatorias conocidas.

A pesar de los avances en la secuenciación genómica, los pacientes continúan luchando por tener acceso a las pruebas genéticas. Estos problemas varían según el país, desde médicos que no están dispuestos a solicitar pruebas genéticas, la falta de laboratorios para las mismas, hasta la falta de cobertura o denegación del seguro médico.

Los pacientes sintomáticos que se han sometido a pruebas genéticas extensas, donde sólo se encontró una única mutación heterocigota, a menudo son descartados en función de los hallazgos genéticos y, por lo tanto, son médicamente ignorados.

La clasificación de uSAID presenta otro obstáculo genético para los pacientes autoinflamatorios. uSAID significa enfermedad autoinflamatoria sistémica indiferenciada, que abarca aproximadamente el 60% de los casos conocidos en los que no se pudo encontrar una mutación genética para explicar la presentación de los síntomas. Es importante que, si los resultados genéticos de un paciente sintomático son negativos, debe igualar a un diagnóstico de uSAID para garantizar que no haya una falta de atención o no se le atribuya una causa psicósomática.

También es importante entender que las variantes genéticas en estas enfermedades aún se están estudiando y no se dispone de suficiente información para confirmar de manera absoluta si una mutación es patógena o no. Además, hay poco consenso en varias bases de datos sobre el estado de una mutación sea siempre el mismo.

Por otro lado, hay algunas enfermedades autoinflamatorias que aún no se reconocen y no tienen un código de tratamiento; sin embargo, aún deben tratarse como uSAID. Esto incluye el síndrome de Yao (NOD2) y las enfermedades autoinflamatorias descubiertas recientemente que sólo se conocen en la literatura médica.

Reunión 2023 de la FMF & AID y asociaciones afiliadas

La Asociación Global FMF & AID organizó recientemente una reunión que tuvo una duración de dos días, a la cual asistieron organizaciones Europeas afiliadas a la FMF & AID, reunión que se llevó a cabo en Budapest, Hungría. Asociaciones y representantes de pacientes de varios países europeos como España, Francia, Alemania, Italia, Reino Unido, Georgia, Suiza, Grecia y Turquía, participaron a esta reunión donde se discutieron temas de interés común sobre las enfermedades autoinflammatorias.

Agradecemos a Novartis por patrocinar este importante evento y apreciamos el apoyo que brinda a la FMF & AID.

Con este tipo de eventos, se garantiza que las voces de los pacientes sean escuchadas y reconocidas.

El grupo tuvo sesiones exitosas y esperamos seguir ayudando y abogando por los pacientes en todo el mundo. Las principales conclusiones de esta reunión se detallan a continuación.

La FMF & AID agradece a los representantes que viajaron a Budapest para participar de forma presencial en este encuentro. Fue una gran experiencia para todos los asistentes, con un compartir de ideas y espíritu de colaboración. Esperamos podamos reunirnos nuevamente en un futuro cercano.



Crédito de la foto: Novartis

Conclusiones principales

- La colaboración con organizaciones a nivel local y en sus lenguas originarias, ayuda a la comunidad autoinflamatoria global a comprender y abordar mejor los problemas que enfrentan los pacientes.
- Los pacientes con enfermedades autoinflamatorias necesitan un mejor diagnóstico clínico, acceso a pruebas genéticas y tratamientos apropiados y oportunos.
- Se deben establecer a nivel global procesos claros de transición e implementación de la atención pediátrica.
- La prueba de reactivos de fase aguda no es la única forma integral de diagnosticar las enfermedades autoinflamatorias

Desafíos de los pacientes a nivel local

- Los pacientes miembros a menudo no pueden apoyar a la asociación debido a limitaciones financieras y de salud.
- Los pacientes adultos suelen quedar excluidos, ya que la mayoría de las organizaciones de pacientes se centran en la población pediátrica.
- Los pacientes deben viajar largas distancias para recibir atención, ya que hay pocos médicos expertos que tratan las enfermedades autoinflamatorias.

- Si la enfermedad del paciente no se reconoce a nivel nacional, puede no tenerse acceso a los servicios sociales y a beneficios por discapacidad.
- El 60% de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias son diagnosticados genéticamente como uSAID (enfermedad autoinflamatoria sistémica indefinida).
- Los síntomas de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias a menudo no se correlacionan con los hallazgos genéticos.
- Muchos pacientes no pueden recibir tratamientos biológicos con IL-1 debido a la falta de disponibilidad en su país.



Crédito de la foto: Malena Vetterli

Problemas de tratamiento y dosificación

- Falta de experiencia y conocimiento en el tratamiento de pacientes con enfermedades autoinflamatorias con fármacos biológicos.
- A veces es necesario aumentar la dosis del tratamiento con productos biológicos, pero no se hace por falta de conocimiento.
- La dosificación de los medicamentos biológicos y los ajustes del tratamiento deben basarse en la actividad de la enfermedad del paciente.
- No hay suficiente experiencia en el uso de terapias biológicas combinadas.
- La interrupción de medicamentos biológicos durante COVID, sepsis, infección y embarazo es incorrecta según la evidencia médica.

Problemas comunes reportados por las asociaciones de pacientes

- A pesar de que las pruebas PCR, VSG y SAA del paciente sean normales, los brotes del mismo no deben ser descartados.
- El tratamiento biológico suele requerir resultados genéticos positivos y valores de laboratorio elevados.
- Los pacientes, a pesar de estar en tratamiento, pueden experimentar síntomas o brotes que requieran de medicación adicional como esteroides, analgésicos, etc.
- En los pacientes que reciben tratamiento, la enfermedad puede pasar desapercibida, pero puede tener una infección bacteriana y puede ser necesario un tratamiento antibiótico oportuno.



Crédito de la foto: Malena Vetterli

Anuncio - Nuevas Organizaciones FMF & AID

La FMF & AID Global Association se complace en anunciar el registro de sus organizaciones hermanas:

FMF & AID Australian Association

Nuestra filial australiana se registró oficialmente a principios de año. Está dirigida por Sharon Kensell, con el apoyo de un increíble equipo de pacientes y padres de la localidad.

En agosto de 2022, el Prof. Seth Masters y el Instituto Walter y Eliza Hall (WEHI) invitaron a la FMF & AID Global Association al 2.º Simposio australiano sobre enfermedades autoinflamatorias, como a presentar la experiencia de los pacientes en Australia. A pesar de sus propios problemas de salud, Sharon Kensell viajó a Melbourne y realizó una presentación increíble. Gracias, Sharon, por la gran representación en nombre de nuestra comunidad de pacientes australianos. [Aquí](#) está el enlace a la presentación de Sharon. También se nos invitó a enviar un abstracto que fue aceptado y publicado como parte del folleto distribuido en el simposio.



Sharon Kensell, Directora Ejecutiva

FMF u. AIE Deutschland e. V.

En junio de 2023 se fundó la filial alemana de FMF & AID, la cual está siendo registrada y será dirigida por Süreyya Der, quien además de abogar a los pacientes, sufre de FMF y no fue diagnosticada hasta entrar en la edad adulta. Ella apoya firmemente la concientización sobre la FMF y otras enfermedades autoinflamatorias entre los pacientes y profesionales médicos que ejercen en Alemania. Además, cree que las guarderías, las escuelas, instituciones educativas y los empleadores deben recibir información sobre cómo las enfermedades autoinflamatorias afectan a los estudiantes y trabajadores, empoderando así a las asociaciones y empresas alemanas para que desempeñen un papel de apoyo a los pacientes de todas las edades. Nuestro objetivo es colaborar con centros especializados en toda Alemania y crear una red médica para la derivación de pacientes. Finalmente, esperamos informar al público alemán sobre las enfermedades autoinflamatorias para aumentar la aceptación y la conciencia.



Grupo de apoyo profesional para niños con enfermedades autoinflamatorias

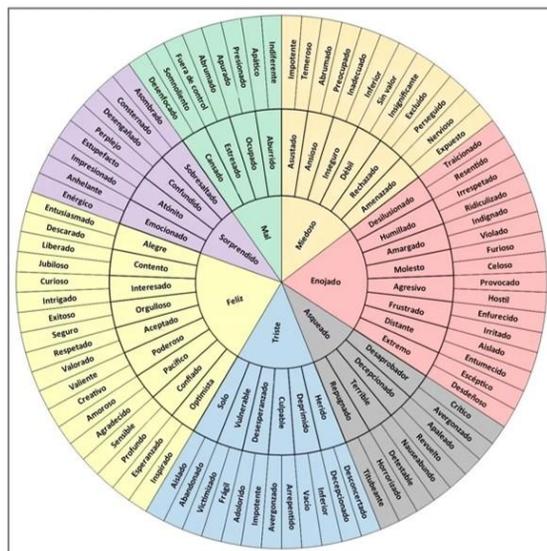
Por tercer año consecutivo, la asociación internacional FMF & AID Global ha podido ofrecer sesiones gratuitas de apoyo psicológico en inglés por zoom, a niños con enfermedades autoinflamatorias. Las sesiones son moderadas por Karin Purugganan, consejera y terapeuta de www.wonderologie.com, especializada en ayudar a niños con enfermedades crónicas.

Los niños la quieren mucho y no pueden esperar hasta la próxima sesión. Según Karin, cuando se trata de niños, es crucial ganarse su confianza, pero también saber que les gusta. A los niños les encanta compartir lo que les interesa, pero también sus preocupaciones, miedos, etc., y se les proporciona una plataforma segura para compartir lo que es importante para ellos.

En una sesión reciente, se les preguntó a los niños qué estaba pasando en su vida. Dado a que tenemos niños que se unen desde varios países, algunos contaron que ya habían terminado la escuela y que iban a estar fuera durante las vacaciones de verano, mientras que a otros todavía les quedaban algunas semanas de clases. Después de recibir una actualización, Karin presentó dos temas: el primero es usar una rueda de sentimientos para ayudar a los niños a comprender mejor sus emociones, y el segundo es golpear o masajear puntos específicos del cuerpo (terapia EFT tapping) para reducir la ansiedad y el estrés. Este ejercicio envía señales al cerebro y al

cuerpo, restaurando la energía. El uso de esta técnica puede ser útil previamente a una cita médica, presentaciones o eventos deportivos. Al final de la sesión, los niños hicieron dibujos de dinosaurios (ver dibujo abajo).

Temas de otras sesiones han incluido la comunicación y la respuesta de terceras personas con respecto a las enfermedades raras, el manejo de la escuela y las actividades durante un brote, cómo lidiar con la ira y la frustración, etc. Estas sesiones mensuales han recibido excelentes comentarios y continuaremos brindando este tipo especial de ayuda a nuestra comunidad pediátrica.



Tema para septiembre 2023: Acceso a pruebas genéticas

Las enfermedades autoinflamatorias son enfermedades raras causadas por defectos genéticos del sistema inmunitario innato y pueden ser mono o poligénicas. Las enfermedades autoinflamatorias monogénicas se presentan a partir de una sola mutación genética y causan enfermedades como la FMF, CAPS, TRAPS, HIDS, síndrome de Yao, Blau y otras.

Las enfermedades autoinflamatorias poligénicas son complejas, multifactoriales y de etiología desconocida, caracterizadas por una desregulación del sistema inmunitario innato. Entre las más conocidas se encuentran el síndrome de PFAPA, la enfermedad de Behçet, la pericarditis recurrente idiopática (IRP), la artritis idiopática juvenil sistémica (sJIA), la enfermedad de Still del adulto, el síndrome de Schnitzler y otras.

El diagnóstico de ambos grupos de enfermedades debe basarse en las manifestaciones clínicas, la sospecha médica, los antecedentes familiares, los resultados de laboratorio y las pruebas genéticas. Si bien el análisis genético y la identificación de mutaciones patogénicas pueden ser fundamentales para el diagnóstico de las enfermedades monogénicas, es importante reconocer que en un 60% de los casos, no es posible encontrar variantes genéticas. Si es así, el paciente debe ser diagnosticado como uSAID (enfermedad autoinflamatoria sistémica

indiferenciada) y tratada de manera oportuna y adecuada.

Otro factor que influye en el diagnóstico mediante una prueba genética se produce cuando los pacientes presentan de forma heterocigota una única variante del gen heredado. Es importante saber que la homocigosidad (portador de 2 mutaciones heredadas idénticas) no es necesaria para que un paciente presente síntomas de la enfermedad. La misma regla se aplica cuando los pacientes con mutaciones heterocigotas-compuestas (múltiples mutaciones únicas que se encuentran en genes monogénicos) también pueden presentar síntomas similares a los de la enfermedad.

Surgen más problemas para los pacientes cuando los resultados genéticos indican que portan VUS (variantes de significado incierto), variantes benignas (que no se sabe si causan enfermedades), variantes no clasificadas (mutaciones no investigadas) o mutaciones significativas que no se consideran relacionadas con la autoinflamación. Los pacientes pueden presentar una variedad de estos escenarios aquí mencionados, sin embargo, si son sintomáticos, se debe tratar la enfermedad autoinflamatoria, a pesar del análisis genético y los resultados.

Programa de Jóvenes Embajadores

La FMF & AID está buscando Jóvenes Embajadores entre los 15 y 35 años que deseen participar en actividades como lo son: compartir sus experiencias vivenciales sobre estas enfermedades, hacer crecer nuestras comunidades en línea en varios idiomas y garantizar que las voces de los pacientes sean escuchadas. Hay muchos pacientes con enfermedades autoinflamatorias que están creando conciencia, participando en las redes sociales. Sin embargo, si estos defensores individuales unieran esfuerzos con la FMF & AID, tendríamos más fuerza como grupo para fortalecer a nuestra comunidad.

Los embajadores son personas que padecen de una enfermedad autoinflamatoria y que desean desempeñar un papel activo en la comunidad. Estos representantes deben estar dispuestos a hablar en eventos, compartir su experiencia como pacientes y relacionarse con otras partes interesadas.

