

ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

MES DE LA SENSIBILIZACIÓN

Campañas, podcasts
y una nueva tienda

HISTORIAS DE PACIENTES

Historias reales de pacientes
de alrededor del mundo

PUBLICACIONES

Publicación de la FMF y AID
Libro: Buscando una cebra

Niña con PFAPA (España)

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

Para más información visite fmfandaid.org

EN ESTA EDICIÓN

- | | |
|--|--|
| 2. Tabla de contenido | 24. Collage de Pacientes |
| 3. Editorial | 25. Seguimiento de la historia de Antonella de Ecuador |
| 4. Campaña de recaudación de fondos 2024 | 27. Rhyker con HIDS (EE.UU) |
| 5. Ben, la mascota de FMF & AID | 29. Chloe con uSAID (Australia) |
| 6. Entrevista con Ben la mascota de FMF & AID | 31. Beni con HIDS (Argentina) |
| 7. Nueva tienda online de FMF & AID | 33. Malena con TRAPS (Argentina) |
| 8. Publicación de FMF & AID | 35. Wiktor con FMF (Polonia) |
| 11. Corredor de maratón Steven Scalora | 37. Janek con uSAID y PID (Polonia) |
| 12. Grupo de apoyo para niños con EAI | 38. Familia con uSAID y PID (Sudáfrica) |
| 14. Nuevas embajadoras | 40. Familia con PID (Sudáfrica) |
| 15. Nuevas enfermedades autoinflamatorias | 42. Centro de investigación en Australia |
| 18. II Encuentro sobre la Fiebre Mediterránea Familiar | 43. Nuevas organizaciones de pacientes |
| 19. Buscando una Cebra | 44. Terminología de enfermedades |
| 21. Manual para padres | |
| 23. Producto medico: Buzzy | |

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

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

Queridos lectores,

¡Bienvenidos a la cuarta edición de la revista FMF y AID! Septiembre finalmente ha llegado y estamos emocionados de presentar el tema de este año: "Ningún paciente será dejado atrás", para destacar a los muchos pacientes que enfrentan desafíos para ser diagnosticados y tratados.

La FMF y AID ha preparado un completo paquete de herramientas educativas para septiembre de 2024, cuyo objetivo es empoderar tanto a la comunidad de pacientes como al público en general. Estas incluyen nuestra publicación "Experiencias de los pacientes y desafíos en el manejo de las enfermedades autoinflamatorias: Datos de la encuesta Internacional de la Asociación Global FMF y AID ", nuevos videos educativos, folletos temáticos sobre el manejo de las enfermedades autoinflamatorias, una serie de podcasts en inglés, alemán y francés sobre temas relacionados con las enfermedades autoinflamatorias. Juntos, estos esfuerzos garantizarán que cada paciente, de cualquier edad, reciba un diagnóstico oportuno y no sea dejado atrás.

Para recaudar fondos para el programa de asistencia médica de la FMF y AID, se lanzará una campaña de donación que se llevará a cabo en inglés y alemán. También nos complace ofrecer nuevos artículos relacionados con enfermedades autoinflamatorias, para apoyar nuestra labor.

Lamentablemente, los pacientes siguen enfrentándose a diagnósticos tardíos, acceso limitado a tratamientos necesarios y falta de médicos capacitados en estas enfermedades raras. Los malentendidos generalizados y la falta o indisponibilidad de medicamentos biológicos en muchos países agravan aún más estos problemas. Este septiembre, hacemos un llamado a todas las partes interesadas a unirse para abordar estos desafíos globales.

La FMF y AID se complace en ofrecer a pacientes de todas las edades y a sus familias algunos productos divertidos a través de nuestra nueva tienda en línea. Todos los fondos recaudados se destinarán a apoyar nuestros diversos proyectos.

Como madre de un niño con una enfermedad autoinflamatoria y paciente yo misma, sigo convencida de que FMF y AID juega un papel crucial en la vida de los pacientes, ayudándolos en la lucha por un diagnóstico y acceso al tratamiento. Agradezco profundamente a todos los que donan para apoyar nuestro programa global de asistencia médica. Nuestro equipo espera continuar trabajando en nuestras numerosas iniciativas, y agradecemos a todos los que nos ayudan a hacer visible y exitosa esta campaña de sensibilización en septiembre de 2024.

Con cariño,

Malena Vetterli, Fundadora y Directora Ejecutiva

Recaudación de fondos 2024

La FMF y AID organizará una campaña que será transmitida en vivo del 13 al 17 de septiembre de 2024, moderada por Chris Walker. Puedes participar [aquí](#).