Alentamos a los pacientes o a los padres de familia que tengan interés en asumir este rol de Embajador, comunicarse con la FMF & AID. Tenga en cuenta que, si es un menor de edad, necesitará el permiso escrito de sus padres para poder participar en este programa. Para mayor información, por favor enviar un correo a: info@fmfandaid.org.



Mackenzie Cabrera, EE.UU.
Mamá de un niño con FCAS



Crédito de la foto: Mackenzie Cabrera
Abogando por los pacientes

El poder de la buena comunicación por Marie Jolie Gossing

Una vida sana y feliz como paciente con una enfermedad reumática depende de varios factores: Una buena comunicación médico-paciente, ya que juega un papel muy importante. Este tema desencadena emociones fuertes en los pacientes, como la ira, la desesperación, el miedo y la gratitud, que también se aplica a mí y es la razón por la que decidí escribir este artículo. Entonces, ¿cómo ha ayudado una buena comunicación entre mi médico y yo a que mi vida sea mucho mejor? Para hacer justicia a esta pregunta, primero me gustaría compartir mis experiencias negativas.

Pasé la mayor parte de mi infancia y adolescencia en consultorios médicos, ambulancias y hospitales, tratando de averiguar qué me pasaba. Cada vez que tenía una cita, estaba llena de esperanza para obtener respuestas, ayuda y comprensión. Sin embargo, todos estos deseos no se cumplieron cuando era niña ni de adolescente. Las citas eran siempre las mismas: cortas y decepcionantes.

A lo largo de los años, diferentes especialistas me han hecho las mismas preguntas. En algún momento, había memorizado las respuestas porque ya estaba muy familiarizada con las preguntas que siempre eran las mismas e irrelevantes: No, no tengo más estrés que de costumbre. Sí, me gusta ir a la escuela, aunque rara vez lo hago. Puedo ver a mis amigos allí. A menudo me siento muy mal de verlos en mi

tiempo libre. Todo está bien en mi familia." "Bueno, el estrés es subjetivo y el dolor también. Si vas a la escuela tan poco, entonces ciertamente debes tener muchos miedos. ¡Te afecta psicológicamente! Sí, pero como tu madre también está allí, ¿qué puedes decir de niño? No importaba lo que dijera, ya que los médicos nunca me escucharon realmente ni me tomaron en cuenta.

Creo que las últimas líneas no necesitan mayor explicación y hablan por sí solas. Después de cada una de estas citas, lloraba mucho, me sentía insegura y ya no confiaba en los médicos. Te preguntas: ¿por qué no me ayudan? ¿Por qué no me creen? ¿Por qué tengo que seguir viviendo con dolor? Ese tipo de conversación no puede conducir a ninguna mejora en la salud física o mental.



Crédito de la foto Marie Jolie Gossing

Es muy importante para mí que mi médico y yo podamos comunicarnos abiertamente y al mismo nivel. Solo si yo, como paciente, puedo expresar claramente mis síntomas, preocupaciones y miedos, el médico podrá hacer un diagnóstico, encontrar un tratamiento y tratar de quitarme las preocupaciones. Como paciente, necesito sentirme bien y ser tomada en serio. Ambas partes son esenciales para una buena comunicación. Es dar y recibir. Sin embargo, al principio el médico debe crear una base de confianza, de lo contrario no hay una verdadera cooperación. La franqueza también ayuda en términos de clarificación, especialmente si un médico me explica sobre mi enfermedad y las opciones de tratamiento, entonces se eliminan muchas inseguridades.

Puedo considerarme muy afortunada de que la relación con mi reumatólogo actual sea extremadamente buena. Mi primera cita fue muy diferente a todas las anteriores. Fui recibida con una sonrisa amistosa, un oído abierto, una gran porción de comprensión y mucho tiempo. Mi médico no hizo las mismas preguntas que los médicos anteriores. Sus preguntas eran mucho más profundas. Por primera vez, se basaron en mis respuestas reales. Inmediatamente tuve la sensación de que me estaban tomando en serio. Sentía que podía seguir hablando con él abiertamente sobre todos mis problemas, miedos y preocupaciones. De aquí en adelante, mi relación extremadamente negativa con los médicos, que consistía de miedo y

desconfianza, cambió a una más positiva. Sin embargo, he tenido que aprender lo que es ser escuchada por un profesional médico y confiar en sus decisiones. Es fantástico poder decirle al médico que el estrés desencadenó un brote y él se lo toma en serio. Gracias a la enorme confianza depositada en mi reumatólogo actual, y en base a nuestra excelente comunicación, he podido obtener el tratamiento adecuado.

En mi caso, tener una buena comunicación entre médico y paciente ha significado VIDA, y para mí esto significa caminar, bailar, respirar, moverme, reunirme con amigos y poder EXPERIMENTAR muchas cosas cotidianas. La gran relación con mi reumatólogo significa un futuro para mí. La oportunidad de realizar mi sueño de estudiar medicina ahora es físicamente posible. Antes quería estudiar medicina por mis malas experiencias con los médicos y para asegurarme de no volverme como ellos. Mi objetivo es ser positiva gracias al excelente modelo a seguir, mi médico actual.

Entonces, ¿cómo puede esta excelente comunicación médico-paciente convertirse en el estándar en el futuro? En mi opinión, varios factores deben cambiar para beneficiar a ambas partes. Necesitamos médicos más informados que tengan tiempo suficiente para manejar cada caso de sus pacientes. Necesitamos más universidades y maestros para capacitar a los médicos y se les debe enseñar cómo comunicarse e interactuar con los pacientes durante sus estudios.

Si bien tenemos suficientes estudiantes que desean estudiar medicina, las condiciones generales de trabajo de los médicos deben mejorarse fundamentalmente, de modo que más estudiantes de medicina ingresen a la práctica de pacientes en lugar de ir al extranjero o realizar investigaciones.

Como paciente, uno se enfada mucho si no se le toma en serio, pero a menudo se debe a la ignorancia de los médicos. No lo digo de mala manera, ya que el espectro de enfermedades reumáticas es enorme y no todos los médicos pueden saberlo todo. Por lo tanto, la formación periódica de especialistas sería excelente para ampliar y actualizar el conocimiento de las enfermedades autoinflamatorias. Finalmente, es una ventaja que el médico sepa comunicarse y escuchar. Para mí, es un asunto de especial interés, decir que las habilidades sociales de los médicos son más importantes para nosotros como pacientes que un diploma sobresaliente.

¿Cambiará algo en el sistema? Esperemos que sí. Definitivamente desearía eso para nosotros.

Septiembre Mes Mundial de las Enfermedades

Autoinflamatorias

1

Hay más de **40** enfermedades autoinflamatorias

2

14 años hasta el diagnóstico en adultos

3 años hasta el diagnóstico pediátrico

3

Personas de **todos los grupos étnicos** y edades pueden verse afectadas

4

Síntomas comunes: fiebre, erupciones cutáneas, dolor de articulaciones, dolor abdominal, dolor de cabeza, fatiga, etc.

Signos de gaslighting (abuso emocional) médico

rechazado
medicamente

etiquetado
hipocondríaco

síntomas
minimizados

centrado en
dieta y ejercicio

Perros de Asistencia

En el boletín del año pasado, uno de nuestros miembros, Brooke Hightower-Foster, escribió sobre su experiencia con un perro Weimaraner y cómo fue entrenado para que sea un perro de asistencia, capaz de detectar fiebres y brotes en sus hijas, incluso 3-4 días antes de que estos sucedan. Esta capacidad de entrenar a un perro y darles a los padres el tiempo necesario para poder tomar las precauciones médicas necesarias antes de que ocurra un brote de la enfermedad es sorprendente.

Después de ver el trabajo y los esfuerzos de FMF & AID para apoyar a la comunidad de pacientes con enfermedades autoinflamatorias, Brooke habló con la criadora de los Weimaraner a la cual le había comprado el perro de asistencia y abrió así la posibilidad de que ésta hiciera una donación a nuestra organización. Luego Melissa Miller, la criadora de Miller's Kennel (millerskennel.com) en Illinois, se puso en contacto con la FMF & AID y nos informó que había decidido donar dos cachorros a nuestra organización. Esta fue una gran oportunidad para que dos niños afectados por una enfermedad autoinflamatoria y sus familias pudieran beneficiarse de un perro de asistencia.

Después de realizar numerosas entrevistas a padres interesados y asegurarse de que las familias cumplieran con las necesidades de los cachorros Weimaraner, el primer cachorro fue

entregado a Charlotte, una niña de 6 años diagnosticada con el síndrome de CAPS, y el segundo a Tobi, un niño de 9 años, diagnosticado con PFAPA. Las historias de estos dos niños también pueden encontrarse en esta revista.



Crédito de la foto: Melissa Miller

Hechos sobre los Weimaraners

- Son perros de tamaño grande que pesan entre los 25 y 41 kg.
- Son muy enérgicos y requieren un alto nivel de actividad física.
- Tienen fuertes capacidades olfativas.
- No se les puede dejar solos durante largos períodos.
- Son perros rápidos y corren hasta 56 kilómetros por hora.
- Son una de las razas de perros más leales que existen.
- Son perros cariñosos, amigables, valientes y obedientes.
- El entrenamiento y la socialización son cruciales y estos perros pueden entrenarse para el servicio humano.

Webinars organizados por FMF & AID e ImmunAID

En un esfuerzo por informar y educar a la comunidad de pacientes con enfermedades autoinflamatorias, además de brindar la información más reciente a los profesionales médicos, FMF & AID ha organizado una serie de seminarios web exitosos, la mayoría de ellos en colaboración con ImmunAID (un proyecto Europeo de investigación).

Los temas presentados incluyeron PFAPA, FMF, AOSD y la enfermedad de Behcet. Estos seminarios web en línea se ofrecieron en varios idiomas para garantizar que nuestras comunidades afectadas tuvieran el mismo acceso a la información. Estamos planeando futuros webinars, e informaremos las fechas y los horarios a su debido tiempo.

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 Fiebersyndrome bei Kindern	Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)	Familiäres Mittelmeerfieber, Behcet Krankheit und Morbus Still	Behçet's disease	Behçet hastalığı	Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός	Familial Mediterranean Fever
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 Kinderrheumatologie Universitätsklinik Erlangen Deutschland	Prof. Haner Direkseneli 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 Direkseneli İç Hastalıkları, Romatoloji Marmara Üniversitesi İstanbul, Türkiye	Dr. Κατερίνα Λάσκαρη Ρευματολόγος Λαϊκό Νοσοκομείο στην Αθήνα Ελλάδα	Prof. Sophie Georgin-Lavialle Head of the AID center CEREMIA Principal Coordinator Tenon Hospital, Paris - France

ONLINE EVENT

organized by www.fmfaid.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:



Red Europea de Referencia RITA - Reunión Anual 2023 en Utrecht

La Asamblea General de la Red Europea de Referencia RITA (Red para las Inmunodeficiencias, Enfermedades Autoinflamatorias y Autoinmunes Raras) se lleva a cabo todos los años y organizaron su reunión anual del 15 al 17 de Junio de 2023 en Utrecht, Países Bajos. Se contó con la participación de la Junta Directiva de RITA, profesionales de la salud, sociedades científicas y representantes de las asociaciones de pacientes, incluyendo a Malena Vetterli, directora ejecutiva de la FMF & AID Global Association, quien representa a los pacientes con enfermedades autoinflamatorias en RITA y también es la presidenta de RIPAG, la representación de pacientes en RITA.

Los participantes que colaboran en las iniciativas de RITA se reunieron para este programa anual para analizar el trabajo realizado anteriormente y planificar actividades futuras en los diversos grupos de trabajo, incluidos: investigación/pruebas moleculares, viajes de pacientes, pautas clínicas, IT/e-Salud,

atención de transición, educación y registros. Además de estas reuniones plenarias, hubieron sesiones paralelas para cada grupo de enfermedades: autoinmunes, autoinflamatorias, inmunodeficiencias y reumatología pediátrica.

Los representantes de pacientes de cada grupo de enfermedades presentaron los resultados sobre la “trayectoria de los pacientes”. El grupo de enfermedades autoinflamatorias representado por Malena Vetterli presentó la trayectoria del paciente con Fiebre mediterránea familiar. Los detalles incluidos en este ejercicio, se recopilaron a través de una variedad de Focus group donde participaron pacientes con FMF. Estos Focus group fueron organizados en varios idiomas y con pacientes de varios países. La próxima fase incluirá tener el aporte de especialistas en la FMF. Estas trayectorias de pacientes estarán disponibles en línea en varios idiomas a través del sitio web de RITA una vez finalizados y contribuirán a la sensibilización sobre la enfermedad.



Crédito de la foto: RER RITA

Creación de un centro especial para las Enfermedades Autoinflamatorias Sistémicas Periódicas en el Hospital Universitario de Erlangen (Alemania) por Dr. Jürgen Rech, Médico Principal y Jefe de la Consulta Especial, Clínica para las Enfermedades Autoinflamatorias

Creación del centro

En 2021, debido al crecimiento constante de nuestras clínicas de adultos y pediátricas, se consideró sensato y necesario incrementar formalmente la visibilidad de nuestros horarios especiales de consulta. El 27 de marzo de 2023 se creó el centro especial de enfermedades autoinflamatorias sistémicas periódicas con el apoyo de los siguientes médicos: Dr. Jürgen Rech especialista del departamento de Reumatología y portavoz de la Clínica Universitaria de Erlangen, Dr. Tobias Krickau, Portavoz Adjunto del departamento de Reumatología de la Clínica Infantil y Juvenil de la Clínica Universitaria de Erlangen, Prof. Dr. Georg Schett, Director de la Clínica, Prof. Dr. Joachim Wölfle, Prof. Dr. Beate Winner, Prof. Dr. Markus F. Neurath, Prof. Dr. Dr. h.c. H. Iro, y el Dr. Albrecht Bender.

Colaboración

La FMF & AID Global Association (CEO Malena Vetterli) fue contactada poco después de la apertura de la clínica ambulatoria especial. El contacto con ella confirmó que había una gran necesidad de que los médicos se centraran en la autoinflamación y que los pacientes todavía tenían que esperar mucho tiempo para recibir un diagnóstico. Además, expresó su preocupación de que los tratamientos

autoinflamatorios a menudo se retrasan o restringen.

Los nuevos pacientes se sorprendieron y tranquilizaron al darse cuenta de que recibirían citas con el mismo médico de diagnóstico y tratamiento, asegurando así la consistencia en la atención al paciente durante todo el proceso de tratamiento.

Servicios

El centro de Erlangen ofrece a los pacientes la oportunidad de ser asesorados, diagnosticados y de que reciban una atención terapéutica a largo plazo. También brindamos nuestra ayuda a pacientes que requieren una segunda opinión para su diagnóstico o cuidado médico. Desde su creación, el número de pacientes con enfermedades autoinflamatorias atendidos en nuestro centro ha aumentado de manera constante y significativa. También tenemos pacientes de toda Alemania que viajan a Erlangen y, ocasionalmente, también recibimos pacientes de países vecinos.

Proyectos

Los proyectos científicos centrados en el paciente con la FMF & AID Global Association y nuestros socios de cooperación nacionales e internacionales ya han comenzado o están actualmente en proceso de planificación.

Objetivos

- Mejorar el diagnóstico precoz en pacientes con enfermedades autoinflamatorias sistémicas periódicas raras.
- Aumentar la sensibilización sobre las enfermedades autoinflamatorias entre los médicos de todas las disciplinas.
- Capacitar y educar a estudiantes, médicos, pacientes y otras partes interesadas.



PD Dr. Jürgen Rech, portavoz



Dr. Tobias Krickau, portavoz adjunto



zpsae.uk-erlangen.de

Crédito de las dos fotos (arriba):
Hosp. Univ.de Erlangen, Alemania



Centro de Medicina Interna del Hospital Universitario de Erlangen, Alemania
Crédito de la foto: Michael Rabenstein

Reseña del libro “Con los oídos de la prudencia” por Diana Szarazgat

Compartimos con la comunidad internacional la publicación en Argentina del libro *Con los oídos de la prudencia- Enfermedades poco frecuentes: Estrategias de articulación del Sistema de Salud e impacto socio sanitario en el hallazgo del diagnóstico*, escrito por César Agustín Crespi y Diana Szarazgat en colaboración con otros profesionales.

Escribe el prólogo el Dr. Ricardo Sánchez Peña, Director del Proyecto Páncreas Artificial de Argentina y afirma: “Este es un libro necesario dado los tiempos que corren, con mayor acceso a derechos no reconocidos previamente y a la lucha contra la discriminación. Aborda el área de las denominadas Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y las Enfermedades de Dificultoso Diagnóstico (EDD).

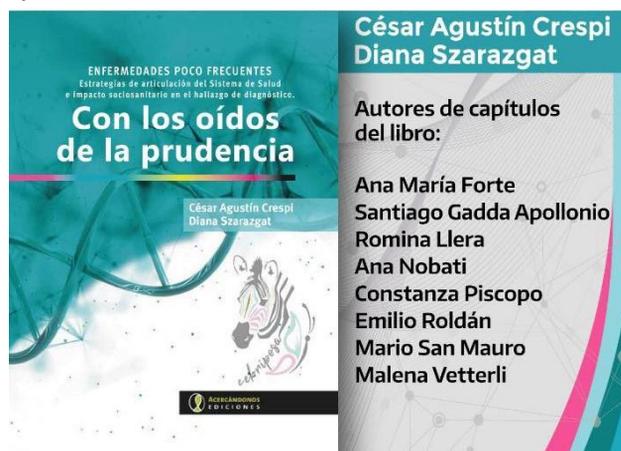
La concepción del texto está centrada en el paciente, que sufre la “*odisea diagnóstica*” con su carretilla cargada de estudios, el reconocimiento de la falta de especialistas, de centros y de protocolos adecuados. También contempla su ausencia en las carreras de grado, especialmente la necesidad de tener pacientes bien informados y la figura del “*paciente experto*”. La función de las asociaciones de pacientes se incluye como parte de la solución, se resaltan sus objetivos y el servicio de asistencia a la comunidad. Desde esta mirada, el paciente es un consultante activo y participa del diagnóstico, siempre que

el profesional sepa escuchar.”

A continuación, el libro aborda varios temas relacionados con la educación, el diagnóstico y la prevalencia de las enfermedades raras, entre otros.

En los últimos años, el campo de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes ha evolucionado desde lo que constituía un grupo limitado de entidades desconocidas, huérfanas de interés académico, investigativo e institucional, hacia una serie de enfermedades que pueden ser diagnosticadas y en ciertos casos son tratables. Sin embargo, dada la gran diversidad y baja frecuencia de cada una de estas enfermedades, la accesibilidad al diagnóstico resulta dificultosa.

Las enfermedades raras son aquellas enfermedades cuya prevalencia es menor o igual a un caso en 2000 personas. Se incluyen más de 7000 entidades y si se consideran en su conjunto, son mucho más frecuentes de lo que se cree.



Crédito de la foto: Editorial Acercándonos Cultura

En muchos casos se desarrollará la enfermedad sin llegar a identificarse como tal, dependiendo de la información que esté disponible y de la preparación para reconocerlas. Muchas veces son erróneamente diagnosticadas o no diagnosticadas, lo que conlleva a una significativa morbilidad. Algunas de ellas tienen tan baja prevalencia individual que se necesitan esfuerzos especiales y articulados para detectarlas y tratarlas.

Las enfermedades raras son abrumadoras y a veces letales, que implican cargas familiares y sociales muy importantes y conllevan un elevado consumo de recursos sanitarios debido a las demandas al sistema de salud. Estas enfermedades suelen ser graves y ponen en serio riesgo la vida de los pacientes si no se las diagnostica a tiempo y si no se las trata de forma adecuada. La esperanza de vida está reducida en dos tercios de ellas; en un 30% los pacientes fallecen antes de los 10 años y un 20% entre los 10 y 30 años. La mayoría de los fenotipos compatibles con una supervivencia prolongada están asociados a discapacidades, que limitan el acceso a la escolarización y a un empleo y deterioran en grados variables la calidad de vida de los que las padecen. Para algunas de las enfermedades raras se posee en la actualidad un tratamiento específico eficaz, para el resto el diagnóstico precoz permite el adecuado asesoramiento familiar y la instauración de un tratamiento de sostén. En ambos casos se podrá mejorar notablemente la

calidad de vida de los pacientes, retrasar el avance de la enfermedad o a veces, detenerla.

Los síntomas pueden comenzar a cualquier edad, en la infancia o en la vida adulta. Muchas veces los primeros síntomas son comunes y se confunden con los de enfermedades más conocidas y frecuentes. Rara vez tienen signos específicos y generalmente se sospecha cuando se suman síntomas aparentemente no relacionados entre sí, o cuando la respuesta inicial a los tratamientos comunes no es la esperable. Existe en general en la comunidad médica, una escasez de conocimientos sobre este tipo de patologías, lo que lleva asociado un inevitable retraso en el diagnóstico y, por lo tanto, la instauración de tratamientos inadecuados hasta que se arriba al diagnóstico certero. Es importante señalar que muchas enfermedades poco frecuentes son compatibles con una vida normal si el diagnóstico y/o el tratamiento llegan a tiempo. Muchos de los afectados se sienten aislados, sin saber a dónde ni a quién acudir. Esto se debe a la falta de especialistas, protocolos y centros integrales donde puedan encontrar una respuesta completa e integral a su patología.

Este libro en español se puede encontrar [aquí](#) y en inglés, recién a finales de este año.



Crédito de la foto: Dr. César Crespi

Viaje del paciente: Antonella (Ecuador) con NOMID/CINCA

Mi hija Antonella nació con una enfermedad rara llamada NOMID/CINCA, la forma más severa de CAPS, por sus siglas en inglés que significan “Síndrome Periódico Asociado a la Criopirina”.

Al nacer, presentaba una urticaria en todo su cuerpo y los doctores decían que era alergia. Luego a las dos semanas de nacida, se le paralizó el brazo derecho, y al mes, se le paralizó la pierna izquierda. Como los médicos no daban con lo que tenía mi hija, tuvimos que llevarla a varios médicos particulares. Solo le recetaban corticoides para bajar la inflamación de sus articulaciones, medicamento que hasta hoy en día sigue tomando a diario para controlar al menos un poco la inflamación.

También le hicieron muchos exámenes, como resonancias magnéticas, punciones lumbares, biopsias de piel, etc. Ha tenido que ser hospitalizada en tantas ocasiones que ya perdí la cuenta. A los 6 meses de edad, uno de los médicos del hospital donde trataban a mi hija, sospechó que podía tratarse de una enfermedad genética y ordenó unos exámenes genéticos a los Estados Unidos y así es como fue diagnosticada con NOMID/CINCA.

Hoy en día ya tiene 18 meses y seguimos a la espera que el hospital local en mi país nos proporcione el medicamento biológico que tanto necesita. Debido a la inflamación generalizada que afecta todo su cuerpo, casi no crece y a su edad, tiene el tamaño de una bebé de 7 meses.

Además, mi pobre hija debe soportar a diario grandes dolores en sus articulaciones, cabeza, etc. No habla, solo llora. Padece de inflamaciones en brazos y piernas y su movimiento es mínimo.

Lamentablemente, los biológicos (IL-1) casi no están disponibles en muchos países de Sudamérica debido a su alto costo, dejando a niños como mi hija sin tratamiento y a la merced de enfermedades tan agresivas como lo es la NOMID/CINCA y con un pronóstico devastador. Hemos tocado muchas puertas y buscado ayuda por todas partes.



Foto proporcionada por los padres

Además, tuvimos que emprender una acción legal y presentar una demanda para obligar a nuestro sistema de salud a comprar, importar y proporcionar el medicamento biológico, ya que no existe una cadena de suministro ni reembolso para obtener estos medicamentos especializados.

Aunque ganamos nuestra demanda el mes pasado, seguimos esperando que el hospital le brinde a nuestra hija el medicamento que le salvará la vida y que tanto necesita.

Desde el comienzo, la FMF & AID nos ha brindado su apoyo y asesoramiento durante esta terrible y traumática situación, y ha sido un alivio que sepan cómo gestionar el proceso para recibir atención. Nos han ayudado contactando a los médicos, abogando por el acceso a estos medicamentos biológicos y proporcionándonos informaciones sobre su enfermedad.

En medio de toda esta pesadilla en la que vivimos desde que nació Antonella, no sé qué hubiéramos hecho mi esposa y yo sin el apoyo de la FMF & AID. Agradecemos a FMF & AID por todo el esfuerzo y empeño que han puesto para tratar de ayudar a nuestra hija.

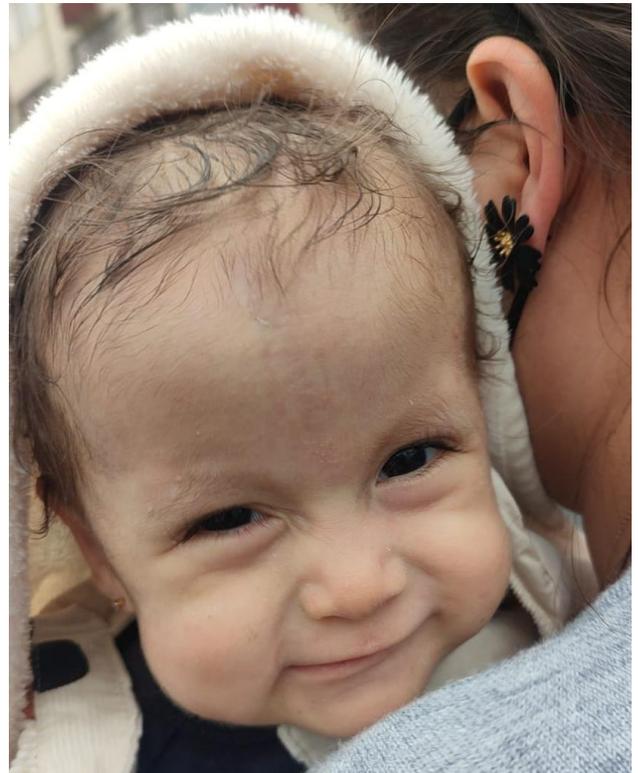


Foto proporcionada por los padres



Foto proporcionada por los padres

NOMID/CINCA

La enfermedad inflamatoria multisistémica de inicio neonatal (NOMID) es el síndrome asociado a la criopirina (CAPS) más grave y menos común. A menudo causa retraso en el crecimiento y el desarrollo. Requiere tratamiento biológico para evitar los efectos dañinos de la inflamación crónica, la insuficiencia orgánica y la amiloidosis.

Viaje del paciente: Josiah (EE.UU.) con FCAS



Hola, mi nombre es Makenzie y soy la madre de Josiah, quien tiene el Síndrome Autoinflamatorio Familiar por Frío (FCAS). Josiah tiene 2 años y ha tenido síntomas desde su nacimiento, pero no fue diagnosticado hasta unos meses antes de cumplir dos años. Desde el primer día, Josiah no fue el típico niño. Nació con mucha ictericia, tenía taquicardia fetal y una erupción cutánea rara en toda la cara y el cuerpo.

A los 11 días de nacido tuvo que regresar a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos debido a convulsiones; además, su análisis de sangre y el líquido cefalorraquídeo presentaban anomalías. Josiah presentaba 3 infecciones diferentes debido a las cuales pasamos casi un mes completo en el hospital.

Con el paso del tiempo, Josiah no mejoraba. Siguió desarrollando infecciones que se volvieron crónicas y continuó teniendo análisis de sangre fuera de rango, linfadenopatía (inflamación de los ganglios linfáticos), ojos rojos, dolor extremo causado por el clima frío, retraso en los hitos del desarrollo y muchos otros síntomas.