Chris organiza este evento dos veces al año; la otra recaudación de fondos se realiza en febrero para el Día de las Enfermedades Raras. Animamos a todos a participar. Todas las donaciones recolectadas serán utilizadas directamente para el Programa de Ayuda Médica de la FMF y AID.



Foto: Chris Walker

Chris Walker: Organizador de la recaudación de fondos en EE. UU.

Chris es el encargado de la recaudación de fondos en EE. UU. para la FMF y AID. Chris es paciente y ha luchado con la Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) desde niño. Crecer sin ningún tipo de apoyo hizo que su camino fuera un desafío especial, pero esa experiencia despertó su pasión por ayudar a los demás.

Ahora de adulto, Chris está decidido a asegurarse de que ningún niño pase por el

mismo aislamiento y sufrimiento que él. Esta determinación lo llevó a unirse al equipo de la FMF y AID, donde desempeña un papel clave en la recaudación de fondos. Chris sabe de primera mano lo importante que es tener acceso a apoyo médico y psicológico, y está comprometido en poner estos recursos a disposición de otros pacientes con enfermedades autoinflamatorias.



Chris Walker

Maria De Marco: Anfitriona de la recaudación de fondos en Europa

Maria es una paciente con una enfermedad autoinflamatoria, la cual presenta síntomas desde la infancia. A pesar del tratamiento, todavía lucha contra la enfermedad que ha afectado su vida. Ha visto el trabajo de la FMF y AID y eso la ha motivado a ayudar activamente.

Maria pronto va a comenzar una campaña en Gofundme para recolectar fondos en Europa.

El perro Ben, la super mascota

“El comienzo de nuestra amistad”

Después de nacer, me fui a vivir con una familia increíble y amorosa que me trató con un cuidado súper especial. Me bendijeron con juguetes fantásticos, suéteres hermosos e incluso hermanos perros especiales. Sin embargo, a la sombra de vivir en un hermoso entorno con el mejor jardín exterior para jugar, mi hermano humano Marky a menudo padecía fiebre, problemas en las articulaciones y fuertes dolores gastrointestinales. Si bien fue muy difícil verlo sufrir, sabía que me necesitaba a su lado, lo que siempre lo ayudó a sentirse mejor y a tener menos miedo de los síntomas que lo afectaron durante toda su vida. Mi presencia cerca siempre lo tranquilizaba con mis poderes curativos de guau, que se recuperaría pronto. Como también nos encantaba vivir aventuras y viajar cuando él estaba bien, nos convertimos en compañeros inseparables tanto en la enfermedad como en la buena salud.



“Cambiando mi suéter por una capa de super perro”

La asociación FMF y AID me invitó hace varios años a sumarme a las sesiones de terapia gratuitas que se ofrecen cada mes a niños con enfermedades autoinflamatorias, porque sabían lo mucho que ayudaba a Marky. Durante las sesiones con nuestra fabulosa terapeuta, jugamos, hacemos dibujos, leemos historias y hablamos sobre los desafíos de vivir con estas enfermedades. Como me encanta apoyar a niños con enfermedades raras como la que tiene mi Marky, FMF y AID me pidió que cambiara mi suéter por una capa de super perro. ¡Un gran honor para un perrito como yo! Me siento honrado y emocionado de convertirme en la mascota oficial de apoyo para garantizar que se genere una importante conciencia sobre las enfermedades autoinflamatorias en todo el mundo.



“Mis otros amigos super perros”

Lo mejor de mi nuevo trabajo es que, con el programa de colocación de animales de servicio de la FMF y AID, he podido ayudar a otros niños como Marky, a que reciban su propio perro de apoyo. El año pasado, algunos de mis amigos perros que buscaban una familia a la cual ayudar, fueron elegidos para ir a increíbles familias con niños que sufren de alguna enfermedad autoinflamatoria y donde sus poderes puedan servir de ayuda. Lea esas historias en el sitio web de FMF y AID y haga clic en “magazines” (hay una versión en español).



Intervista con Ben, la super mascota



Ben, ¿cómo puedes definir en términos simples qué son las enfermedades autoinflamatorias y en qué se diferencian de las enfermedades autoinmunes?

Las enfermedades autoinflamatorias son el resultado de una reacción exagerada del sistema inmunológico innato y provocan una inflamación excesiva que no se puede detener, similar a un grifo que gotea. La mayoría de estas enfermedades son causadas por mutaciones genéticas. Las enfermedades autoinmunes surgen de un mal funcionamiento del sistema inmunológico adaptativo, en el que el cuerpo ataca su propio tejido.