Cuando tenía un año, lo consideraron un misterio médico. Nadie sabía qué tenía mi bebé. Unos meses más tarde, a Josiah lo diagnosticaron con un “Síndrome de Fiebre Periódica” generalizado y un “Síndrome de Raynaud”, que es cuando los pies y las manos se vuelven azules, blancos o rojos y es muy

doloroso. Debido a la falta de conocimiento, acudimos a una gran cantidad de médicos los cuales realizaron múltiples pruebas. ¡Fueron tantos que ya perdimos la cuenta!.

Finalmente, vimos a un reumatólogo y a un inmunólogo al mismo tiempo. Ambos sugirieron que tal vez padecía de una enfermedad genética y ordenaron una prueba genética para ver si detectaban alguna enfermedad autoinflamatoria, ya que los tratamientos con Paracetamol, Ibuprofeno y esteroides no habían sido efectivos.

Le hicieron la prueba genética, informándonos que nuestro hijo tenía una enfermedad autoinflamatoria rara llamada FCAS. Cuando recibimos el diagnóstico de Josiah, él no estaba bien. No podía estar afuera más de 5 a 8 minutos debido al dolor extremo en sus piernas, que estaban hinchadas y no soportaba estar de pie.



Foto proporcionada por los padres

Continuó teniendo erupciones cutáneas en todo el cuerpo, presentando fiebre cada 10 días. Inmediatamente le comenzaron a administrar un medicamento que es una inyección biológica de IL-1 y, actualmente, los médicos siguen ajustando la dosis y la frecuencia.

Hoy Josiah es un niño de dos años de edad, fuerte, alegre y cariñoso que pasó por mucho sufrimiento y es lo que me motivó a estudiar enfermería especializada en reumatología, enfocada en niños y adultos con enfermedades autoinflamatorias.

Una vez que recibimos el diagnóstico, buscamos apoyo. A pesar de que FCAS es una enfermedad rara, encontramos ayuda con FMF & AID, organización que acompaña a los pacientes y su comunidad, quienes nunca se sienten desamparados en su enfermedad. La cantidad de apoyo que brinda esta organización sin fines de lucro es maravillosa. Ofrecen grupos de ayuda profesional para familias, adultos y niños, pago de medicamentos, pago de viajes para los especialistas y otros gastos médicos para pacientes de bajos recursos. Realmente, salvan las vidas de algunas familias.

Antes de conocer a la FMF & AID, me sentía sola y no sabía qué esperar de la enfermedad de mi hijo. Esta asociación acoge a los pacientes que padecen estas enfermedades autoinflamatorias, y a sus familias, como si fueran parte de su propia familia.

FCAS

El síndrome autoinflamatorio familiar por frío (FCAS) es la forma más leve de los síndromes periódicos asociados a la criopirina (CAPS). La exposición al frío es el desencadenante principal.

Gen: NLRP3

Inicio: Por lo general, comienza en la infancia o puede presentarse en cualquier momento de la vida.

Síntomas: FCAS se caracteriza por erupciones cutáneas similares a la urticaria, fiebre, escalofríos, náuseas y dolor en las articulaciones. Otros síntomas incluyen: dolor muscular, dolor de cabeza, somnolencia, sed extrema y conjuntivitis.



Foto proporcionada por los padres

Viaje del paciente: Tobi (EE.UU.) con PFAPA



Hace más de un año y medio, nuestro hijo Tobi llegó a casa de la escuela con una fiebre altísima de 41,4°C, lo cual nos asustó mucho. Todas las pruebas virales/bacterianas que le hicieron salieron negativas, lo cual no ayudó a que los médicos pudieran determinar la causa. Más bien nos dijeron que nos “fuéramos a casa, que tengamos paciencia y que bajáramos la fiebre con reposo y medicamentos”. Después de tres días cuidándolo día y noche, la fiebre de Tobi finalmente bajó. Se levantó de la cama y volvió a la normalidad, como si nada hubiera pasado. Jamás nos imaginamos que este episodio era solamente el comienzo. Al mes siguiente se presentaron los mismos síntomas, con la misma respuesta de los médicos. Los siguientes episodios se repitieron mensualmente.

Fueron necesarios unos 10 meses para obtener el diagnóstico de PFAPA. Fue un gran alivio tener un diagnóstico, sin embargo, sabíamos que los brotes iban a continuar cada 28 ó 30 días durante varios años. El síndrome de PFAPA suele desaparecer por sí solo en la adolescencia y Tobi tenía recién 7 años. Me dijeron que la amigdalectomía era efectiva en la mayoría de los casos, pero no en todos. En caso de ser efectiva, puede reducir la frecuencia de los brotes, eliminar la fiebre y crear brotes sin fiebre. Con este diagnóstico e información de PFAPA, teníamos que encontrar una nueva forma de funcionar.

Como todo niño afectado por PFAPA, existen factores físicos estresantes. Con cada brote que Tobi tenía, le daban tres días de fiebre alta, lo que era increíblemente agotador para su cuerpo ya que perdía peso por no comer debido a las aftas en la garganta (síntoma típico de PFAPA). Además, existen efectos secundarios de orden social y psicológico, que afectan la calidad de vida. La fiebre y la fatiga causadas por la enfermedad impedían que Tobi fuera a la escuela, que asista a los entrenamientos y partidos de fútbol, que juegue con sus hermanos o se concentre en sus actividades favoritas.

Por primera vez, consideramos tener una mascota que acompañe a Tobi, ya que pasaba muchos días al mes en cama. Para sorpresa mía, nuestro deseo de tener una mascota coincidió con que la FMF & AID anunció que estaba donando un cachorro especial para que se convierta en un perro de asistencia para un niño con una enfermedad autoinflamatoria.



Foto proporcionada por los padres

El momento fue perfecto cuando Raya llegó a nosotros. Qué hermoso regalo de la FMF & AID, así como de Melissa Miller, la criadora de Miller's Kennel (millerskennel.com). Raya no solo acompaña a Tobi en momentos difíciles durante los brotes de PFAPA, sino que también construye recuerdos felices junto a Tobi, creando juntos una historia.

Cuando Tobi se encuentra bien, es obediente y responsable al cuidar a Raya, disfrutando mucho de jugar juntos. Raya entrega mucha alegría tanto a Tobi como a sus hermanos. En los días difíciles, Raya siempre se encuentra al lado de Tobi, quien aprecia mucho su compañía. Cuando él le lee en voz alta, parece agradecerle mucho a Raya.

Si bien nos encanta tener a Raya, no ha sido fácil para nuestra familia porque pasamos de ser un hogar sin mascotas, a tener un cachorro por lo que no estábamos preparados. Tanto la mascota como nuestra familia hemos tenido que pasar por una etapa de adaptación. Tobi es muy apegado a Raya, la cual está aprendiendo los hábitos de Tobi, así como utiliza sus sentidos para identificar los diferentes estados de bienestar de Tobi. También ha tenido que aprender a comportarse correctamente dentro de casa y estamos aprendiendo a enseñarle las reglas de la forma más eficaz. Esperamos que Raya sea entrenada como perro de asistencia certificado en el futuro. Mientras tanto la estamos llevando a las visitas veterinarias que requiere (para vacunas, esterilización, etc.).

Por último, tener un Weimaraner implica una adaptación, ya que son enérgicos, inteligentes y requieren ejercicio, conexión y estimulación diaria.

Raya es un miembro de gran valor para nuestra familia. Se ha convertido en la mejor amiga no solo de Tobi sino de toda la familia. Raya ha sido un rayo de sol para iluminar nuestra familia cuando se hallaba opacada por el miedo y el cambio, por lo cual estamos muy agradecidos por este invaluable regalo.

Durante todo este proceso de aprendizaje trabajando con nuestro nuevo cachorro, hemos recibido un excelente apoyo por parte de la criadora Melissa Miller. Ella y su equipo conocen muy bien a estos perros y saben cómo entrenarlos adecuadamente. Ellos siempre están disponibles, y nos han brindado su apoyo en especial durante los primeros días en los cuales nos cuestionábamos sobre nuestra elección de adoptar a este cachorro.



Foto proporcionada por los padres

Viaje del paciente: María Fernanda (El Salvador) con TRAPS



A la edad de 17 años, después de 8 años de lucha sin saber de qué sufría mi hija, se le diagnosticó el Síndrome Periódico Asociado al Receptor del Factor de Necrosis Tumoral, más conocido como TRAPS (Acrónimo del nombre en inglés: TNF Receptor-Associated Periodic Syndrome). TRAPS es una enfermedad autoinflamatoria muy rara, que no tiene cura y se conocen alrededor de 1,000 casos a nivel mundial. El caso de mi hija es el primero en El Salvador.

María Fernanda padece de brotes o crisis recurrentes cada 6 semanas y cada brote puede durar como mínimo entre 3 a 5 días, pero normalmente duran entre 2 a 4 semanas. También se presentan síntomas entre los períodos de brotes.

Durante los brotes o crisis, María Fernanda presenta episodios de fiebre y dolor agudo; dolor abdominal (por la inflamación en el tracto digestivo), dolor muscular y erupciones cutáneas diseminadas (tipo rash) de color rojizo que generalmente se presentan en las extremidades. También presenta hinchazón en la piel alrededor de los ojos (edema periorbital), dolor en las articulaciones e inflamación en varias áreas del cuerpo, incluidos el músculo cardíaco y los riñones (el brote causa pérdida de sangre y de proteínas en la orina), inflamación de los ganglios linfáticos alrededor del cuello y aftas bucales.

Durante los brotes, necesita ser internada y requiere aplicación de morfina para controlar el dolor por su intensidad.

Ocasionalmente, las personas con TRAPS desarrollan amiloidosis, siendo el mayor riesgo ya que es una acumulación anormal en los riñones de una proteína llamada amiloide que puede causar insuficiencia renal.

Lamentablemente el tratamiento biológico que ella necesita (IL-1) no está disponible en El Salvador, pero un centro especializado en los Estados Unidos nos dona el medicamento. El problema es que el único medicamento que este centro especializado puede proporcionarle a mi hija sólo sirve para controlar los brotes y no para prevenirlos.



Foto proporcionada por los padres

Por lo que se tiene que esperar el inicio del brote para a partir de este punto aplicarle 3 ó 4 inyecciones diarias del medicamento mencionado para lograr el control del brote.

Existe otro medicamento que evitaría que sufra estas crisis, pero lamentablemente el centro especializado no lo da por su costo elevado.

Otro problema para nosotras es que todos los años tengo que llevar a María Fernanda a los Estados Unidos para asistir a su control, así como para recoger el medicamento (no lo envían a ningún sitio ni permiten que alguien más lo recoja). Esto me supone un gasto imposible de cubrir, ya que significa el pago de pasajes, hotel, comidas, etc.

Gracias a la FMF & AID y al programa de ayuda médica que ellos tienen, nos han brindado su apoyo incondicional desde hace años y ahora nos están facilitando el viaje para poder llevar a mi hija a su control y poder recoger el medicamento porque ya se nos terminó.



Foto proporcionada por los padres

Sin su ayuda, no sé qué haríamos. Le agradecemos infinitamente a la FMF & AID por todo su apoyo.

TRAPS

Síndrome Periódico Asociado al Receptor del Factor de Necrosis Tumoral suele comenzar antes de los diez años, pero los síntomas pueden comenzar en la infancia tardía o incluso en la edad adulta.

Los episodios pueden desencadenarse por una infección, un traumatismo, ejercicio intenso, estrés psicológico, etc.

Síntomas:

- fiebres periódicas
- inflamación ocular
- dolor abdominal intermitente
- náuseas, vómitos y diarrea
- dolor torácico musculoesquelético
- erupciones en la piel
- dolor en las articulaciones

Otros síntomas importantes son el dolor en el pecho debido a la inflamación en la membrana que rodea a los pulmones o el corazón.

Asociado con el gen TNFRSF1A:

- afecta a personas de todas las edades
- episodios que duran entre 3-4 semanas o más
- alto riesgo de tormenta de citoquinas
- puede desarrollar amiloidosis

Tratamiento: Los medicamentos que bloquean la interleucina 1 son más eficaces. Estos medicamentos son: anakinra (Kineret) y canakinumab (Ilaris).

Viaje del paciente: DeeDee (EE.UU.) con FMF



Recientemente, a la edad de 72 años, fui diagnosticada con la Fiebre Mediterránea Familiar (FMF). He tenido síntomas desde que tenía cuatro años y ningún médico jamás pensó en hacerme pruebas para detectar ningún tipo de enfermedad.

Cuando era niña, los médicos le decían a mi madre: "¡Bueno, a veces los niños tienen fiebre y experimentan dolores de crecimiento!". Ya de adulta, varios médicos me dijeron: "es tu culpa"; "estás gorda". (aunque pesaba 62 kg!!!) "; "creo que tienes Munchausen"; "eres bipolar y cuando estás deprimida, crees que tu cuerpo se ataca a sí mismo". Pero mis favoritos eran: "estás mintiendo, no te pasa nada, y anda ve a un psiquiatra".

Un médico de urgencias que vio mi caso pensó que debía hacerme una prueba de FMF. Desafortunadamente, esto fue después de que me sometieran a una cirugía de emergencia por un doble nudo en mis intestinos, causado por dos semanas seguidas de vómitos intensos y violentos. Imagínense mi alivio cuando finalmente supe lo que tenía. Esta enfermedad probablemente afectó a mi pobre madre, que era hospitalizada todos los años por una peritonitis aguda. ¡Tengo mucha suerte de que ahora existan pruebas genéticas, ya que todos mis análisis siempre fueron excelentes! Supongo que estos resultados normales son la razón por la que todos mis médicos creyeron que estaba mintiendo.

No he tenido un brote importante en un año y medio debido a la medicación (estoy tomando colchicina). Estoy encantada de saber que ninguna otra generación tendrá que pasar toda su vida con la FMF como una enfermedad misteriosa. Ahora contamos con pruebas genéticas y tenemos medicamentos para controlar la FMF. Sinceramente espero que mi generación sea la última en sufrir como yo (he notado que la frecuencia e intensidad de la enfermedad aumenta a medida que envejecemos, sobre todo si no la tratamos).

El grupo de apoyo FMF de la FMF & AID es un regalo de Dios. Un agradecimiento especial y sincero a FMF & AID por la información que comparten con la comunidad de pacientes y por hacerme entender que tener esta enfermedad no es culpa mía y que yo no soy la única que tiene FMF. El grupo me salvó la cordura y me brindó el apoyo que necesitaba.

Colchicina

- Usuarios: Fiebre Mediterránea Familiar, Enfermedad de Behçet, PFAPA, etc.
- Trata: inflamación, amiloidosis y dolor.
- Rango de edad: desde bebés hasta ancianos, todas las edades.
- Embarazo: seguro para mujeres embarazadas.
- Marcas: NO todas las marcas son eficaces para todos los pacientes.
- Cambio: el cambio de marca puede ser más tolerable y efectivo.
- Inhibe: tubulina, neutrófilos, lisosomas.
- Lo que no debe hacer: NO lo tome con pomelo ni ciertos antibióticos, etc.
- Tratamiento: uso diario y NO suspender en casos de FMF

Viaje del paciente: Zaid (Chile) con TRAPS



Soy Elsa, tengo 43 años y soy madre de 2 bellos jóvenes. Zaid, mi hijo de 16 años, un joven que a pesar de lo difícil que ha sido todo, sonríe y brilla como pocos, es el que está afectado por una enfermedad autoinflamatoria.

Zaid, con tan sólo 7 días de nacido, mostró síntomas de que algo no andaba bien y entonces comenzamos esta odisea. Debido a que tuve que pasar días y noches en el hospital con mi hijo, perdí mi trabajo, así como gran parte de la infancia y adolescencia de mi hija. Por momentos sentía que no podía más, mis fuerzas flaqueaban y mi desesperación era no saber qué aquejaba a mi hijo.

Me vi tantas veces en una fría sala de hospital, escuché mil diagnósticos, me culparon por negligencia, buscaban a un culpable, pero no lo encontraban. Sentí tantas veces que la vida de Zaid se iba y yo sólo pedía una oportunidad. Finalmente, con 5 años y a través de un estudio genético obtuvimos el diagnóstico: SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO DE TRAPS, gracias a un estudio genético realizado en Barcelona, España.

Un mundo desconocido nos visitaba y nosotros no teníamos herramientas para enfrentar lo que se estaba presentando. Comenzamos aceptando una realidad, que no esperábamos. Este camino se tornó solitario y confuso. Tu mundo se ve envuelto solo en hospitales y gente extraña. Es entonces cuando hasta tu familia decide alejarse de ti.

Con los años, las crisis se volvieron más seguidas e intensas, y a menudo, con nuevos síntomas. Ver el deterioro, la fatiga, el cuerpo tembloroso y el dolor de tu amado hijo y sin poder hacer nada, es realmente frustrante y agobiante. TRAPS le ha robado a Zaid parte de su niñez y adolescencia, pero también me está robando la vida.

La condición de Zaid hoy es compleja, nos acompañan 2 biológicos y 22 pastillas diarias. Además, debe llevar una alimentación bien estricta ya que sus riñones e hígado ya dan muestras de deterioro debido a la acumulación de amiloide. Descubrir que tiene amiloidosis fue lo más doloroso para mí. Recuerdo el día en el cual la doctora me dio esa noticia, quise llorar y gritar, pero tenía que ser fuerte para mi hijo.



Foto proporcionada por los padres

Nosotros afortunadamente contamos con una doctora, quien lucha mes a mes por conseguir la subvención para los tratamientos biológicos de mi hijo, ya que en Chile las enfermedades raras no están cubiertas por el sistema de salud. Si bien somos afortunados de contar con un equipo magnífico de profesionales que siempre están pendientes de la salud de Zaid, existe mucho cansancio por los viajes interminables para ver a estos especialistas. En muchas regiones, incluso donde nosotros vivimos, no tenemos acceso a la misma atención especializada, ya que ésta solo está disponible para aquellos que viven en la capital.

Mendigar para sobrevivir es injusto, los bingos, venta de comida, el apoyo de sus compañeros del colegio ya no es suficiente. La buena voluntad de nuestra comunidad no da abasto para poder costear tratamientos millonarios. Se suman diagnósticos y faltan especialistas para estas enfermedades raras, faltan leyes que nos protejan, faltan recursos para la salud pública. Hoy para nosotros la salud privada es nuestra única opción y los recursos no están, nosotros no tenemos el dinero que se necesita para cubrir los consultas mes a mes y sé que llegará el día en que no podremos seguir y entonces todo lo que hemos avanzado quedará en la nada. En el sistema público no existen especialistas en enfermedades autoinflamatorias.

El precio de una enfermedad rara o poco frecuentes es altísimo y no hablo sólo de

dinero, hablo del precio que paga el cuidador del enfermo, su desgaste físico y emocional, ese miedo constante de no saber que nos espera mañana es agotador, no saber si podremos seguir. “Sobrevivir es cansador, te consume y te mata lentamente” Cuando la SALUD es un privilegio y no un derecho, sientes que no podrás continuar.

Estos últimos meses hemos recibido el apoyo y preocupación constante de la Asociación Internacional FMF & AID la cual nos ha permitido costear la mayoría de los estudios médicos realizados en este último tiempo, ya que con la Amiloidosis todo volvió al principio. Jamás imagine recibir ayuda desde tan lejos y eso me ha dado cierta tranquilidad, saber que ellos como asociación están pendientes de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias de otros países, ayuda que es impagable y admirable; quizás no se imaginan el rol tan importante que cumplen para los enfermos y sus familias.



Foto proporcionada por los padres

Viaje del paciente: Emmet (EE.UU.) con síndrome de Yao



Nuestro viaje hacia el Síndrome de Yao comenzó en julio de 2020 cuando mi hijo de dieciséis meses tuvo su primera fiebre. Pasaron tres meses antes de que me diera cuenta de que tenía fiebre recurrente. Al darme cuenta de eso, comencé a investigar. Encontré la página web de la FMF & AID Global Association y aprendí la importancia de apuntar todos los síntomas, pero lo más importante, que no estamos solos. Aprendí sobre las dificultades que enfrentan los demás y la importancia de tener todo documentado antes de presentarle la información al médico.

Comencé a escribir las fechas, las horas, la duración y la temperatura de los brotes de fiebre, así como cualquier otro síntoma que pudiera observar. Incluso revisé mis mensajes de texto antiguos para encontrar las fechas y los síntomas que había anotado. Escribí todo durante un año y, después de recopilar los datos, leí mi diario y traté de encontrar patrones.

Lo primero que noté fue que su fiebre duraba en promedio 72 horas. El paracetamol no le hacía efecto, pero el ibuprofeno sí, lo que me llevó a pensar que estaba relacionado con la inflamación. Como mi hijo era demasiado pequeño para decir lo que sentía, tuve que observar su comportamiento. A menudo durante los brotes, movía las piernas, se tocaba la cabeza, parpadeaba y tenía heces blandas. Luego se notaba que respiraba con dificultad y

aparecían manchas rojas en todo el cuerpo. Su fiebre fluctuaba entre los 40,2 y 40,5 °C. Cuando su fiebre estaba muy alta, presentaba manos y pies fríos. Después de que el ibuprofeno hiciera efecto, la fiebre volvía después de un espacio de dos a tres horas. Una vez que su temperatura bajaba a 38,8°C, por lo general actuaba normalmente, es decir corría, reía y comía.

A medida que crecía, podía explicar mejor sus síntomas. Previo al brote le dolían la cabeza, los ojos y los pies. Sabía que, si le aquejaban esos síntomas, la fiebre le subiría al día siguiente. A veces podíamos observar sus rodillas y tobillos hinchados, y en otras ocasiones solamente le dolían. Sus brotes se presentaban con puntualidad y aparecían cada cuatro o cinco semanas. Al tener datos registrados de forma diaria, tuve suficientes indicios para buscar ayuda médica y que su enfermedad fuera tomada en serio.



Foto proporcionada por los padres

Cuando le mostré el diario de registro a su médico, le dije que estos datos demostraban que la fiebre de mi hijo no estaba relacionada con la gripe o un resfriado. El médico leyó el diario sacudiéndolo, luego me miró a los ojos, y dijo: "Si no hubieras apuntado todo en este diario, no habríamos sabido que algo andaba mal". Me preguntó si tenía idea sobre cuál era el problema y a qué especialidad médica debía derivar a mi hijo, ante lo cual respondí que quería especialistas en genética y reumatología. Tuvimos suerte ya que el médico nos derivó hacia ambos especialistas.

El reumatólogo estaba convencido de que mi hijo tenía FMF o PFAPA. Para sorpresa de nosotros, en noviembre de 2021, su panel genético reveló una mutación 2798+158C en el gen NOD2, más conocida como NOD2 IVS8+158. El reumatólogo nunca había oído hablar de esta mutación y no tenía idea de cuáles enfermedades estaban asociadas con ella. Después de investigar, nos informó que mi hijo cumplía con todos los criterios para el Síndrome de Yao, conocido oficialmente como enfermedad autoinflamatoria asociada a NOD2. El médico no tenía conocimiento de estudios en investigación pediátrica ni de niños a los que se les hubiera diagnosticado el síndrome de Yao. Recurrí a otros reumatólogos pediátricos en busca de ayuda con el tratamiento. Comenzó con esteroides orales al inicio de los brotes hasta que encontramos una mejor opción. Los esteroides funcionaron durante los primeros tres meses, pero después de eso ya no siempre

le hacían efecto; es decir, a veces bajaban la fiebre, pero persistía el dolor articular, o viceversa. El genetista nos derivó al gastroenterólogo y al oftalmólogo, pero lamentablemente en esa época, nos mudamos a otra región del país y tuvimos que empezar de nuevo.

Después de nuestra mudanza, hicimos grandes esfuerzos por encontrar nuevos médicos. En el hospital para niños aceptarían tratarlo sólo si un médico pediatra lo derivaba, pero al ser la enfermedad de Yao desconocida para los pediatras no lo aceptaban como paciente. Así que nos demoró meses consultar con todos los pediatras locales y pasar por el proceso de las entrevistas. La historia era siempre la misma: "No, no lo podemos tomar como paciente." Finalmente, después de tres meses llamando a más de veinte consultorios médicos, encontramos a alguien que aceptó ver a mi hijo.



Foto proporcionada por los padres

Su nuevo reumatólogo hizo citas con el gastroenterólogo y el oftalmólogo. En los exámenes que le hicieron, todo parecía estar bien, siendo monitoreado cada seis meses. Su reumatólogo estaba muy atento a todo y le subió la dosis de esteroides, lo cual ayudó a aliviar sus síntomas. En cada cita consultábamos si se habían publicado artículos científicos sobre niños con el síndrome de Yao, ante lo cual siempre nos daban una respuesta negativa.

Actualmente, mi hijo tiene cuatro años de edad y pronto comenzará la educación inicial. Después de que nos mudamos, sus brotes se volvieron esporádicos, hasta que finalmente desaparecieron, siendo su último brote en octubre de 2022. Aunque no ha tenido fiebre desde entonces, sigue sufriendo. Le duelen las articulaciones de los miembros inferiores y tiene la necesidad de extender sus piernas por algunas horas después de haber realizado actividad física. Sus ojos son sensibles a la luz, habiendo días en los cuales cubre su rostro para evitar estar en contacto con la luz. Asimismo, en algunas ocasiones sufre dolor por todo el cuerpo, lo cual no lo ha detenido en su lucha. Tiene problemas con habilidades motoras finas, como por ejemplo mantenerse en equilibrio sobre una pierna o tocarse el pulgar. Todavía falta definir si lo mencionado se debe al síndrome de Yao o a otros factores. Su médico ha seguido llevando el tratamiento prescribiéndole esteroides, y a medida que los brotes se presenten con mayor frecuencia

cambiará el tratamiento. A pesar de todo esto, mi hijo sigue siendo el típico niño de cuatro años apasionado por los dinosaurios y usa sus habilidades cómicas para hacer reír a todos, incluso en los días más difíciles.

Desde que comenzó nuestra lucha hace tres años y medio, llevar un diario es el consejo más importante que puedo dar. Apunten todo, aunque no parezca estar relacionado porque puede ser importante. El futuro es incierto, ¡pero tenemos esperanza! Como el genetista de mi hijo dice: "Dale otros diez años porque cada día aprenderemos y estudiaremos más". En diez años obtendremos más respuestas, así que ten esperanza para el futuro".

Yao Syndrome

El Síndrome de Yao es una enfermedad autoinflamatoria que causa episodios de fiebre e inflamación anormales, afectando diversas partes del cuerpo.

Gen afectado: NOD2

Duración de los brotes: Pueden durar desde algunos días hasta varias semanas.

Síntomas: la erupción cutánea aparece con áreas enrojecidas o inflamadas generalmente en la cara, el pecho y la espalda, dolor en las articulaciones, hinchazón en los tobillos, piernas y pies, dolor y distensión abdominal, calambres, diarrea, dolores de cabeza, ojos y boca secos, aftas bucales, dolor de pecho, hinchazón de los ganglios linfáticos, etc.

Viaje del paciente: Zsombor (Hungría) con HIDS



Mi hijo nació en el 2019. Su primer año de vida fue normal excepto que respondió muy mal a las vacunas. No sabíamos el motivo en ese momento, pero justo después de su primer cumpleaños tuvo su primera crisis, la cual duró 14 días. Tenía fiebre alta, erupción cutánea y dolores de estómago. Además, sus niveles de hierro y hemoglobina habían bajado significativamente, por lo que tuvo que ser hospitalizado.

Inicialmente, los médicos pensaron que se trataba de un virus, pero cuando volvimos a casa, los síntomas siguieron apareciendo con una frecuencia quincenal. En cada ocasión aparecían los mismos síntomas: dolor abdominal intenso, fiebre que no cedía ante los medicamentos antipiréticos, ganglios linfáticos inflamados y aftas bucales.

Después de varios meses, vacunamos a mi hijo y sufrió otra crisis, como también su primer ataque de fiebre. ¡De pronto se desmayó y dejó de respirar!. Aún recuerdo esa noche, un momento aterrador que sería el primer paso para ser diagnosticado.

Zsombor tuvo que ser hospitalizado nuevamente, pero esta vez sus médicos comenzaron a hacerle pruebas para descartar un gran número de enfermedades. Me dijeron que habían tomado en cuenta todo, desde la intolerancia al gluten hasta la leucemia. Los médicos incluso examinaron una muestra de su médula ósea. Una tarde vino un reumatólogo

para examinarlo y por primera vez sospeché que mi hijo podría estar sufriendo de un síndrome autoinflamatorio.

El médico mencionó que la prueba genética era una oportunidad que debíamos aprovechar y decidimos hacer la prueba de sangre en junio de 2020. Me dijeron que el resultado estaría listo en septiembre. Por suerte mi hijo mejoró durante el verano y sólo tuvo brotes sin fiebre. ¡Pero en septiembre, sus crisis habituales volvieron con más fuerza que antes! Se realizaron más pruebas y se encontraron niveles elevados de ácido mevalónico en su orina. Mi hijo tenía mucho dolor y yo estaba enojada, así que llamé al laboratorio y solicité los resultados genéticos, ante lo cual me dijeron que no podían procesar la muestra de mi hijo. Era 2020, estábamos en medio de la pandemia mundial y los recursos del laboratorio eran limitados.



Foto proporcionada por los padres

Empecé a investigar en internet y encontré el sitio web de la FMF & AID Global Association. Los contacté y una de sus voluntarias me respondió de inmediato, ofreciéndome su ayuda. Me informaron sobre laboratorios donde se realizan las pruebas genéticas fuera de Europa y con el apoyo de la organización pudimos acelerar el proceso. A las pocas semanas, llegaron los resultados los cuales mostraban una mutación en el gen MVK.

Al principio nuestro médico dudaba si se trataba de HIDS, pero buscamos información sobre estudios y publicaciones, con lo que finalmente se convenció del diagnóstico y pudimos acceder a la terapia biológica.

Nuestra vida ha cambiado desde entonces. Mi hijo está mejor, aunque diariamente presenta dolor de estómago. Todavía tiene bastantes brotes, pero éstos son más leves y en su mayoría son causados por virus o vacunas. Sus recaídas son tratadas con esteroides porque la cobertura para productos biológicos del seguro de salud es limitada.

Mi hijo de cuatro años de edad ha soportado dolores fuertísimos, ha sido inyectado y sometido a análisis de sangre en muchísimas ocasiones, más que yo en toda mi vida. Como padres, también nos hicimos la prueba genética y descubrimos que yo tengo exactamente la misma mutación que mi hijo. Nunca tuve ningún síntoma, pero cada vez que le da una crisis, desearía yo estar en su lugar.

Nos es difícil explicar a nuestros amigos su enfermedad, a la maestra del jardín de infantes, a nuestro lugar de trabajo e incluso a nuestra familia. Estoy muy preocupada por su futuro, su educación y como será su vida de adulto.

Mi esposo y yo discutimos la posibilidad de tener otro hijo, decisión que no fue fácil debido a la existencia genética de la mutación la cual puede transmitirse, pero hace tres meses tuvimos a nuestra segunda hija.

Casi de inmediato se le hizo la prueba genética a mi bebé y, afortunadamente, no tiene la mutación MVK. Creo que ella llegó a nuestras vidas con la finalidad de cuidar y proteger a su hermano.

Estoy sumamente agradecida con la FMF & AID Global Association porque con su ayuda logramos obtener el diagnóstico de mi hijo en menos de un año. Asimismo, sus palabras amables aliviaron mi alma en los momentos más difíciles.



Foto proporcionada por los padres

Viaje del paciente: Cláudia y Sofía (Brasil) con FCAS2



Mi nombre es Cláudia, tengo 51 años de edad, y sufro de FCAS2 con una mutación en el gen NLRP12. Mi infancia fue muy difícil porque viví en una región muy fría de Brasil. Mis síntomas incluían ganglios linfáticos inflamados, lesiones cutáneas con ardor tóxico y enrojecimiento. Tenía dolores en las articulaciones, fatiga, calambres y manchas en la piel que duraban unos días o incluso horas. Mis valores inflamatorios sólo mostraron un aumento en la proteína C reactiva, lo que el médico dijo que podría deberse a un error de laboratorio. Otros exámenes no arrojaron resultados, por lo que me trataron como a una paciente reumática. También sufría de depresión (los médicos pensaban que era psicósomática), insomnio y TDAH.

Mi diagnóstico se realizó en el año 2015 después de que mi hija Sofía, que ahora tiene 14 años de edad, fuera diagnosticada con la misma mutación FCAS2/NLRP12 que yo. Cuando ella sólo tenía 4 meses, le diagnosticaron erróneamente mastocitosis. Sin embargo, sabía que algunos de sus síntomas no eran consistentes con esta enfermedad.

Cuando mi hija estaba recién nacida, tenía fiebres recurrentes de 40 a 41 °C todos los meses. A medida que crecía, noté que sentía dolor cada vez que intentaba gatear o caminar. Sus articulaciones estaban enrojecidas y calientes y sus ojos parecían tener conjuntivitis. También tenía muchas aftas en la boca y en

sus partes íntimas. También sufría de fatiga y tenía cambios severos de humor. Actualmente, al igual que yo, tiene problemas para dormir y recientemente fue diagnosticada con TDAH.

Como adulto, es muy triste y deprimente que haya tardado tanto en ser diagnosticada. También es muy frustrante que mis síntomas fueran considerados de origen psicológico. Cada vez que veía a un nuevo médico, eran los mismos comentarios; "No hay nada malo con usted. Está todo en su mente". Esto me causó muchos problemas emocionales y todavía estoy aprendiendo a lidiar con ello.

Un evento crucial además del diagnóstico fue cuando encontré a la organización FMF & AID. Con su apoyo y al saber de otros casos como el mío, ya no me siento sola, porque me comunico con personas que pasan por las mismas dificultades que yo. Esto me ha dado esperanza y fuerza para enfrentar la enfermedad, tanto para mí como para mi hija.



Foto proporcionada por los padres

Es lamentable que cada vez más médicos no estén informados de todos los síntomas que los pacientes con enfermedades autoinflamatorias pueden tener. Es maravilloso hacer preguntas en los grupos de ayuda y verificar síntomas que los médicos han descartado y confirmar que otros miembros del grupo están experimentando los mismos síntomas que uno.

Saber que nuestra enfermedad tenía un nombre definido fue un gran alivio. Han terminado los días en los cuales nos preguntábamos si nuestros síntomas eran producto de nuestra imaginación. Estoy agradecida con FMF & AID por haberme permitido compartir mi historia como paciente que sufre y como madre de una niña que también sufre una enfermedad autoinflamatoria.

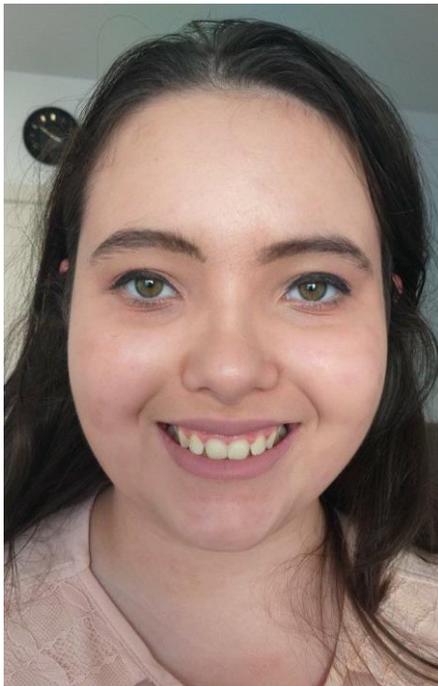


Foto proporcionada por los padres

Realmente agradecemos a FMF & AID por brindar un excelente sistema de apoyo y apreciamos el arduo trabajo para prestar su ayuda a pacientes en todas partes del mundo.

FCAS2

El síndrome autoinflamatorio familiar por frío-2 (FCAS2), también llamado Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada al gen NLRP12 (en inglés NLRP12-AID), es una enfermedad autoinflamatoria rara. En algunos pacientes, la exposición al frío, el esfuerzo físico, la fatiga y el estrés pueden ser desencadenantes.

Inicio: Es variable, desde el primer año de vida hasta la mediana edad.

Brotos: Duran desde unas pocas horas hasta varios días.

Síntomas: FCAS2 se caracteriza por fiebre periódica, erupción similar a la urticaria localizada o generalizada, dolor musculoesquelético, dolor de cabeza. Otros síntomas pueden incluir: dolor articular, dolor abdominal, pérdida auditiva neurosensorial, linfadenopatía y fatiga.

Viaje del paciente: Anónimo (Reino Unido) con Pericarditis Recurrente idiopática

Pasados los veinte años de edad, mientras hacía ejercicio en el gimnasio, tuve de pronto una debilidad muscular. También me pasaba los mismo cuando subía las escaleras, además de quedarme sin aliento, ante lo cual pensé que habría contraído algún virus. Al poco tiempo comenzaron los dolores en el pecho y el abdomen, sintiéndome mal y muy cansada. Me hicieron una laparoscopia, pero no encontraron nada. Visité a mi médico de cabecera y me refirió a un neumólogo, quien creyó que tenía asma y me recetó un inhalador. También ordenó una radiografía de tórax para descartar coágulos de sangre en mis pulmones y otras pruebas más, las cuales todas resultaron normales.

Decidí buscar por mi cuenta medicamentos que pudieran ayudarme y encontré la colchicina y su uso para el dolor de pecho. En la siguiente cita con el especialista, le pregunté por este medicamento. A pesar de que mi médico sólo sabía que la colchicina se usaba como tratamiento para la gota, accedió a recetármelo. Lamentablemente, no estaba mejorando y mi fatiga se volvió tan incapacitante que tuve que dejar mi trabajo y solicitar desempleo por discapacidad, solicitud que afortunadamente fue aprobada.

Continué haciéndome varios exámenes, incluyendo resonancias magnéticas y análisis de sangre para tratar de determinar la causa de mis síntomas.

Vi a otro cardiólogo que se sorprendió de que no me hubieran dado colchicina desde que comenzaron mis síntomas. Luego fui diagnosticada con el síndrome de fatiga crónica (SFC), además de pericarditis.

Durante los años siguientes, busqué la ayuda de dos reumatólogos, un endocrinólogo, un neumólogo y varios terapeutas alternativos, además de probar todo tipo de remedios y terapias alternativas. Mi estómago estaba hecho un desastre por las altas dosis de AINE.

Un gran avance se produjo cuando solicité ver a un médico especialista en enfermedades autoinflamatorias, el cual revisó mis informes médicos y leyó mi historial médico completo desde que nací. Me recordó que había tenido dolores en el pecho cuando tenía veinte años y pensaron que era un coágulo de sangre en el pulmón, también que me habían recetado Warfarina (es un medicamento anticoagulante) y me dijeron que permaneciera en el sofá sin moverme durante varias semanas.

También en mi acta médica estaba escrito que tres años antes de ser diagnosticada con pericarditis, había sufrido de dolores pulmonares. Mi médico de cabecera en ese momento creía que se debía a una infección en el pecho. Mirando atrás, lo más probable es que ese dolor se debía a una pleuresía y posiblemente era una señal de advertencia temprana previa a la pericarditis.

Sigo teniendo estos síntomas cada vez que hago algún esfuerzo, y me dan crisis que afectan a los pulmones, así como dolor en el corazón y el pecho.

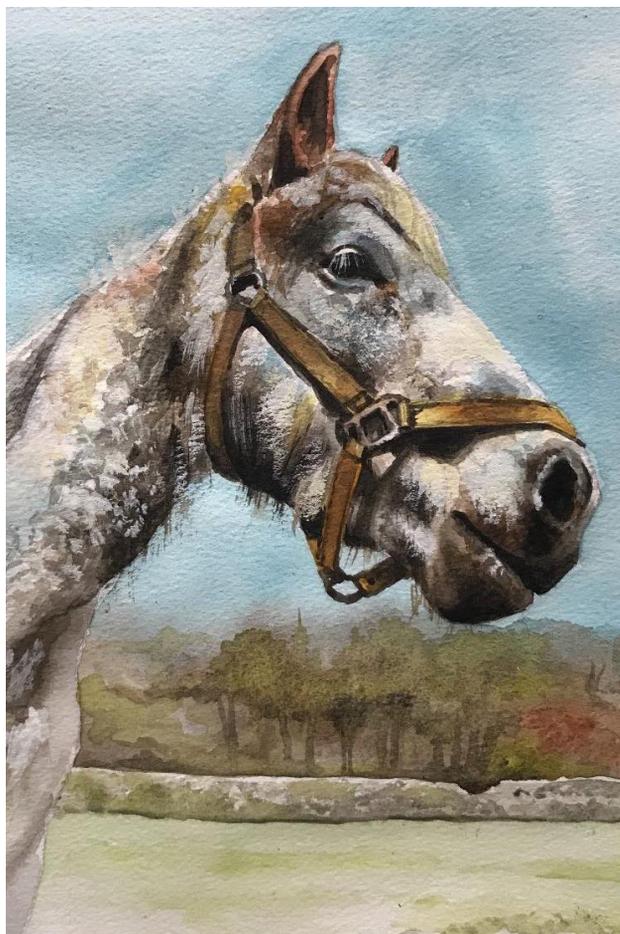
El nuevo médico me hizo pruebas para ver si tenía artritis reumatoidea (AR), LUPUS, FMF y CAPS y supuso que tenía pericarditis recurrente autoinflamatoria, que probablemente tuve durante un período prolongado, especialmente durante actividades estresantes.

Mi dosis de colchicina fue aumentada a niveles apropiados que se usan para las enfermedades autoinflamatorias. Luego dejé de tomar AINE y comencé el largo viaje de dejar los PPI. Hablamos sobre la posibilidad de usar medicamentos biológicos, pero no calificué porque mi PCR era normal y, hasta el día de hoy, el NHS (Reino Unido) no los aprueba para la pericarditis. El único tratamiento que puedo obtener actualmente es la colchicina.

Estoy mucho mejor que antes, pero sigo teniendo brotes si hago mucho esfuerzo y tengo que manejar mi vida con cuidado para disminuir la fatiga. Mis actividades físicas y sociales son menos frecuentes a lo que eran antes. Ya no puedo hacer las actividades que amaba, como andar en bicicleta por la montaña, cantar, bailar y viajar. Me he adaptado a actividades menos estresantes y he empezado a pintar con acuarelas. He perdido algunos amigos a lo largo de mi trayectoria médica, ya que ellos y mi familia realmente no entienden por qué no puedo hacer las mismas cosas que ellos.

Aun cuando en la vida se presenten situaciones difíciles, uno como paciente, debe aprovechar al máximo lo que puede hacer.

Espero que mi experiencia pueda ayudar a otras personas con pericarditis. He aprendido mucho sobre esta enfermedad y el impacto que tiene en la calidad de vida del paciente. Tengo la esperanza de que mi caso ayude a los médicos que he conocido a comprender mejor nuestros desafíos en el campo médico, personal y mental.



Pintura de acuarela por el paciente

Viaje del paciente: Charlotte (EE. UU.) con CAPS



Nuestra hija Charlotte no se encuentra bien desde que nació. Como era una niña relativamente difícil, a veces era imposible calmarla y los médicos decían: "Es sólo un virus" o "Tiene un cólico y se le pasará con la edad". No sabíamos que ella inevitablemente empeoraría con los años, llevándonos por un camino médico inimaginable. Ella nos ha bendecido al abrirnos los ojos a muchas nuevas perspectivas y comprender el verdadero significado de la resiliencia, la valentía, la compasión y el amor, especialmente ante la adversidad.

Nuestra salvadora fue la enfermera de nuestro pediatra que había oído hablar de varios síndromes febriles y nos refirió a enfermedades infecciosas e inmunología cuando Charlotte tenía 1 año y medio. Inicialmente se le diagnosticó PFAPA en base a un análisis de sangre y síntomas físicos. Sin embargo, su condición no mejoró por más que tomaba colchicina para los brotes.

Se ponía tan mal que comenzó a alucinar y a tener episodios maníacos tan graves que teníamos que echarnos a la cama con ella, sostenerla de los brazos y piernas, hasta que finalmente se quedaba dormida por el agotamiento y la fiebre. Asimismo, no podía caminar cada vez que se sentía mal.

Un día de invierno llevamos a nuestros hijos a dar un paseo en moto de nieve. Tan pronto como entramos y nos calentamos junto al

fuego, a Charlotte le salió una erupción cutánea en el rostro y la fiebre le subió a 39.5°C en un lapso de 30 minutos. En ese momento nos quedó claro que no podía ser PFAPA y pedimos que se le haga una prueba genética. Desafortunadamente, nuestro médico se negó e insistió en que su diagnóstico era correcto. Desesperados, volvimos al pediatra y pedimos la derivación a reumatología. Finalmente recibimos los resultados genéticos, donde se encontró una mutación en el gen NLRP3, y posteriormente a Charlotte se le diagnosticó CAPS, que significa síndrome periódico asociado a la criopirina, una enfermedad autoinflamatoria rara.

La enfermedad de Charlotte ha presentado muchos desafíos para ella y nuestra familia en el transcurso de sus seis años de edad. Como familia, nos enfrentamos a las inyecciones diarias de Kineret, lo que fue una carga psicológica para todos los involucrados, incluidos sus hermanos.



Foto proporcionada por los padres

Para nosotros, no tener alternativa ante lo que le sucede a su cuerpo y presenciar todo ello es un escenario desgarrador, así como lo es ver a un ser querido tan mal.

Dos años después del tratamiento para CAPS, a Charlotte le están dando Ilaris y Kineret al mismo tiempo, ya que todavía tiene episodios fuertes en los que no puede caminar bien. Otras terapias incluyen fisioterapia para sus problemas en las articulaciones y para el suelo pélvico después de que perdió el control de esos músculos a los 5 años y medio, tobilleras blandas, asesoramiento para su salud mental y tiempo libre, así como ayuda en la escuela, porque se agota rápidamente.

El invierno pasado tuvo muchos problemas de movilidad y nos preguntó si iba a necesitar una silla de ruedas. Compramos un carrito wagon/carretilla para llevarla allí en sus peores días, pero también la cargamos mucho y la ayudamos a vestirse.

A lo largo de toda esta lucha, nos hemos convertido en parte integrante de la maravillosa comunidad de la Organización FMF & AID. Ellos nos han brindado una gran cantidad de información, herramientas y orientación a través de una comunidad de personas que padecen enfermedades raras. Incluso nos ayudaron a obtener un cachorro Weimaraner, una variedad de perros de asistencia, guía y terapia a través de Miller's Kennel (millerskennel.com). Su nombre es Ghost (en español "Fantasma") y está siendo entrenado para convertirse en el

perro de asistencia de Charlotte.

Hasta ahora se ha destacado en el entrenamiento básico y la ha ayudado a lidiar con la hipersensibilidad y los síntomas de su enfermedad. Es increíble lo bien que se llevan. Estamos muy agradecidos de que ya no nos sentimos solos en nuestra trayectoria médica.



Foto proporcionada por los padres

Viaje del paciente: Ellen (Alemania) con FMF



“¿También te sientes terriblemente acalorada hoy?” Esa era una pregunta que mis familiares me hacían constantemente desde que tengo uso de razón. Cuando era niña, a menudo me hacían esa pregunta, y la respuesta era un absoluto “sí”. Como me di cuenta más tarde, en realidad no es normal sentirse como si uno fuera un sistema de calefacción prendido y con el que la gente podría calentarse en invierno. No es normal que a menudo me sintiera mal, ya que esta sensación de calor era un problema constante. Fue sorprendente darme cuenta de que la razón de este acaloramiento se debía a que tenía fiebre.

Es preocupante pensar que mis síntomas puedan haberse transmitido de generación en generación y que se considere normal tener terribles dolores de estómago, fiebre, dolores de pecho y otros síntomas más. Es típico en mi familia tener síntomas recurrentes, parecidos a los de la gripe, durante algunos días y luego desaparecer por arte de magia.

Mi familia tiene origen italiano y tiene el don de no reconocer la fiebre y eso genera un impacto en todos. A una temperatura superior a 38 °C se le decía simplemente: "hoy tengo mucho calor". Este problema afectó a muchos miembros de mi familia, pero nadie sintió nunca la necesidad de llegar al fondo de lo que estaba mal desde el punto de vista médico.

He tenido estos síntomas desde la infancia y no

recuerdo la última vez que me miré al espejo y no vi bolsas del tamaño de un cráter debajo de mis ojos. El dolor de estómago y las náuseas eran mis compañeros constantes, pero como todos decían, "la niña necesita más aire fresco" o "la niña necesita comer más". A causa de estos comentarios, hice todo lo posible para ocultar lo mal que me sentía. Algunos días apenas podía levantarme de la cama debido a las náuseas. A menudo no podía prestar atención en clase debido al cansancio y sufría unos dolores abdominales terribles cada cuatro días.

Poco a poco comencé a dudar de mí misma, ya que también había días en los que me sentía bien. Así que ni bien me quejaba de algún malestar, me llevaban al psicólogo infantil a la velocidad de un rayo, y tras una crisis nerviosa, acabé una vez más en el hospital, donde los comentarios continuaron; “le hicimos varios análisis de sangre, pero todo está bien.



Crédito de la foto: J. Tschan

¿Su hija tiene mucho estrés escolar en este momento? ¡No! Por el amor de Dios, el único estrés que tenía a diario era el no poder disfrutar de la vida por mi salud que cada vez estaba peor y por el hecho de no poder vivir una vida normal.

Con el paso de los años, los días malos superaron en número a los días buenos. Me llevaron a varios psiquiatras, me recetaron psicofármacos y me tomaron cada vez menos en serio, hasta el punto de que ahora me consideraban una mentirosa! ¿Cómo puede alguien sentirse tan mal y tener unos resultados sanguíneos tan buenos?

Una de las frases más inofensivas de un médico fue: "claramente debe haber un problema psicológico detrás de tu enfermedad, ya que debes estar deprimida pero puedo ver que estás perfectamente sana".

Estaba cansada de estar expuesta al gaslighting médico (manipulación psicológica) y no podía soportar lo mismo otros 15 años más! A los 25 años completé mi capacitación y formación técnica, a pesar del alto índice de ausentismo. Había ido al médico de cabecera con mayor frecuencia que a cualquier institución educativa. Estaba harta de sentarme en la sala de espera sintiéndome mal y esperando a que me acusen de mentirosa o de fingir, a pesar de tener la absoluta claridad de que estaba realmente enferma. Sufría todos los días. Los jóvenes también se enferman, pero

nadie quiere oír, ver o creer eso!

Después de años de decepción, investigación y discusión, comencé desde cero a escribir todos los antecedentes médicos de mi familia, en especial los de mi padre. Él mismo había recopilado todo tipo de diagnósticos a lo largo de su vida, al igual que muchos otros familiares.

Yo pensé que todos teníamos enfermedades diferentes. Sin embargo, después de muchas conversaciones al detalle, quedó claro que se estaba formando un patrón de síntomas similares y sorprendentes. ¿Cómo diablos nadie se había dado cuenta de esto antes? ¿Por qué los médicos nunca nos preguntaron sobre enfermedades, síntomas y los antecedentes familiares? Después de tanto tiempo, finalmente comprendí que nuestra familia claramente tenía una enfermedad hereditaria.



Foto proporcionada por la paciente

Lamentablemente, nuestros resultados de sangre estaban bien, ya que nos los tomaban fuera del período de brote. La respuesta a esta interminable búsqueda por fin llegó con un diagnóstico salvador.

Tan pronto como recibí el diagnóstico, busqué y recibí información de la asociación FMF & AID, y acudí al reumatólogo que ellos me recomendaron. Por primera vez en mi vida, un médico me escuchó, me tomó en serio y me hizo las preguntas adecuadas. El diagnóstico de Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) ahora era muy claro y coincidía con mi historial médico, así como con el de mis familiares.

Con este diagnóstico finalmente pude volver a dormir tranquila. Lamentablemente, por años, se dieron en mi familia muertes prematuras y sin sentido, un misterio ahora resuelto. La FMF, cuando se diagnostica correctamente, se puede tratar.

Estoy increíblemente agradecida a la asociación FMF & AID y a sus grupos de apoyo en las redes sociales porque sin su ayuda, quizás jamás hubiera sido diagnosticada.

Quisiera expresar mi gratitud y sincero agradecimiento a la asociación FMF & AID, especialmente a Malena Vetterli, porque sin su ayuda, no estaría donde estoy hoy.



Foto por Howie R de Unsplash

Fiebre Mediterránea Familiar

La FMF es la enfermedad autoinflamatoria genética más común que causa episodios recurrentes de inflamación dolorosos. Si bien prevalece en personas de origen mediterráneo, la FMF puede afectar a personas en cualquier lugar.

Inicio: generalmente comienza en la niñez o la adolescencia, pero puede ocurrir en etapas más maduras.

Síntomas: fiebre recurrente, dolor abdominal intenso, erupción cutánea, dolor/inflamación de las articulaciones, dolor de cabeza, dolor de pecho, dolores musculares, estreñimiento y/o diarrea, distensión abdominal, náuseas, fatiga, anemia, etc. La amiloidosis es la complicación más grave de la FMF y si no se trata, provoca insuficiencia renal.

Viaje del paciente: Marija (Suiza) con la Enfermedad de Still del Adulto



Soy una mujer de 44 años con 2 hijos y actualmente trabajo un 40-60% de la jornada laboral. Tuve mis primeros síntomas cuando tenía cinco años, que comenzaron con episodios inexplicables de fiebre, que duraban entre 1 a 3 días y luego simplemente desaparecían. Mis ganglios linfáticos en la ingle de ambos lados se inflamaban, era muy doloroso y eventualmente tuvieron que operarme.

Durante la pubertad, siempre tenía un ataque de fiebre después de las excursiones escolares, los días de deporte o simplemente cuando me excedía en actividad. Desde los once años sufrí de migraña, así como también me diagnosticaron asma y un defecto congénito de válvula cardíaca.



Foto proporcionada por la paciente

Después de pasar la pubertad, mis síntomas se calmaron no teniendo más problemas aparte de migrañas y asma. Era susceptible a la gripe, los resfriados, la neumonía y las úlceras bucales.

Desafortunadamente, mi defecto cardíaco siguió empeorando con el paso de los años y me diagnosticaron insuficiencia cardíaca grave, lo que requirió una operación importante en 2018. Después de la cirugía, tuve niveles elevados de ferritina y, en octubre de 2019, tuve mi primera crisis por la cual tuve que ser hospitalizada, y me dieron analgésicos y antibióticos vía intravenosa. Tenía fuertes dolores en el cuello debido a la inflamación de los ganglios linfáticos, viéndose afectada también la zona del pecho, ya que no podía respirar bien, taquicardias, fiebre de hasta 41,7 °C, un sarpullido rosado que cubría mi cuello, pecho y muslos, un dolor intenso en las articulaciones, así como en la parte superior del abdomen. Mis leucocitos estaban ligeramente elevados pero mi PCR estaba muy alta.

En 2020 tuve dos brotes por los que me recetaron cortisona. Funcionó bien y eliminé todo el dolor y la fiebre. Me dieron cortisona como terapia a largo plazo durante dos años. Sin embargo, comencé a tener ataques de fiebre entre las crisis, en los cuales mi PCR se encontraba elevada. Esto sucedía cuando hacía mucho esfuerzo o trabajaba demasiado. Además, tenía dolores crónicos generalizados y ataques de migraña muy severos.

Mi médico sospechó que podría tener polimialgia reumática. Busqué ayuda de un reumatólogo que no me tomó en serio. Luego de evaluarme, me dijo que padecía de un conjunto complejo de síntomas relacionados con el síndrome de dolor crónico y con factores psicológicos. Me remitió a un psiquiatra y le escribió al médico: "Confío en que usted atenderá bien a la paciente". Durante ese tiempo, mi psiquiatra y mi kinesiólogo fueron las únicas dos personas que me tomaron en serio y actualmente sigo con el mismo psiquiatra, y este último me remitió a inmunología.

En inmunología, inmediatamente me hicieron varias pruebas y me diagnosticaron una enfermedad autoinflamatoria. Comencé la terapia con colchicina e Ilaris (un fármaco biológico). Desde que uso Ilaris, no he tenido fiebre y mi PCR se ha mantenido normal, pero todos mis demás síntomas siguen siendo bastante debilitantes. Me ponen 300mg de Ilaris cada 4 semanas, pero el efecto del medicamento dura menos de un mes.

Me uní al grupo de FMF & AID en Facebook y los contacté. Me brindaron muchos consejos útiles y hasta ahora me siguen ayudando con mi caso. Se los recomiendo a todos. Irónicamente les envié una copia de mi informe médico y para mi sorpresa me preguntaron si había sido evaluada para ver si tenía la enfermedad de Still debido a mis síntomas. Organizaron una cita en el hospital de

Erlangen, Alemania, donde un especialista me diagnosticó la enfermedad de Still. Fue una gran experiencia y, afortunadamente, mi inmunólogo en Suiza entendió perfectamente la razón por la cual quise tener una segunda opinión. Afortunadamente, todos mis médicos colaboran y trabajan bien en equipo y toman mis síntomas muy en serio.

A menudo, estas enfermedades no hacen posible llevar una vida normal para quienes las padecen. El dolor, la discapacidad física, las citas médicas, las terapias, los medicamentos, las autoridades, y el aislamiento, todo debe tomarse en serio como parte de nuestra vida cotidiana cuando vivimos con una enfermedad crónica, autoinflamatoria e invisible. Mi fe, mis hijos y mi esposo me dieron fortaleza. Agradezco a la FMF & AID por brindarme consuelo y apoyo en el manejo de mi enfermedad de Still.



Foto proporcionada por la paciente

Viaje del paciente: Michaela (Austria) con la Enfermedad de Still del Adulto



En octubre de 2020, tuve por primera vez la sensación de que tendría una gripe fuerte y, por supuesto, la principal sospecha en ese momento era COVID. Tenía una sensación severa de dolor y opresión en el pecho, pudiendo dormir solamente sentada. En el hospital, notaron que tenía una pericarditis leve, el hígado graso y marcadores inflamatorios elevados. Tuve que ser hospitalizada durante una semana, pero como no encontraron nada tangible, me dieron el alta y regresé a casa.

Dos semanas después, comencé a empeorar día a día. Una mañana me desperté con lo que pensé que eran ronchas. Luego mi cuerpo se debilitó a tal punto que ni siquiera podía levantarme. De repente, mi cara comenzó a hincharse, luego todo mi cuerpo y casi no podía respirar. Llamé a una ambulancia y en el hospital me dieron una máscara de oxígeno y grandes cantidades de cortisona intravenosa debido a que mis marcadores de inflamación estaban extremadamente elevados.

Al despertar cada mañana presentaba el mismo cuadro, aparecía una erupción en mis brazos, extendiéndose posteriormente a todo mi cuerpo, síntomas que desaparecían en la noche. Por la tarde, la fiebre comenzaba a subir y, a la mañana siguiente, ya no tenía fiebre. Los médicos estaban perdidos, y me examinaron intensamente con resonancias magnéticas, tomografías computarizadas y ultrasonidos. La erupción cutánea fue descartada como urticaria

y no se tomó en serio, y siempre me trataron mal y con falta de respeto. Todos estaban estresados porque mi pericardio estaba muy inflamado y tenía líquido en los pulmones, pero al mismo tiempo, los médicos estaban abrumados por la situación. ¡Si hubiera sido físicamente capaz, me habría levantado e ido a casa! En algún momento, una joven residente le dijo al médico que había oído hablar de esta combinación de pericarditis, episodios de fiebre y erupciones en la piel y que era algo reumático. Desafortunadamente, no le hicieron caso y fue ignorada.

Mis días en el hospital eran todos iguales: tristes y vacíos, con dolor, sola, cansada y sin emociones. No tenía miedo ni esperanza. Le pedí a mi madre que me sacara una citara con un cardiólogo, porque pensamos que quizás podría tratarse de algo reumático.



Foto proporcionada por la paciente

El reumatólogo revisó el expediente grueso con mis informes médicos y fotos. Después de sólo 10 minutos, dijo: "Tienes la enfermedad de Still... una enfermedad autoinflamatoria que afecta tus órganos, nervios, huesos, articulaciones y músculos". El reumatólogo dijo que me recetaría un medicamento biológico para inyectarme cada 4 semanas. El medicamento paró la fiebre y las erupciones cutáneas, pero no mi dolor. Según el reumatólogo, mi inflamación está bien controlada. Sin embargo, recientemente, el intervalo de mi medicamento se extendió de 4 a 6 semanas (creo que mi médico está bajo mucha presión para prolongar los intervalos debido a su alto costo), pero desde entonces, me siento mucho peor que antes.

A las pocas semanas de mi diagnóstico y sabiendo que mi enfermedad era incurable, empezó a afectarme mucho. En el verano de 2021, llegué al punto en que sabía que ya no podía manejarlo sola. Aunque siempre fui buena ayudando a otras personas, de pronto me sentí completamente impotente. El dolor en mis piernas y espalda empeoraron hasta el punto en que ya no podía conducir.

En abril de 2022 tuve el brote más fuerte que jamás haya tenido y que me llevó a estar hospitalizada durante 6 semanas. ¡¡¡Lo peor de esta enfermedad es que los brotes siempre vienen sin previo aviso!!! Acababa de desayunar, todo estaba perfecto, y 10 minutos

después no podía respirar, mi cara estaba azul y mi cuerpo estaba hinchado. A raíz de este brote, terminé en una silla de ruedas al no poder caminar más.

Esta enfermedad me ha afectado tanto físicamente como mentalmente, hasta tal punto que necesito regularmente terapia psiquiátrica. Cada 4 meses, me inscribo en esta terapia por un periodo de 3 a 5 semanas. No sabía que había tratamiento para personas como yo, que sufren de depresión, pero que pueden llevar una vida normal.

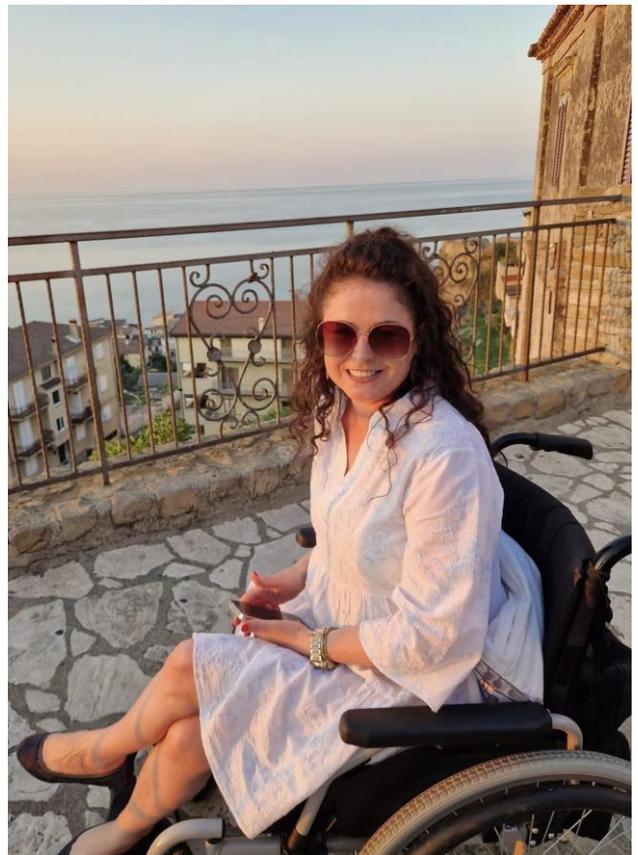


Foto proporcionada por la paciente

Webinar sobre las enfermedades autoinflamatorias organizado por la Asociación de Chile por José Abourbih

La Asociación Autoinflamatorias Chile, en colaboración con otras instituciones, organizó un webinar para pacientes, sus familiares, profesionales de la salud y el público en general, el día 8 de septiembre 2023, de 15 a 19 hrs. También se invitó a pacientes y personas interesadas en general de habla española en otros países interesados en participar.

Se presentaron temas de interés para pacientes y médicos, tales como:

- Genética de Síndromes Autoinflamatorios ¿qué pasa cuando no se identifica una causa genética? Dr. Juan Ignacio Arostegui
- Importancia del Diagnóstico Genético en enfermedades poco frecuentes: Dra. Gabriela Repetto
- Síndromes autoinflamatorios en adultos: Dra. Marcela Ferrada
- Manifestaciones cutáneas en síndromes autoinflamatorios: Dra. Camila Downey
- Terapias y medicina de precisión en enfermedades autoinflamatorias: Dra. Cecilia Poli
- Bienestar y salud mental en pacientes con enfermedades poco frecuentes: Psic. Josee Abourbih

Después de las presentaciones, hubo una ronda de preguntas.

Asociación autoinflamatoria de Georgia por Davit Tatoshvili

Nuestra organización de Georgia ha creado un proceso para apoyar la atención directa a pacientes con sospecha de enfermedades autoinflamatorias. Creíamos que había una brecha que requería soluciones centradas en el paciente. Nuestros dos proyectos en curso satisfacen esta necesidad.

El primer proyecto ofrece pruebas genéticas asequibles a todos los pacientes que cumplen con los criterios de Tel Hashomer para la FMF (Fiebre Mediterránea Familiar). A estos pacientes se les ofrece la prueba de PCR para el gen MEFV por solo 30 \$. Esta prueba busca 12 mutaciones comunes en el gen MEFV, así como los isotipos SAA1. Actualmente, más de 200 pacientes han sido evaluados y tratados bajo este programa.

El segundo proyecto se centra en ofrecer análisis de sangre asequibles a pacientes con diagnóstico clínico o genético de enfermedades autoinflamatorias. Estos pacientes pueden someterse a pruebas de laboratorio de rutina por solo \$ 20, y la prueba incluye hemograma completo con diferencial, VSG, proteína C reactiva y análisis de orina.

Este proyecto ha significado un gran apoyo financiero para nuestros pacientes con enfermedades autoinflamatorias, ya que no existen programas especiales de atención médica en Georgia.

Comentarios de BEFEMDER, asociación afiliada turca por Fatih Metin

Nuestra asociación turca BEFEMDER (Asociación Familiar de Pacientes con Behçet y Fiebre Mediterránea Familiar) asistió a la Reunión Cumbre de Asociaciones Europeas para las Enfermedades Autoinflamatorias, a la que fuimos invitados por la FMF & AID y asistimos en nombre de nuestra comunidad de pacientes turcos. Tuve el placer de conocer a los representantes de otras ONG afiliadas que comparten nuestros mismos desafíos, luchas y problemas.

En esta reunión, tuvimos la oportunidad de comparar el estado institucional, los éxitos y los desafíos de las ONG. Evaluamos las fortalezas, debilidades, capacidades y oportunidades de las asociaciones. En las sesiones de enfoque pudimos evaluar todos los sistemas de salud de las asociaciones afiliadas. Además, se discutió el tema de facilitar el acceso a los diagnósticos de enfermedades autoinflamatorias y reducir la burocracia para la obtención de tratamientos y medicamentos. Nuevamente, se enfatizó el número limitado de especialistas para atender a pacientes con enfermedades autoinflamatorias y la necesidad de incrementar el número de centros especializados.

Aunque existen algunas dificultades para acceder al diagnóstico y tratamiento dentro del sistema de salud turco, las pruebas genéticas gratuitas están disponibles para los pacientes, lo cual es ventajoso si se le compara con otros países.

También se discutió que viajar a centros especializados puede poner en desventaja a algunos pacientes, debido a la distancia y el costo del viaje, lo que podría superarse mediante consultas con los legisladores.

Las discusiones grupales sobre diferentes aspectos de las políticas de salud en varios países enfatizaron la necesidad de que las ONG cooperen estrechamente con los legisladores/gobiernos e investigadores con respecto a los temas que surjan de esta reunión.

Me gustaría aprovechar esta oportunidad para agradecer a la Sra. Malena Vetterli de la FMF & AID Global Association por invitarnos a esta reunión y espero encontrarnos pronto en eventos futuros.

Asociación en Turquía: behader.org



Crédito de la foto: BEFEMDER

Terminología de enfermedades y fechas de concientización

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

Asociaciones hermanas y afiliadas a FMF & AID



Italia



España



Georgia



Turquía



Reuno Unido



Italia



Australia



Italia



España



Chile



Argentina



El Salvador



Israel



Alemania



Italia



Brasil



Tailandia



Marruecos



Italia



España



Medio Oriente



Francia