Ben, ¿cuáles son las enfermedades autoinflamatorias más comunes?

La enfermedad autoinflamatoria hereditaria más común es la fiebre mediterránea familiar. Otras enfermedades incluyen CAPS, TRAPS, HIDS, etc.

Ben, ¿cuáles son los síntomas de las enfermedades autoinflamatorias?

Los síntomas incluyen fiebre, dolor gastrointestinal y abdominal, erupción/urticaria, hinchazón de las articulaciones, dolor en las piernas, dolor de cabeza, úlceras en la boca, problemas oculares, pericarditis, fatiga, etc.

Ben, ¿qué médicos diagnostican las enfermedades autoinflamatorias?

Reumatólogos, inmunólogos y todos los demás médicos familiarizados con las enfermedades autoinflamatorias.

Ben, ¿dónde se ofrecen tus servicios de soporte?

Apoyo a pacientes de todo el mundo. Soy un perro multilingüe y hablo inglés, alemán, español, francés, italiano y portugués.



Dr. Sharpie

Ben, ¿alguno de tus amigos perros tiene una enfermedad autoinflamatoria?

Mi amigo perro el Dr. Sharpie sufre de fiebre familiar Shar-Pei y tiene síntomas similares a los de nuestros amigos humanos con Fiebre Mediterránea Familiar (FMF).

Ben, ¿cuál es tu color de suéter favorito cuando no llevas tu capa de súper perro?

Mi color favorito es el azul marino, pero también me gustan mis suéteres beige y marrón.

Ben, ¿dónde puede el público en general encontrar más información sobre las enfermedades autoinflamatorias?

Recomiendo a todos que visiten el sitio web de FMF y AID.

¡La nueva tienda de productos de FMF y AID ya está aquí!

Estamos encantados de anunciar el lanzamiento de nuestra tienda oficial, una forma nueva y emocionante para que todos apoyen a la Asociación Global FMF y AID. Nuestra tienda ofrecerá una amplia gama de productos que incluyen camisetas, tazas, imanes, pegatinas y más. Cada artículo es un símbolo de esperanza y solidaridad en nuestra lucha contra las enfermedades autoinflamatorias. También presentamos a nuestra super mascota Ben.

Comprar para una buena causa

Cuando compra en nuestra tienda, marca la diferencia ya que cada artículo vendido ayuda a recaudar fondos vitales para nuestro programa de asistencia médica. Esto garantiza que los pacientes necesitados reciban la atención y el apoyo para su condición médica.

Nuestros productos

Nuestros diseños reflejan la resiliencia de nuestros pacientes, desde los miembros más jóvenes hasta los más mayores. Ya sea una camiseta cómoda que puede usar con orgullo, una taza resistente para el café de la mañana o una pegatina colorida para decorar su computadora portátil, cada artículo es un testimonio de la fortaleza de quienes viven con enfermedades autoinflamatorias y la dedicación de aquellos que los apoyan.

Ayúdenos y pase la voz

Lo invitamos a visitar nuestra nueva tienda y explorar la variedad de productos que tenemos. Al comprar estos artículos, está contribuyendo directamente a nuestra causa. Comparta amor regalando estos artículos a amigos y familiares y animelos a unirse al movimiento también.

Gracias por su apoyo

Como siempre, estamos profundamente agradecidos por su continuo apoyo. Juntos, estamos marcando una diferencia tangible en las vidas de quienes padecen enfermedades autoinflamatorias. Compre en nuestra tienda hoy y ayúdenos a continuar con nuestra misión de crear conciencia y brindar asistencia médica esencial. ¡Estamos ansiosos por ver a nuestra comunidad lucir con orgullo estos símbolos de esperanza!

[Ir a la tienda.](#)



Pronto los mensajes de los productos a la venta también estarán disponibles en español.

Publicación de la FMF y AID

La Asociación Global FMF y AID se enorgullece en informar que nuestro [Artículo](#) „Experiencias y desafíos de los pacientes en el tratamiento de las enfermedades autoinflamatorias: datos de la encuesta internacional de la Asociación Global FMF & AID“ se publicó en la revista „Journal of Clinical Medicine“ a comienzos de 2024.

Esta publicación no habría sido posible sin la colaboración y el esfuerzo del increíble grupo de médicos expertos: Jürgen Rech, Georg Schett, Abdurrahman Tufan, Jasmin B. Kümmerle-Deschner, Seza Özen, Koray Tascilar, Leonie Geck, Tobias Krickau, Tatjana Welzel y Marcus Kühn.

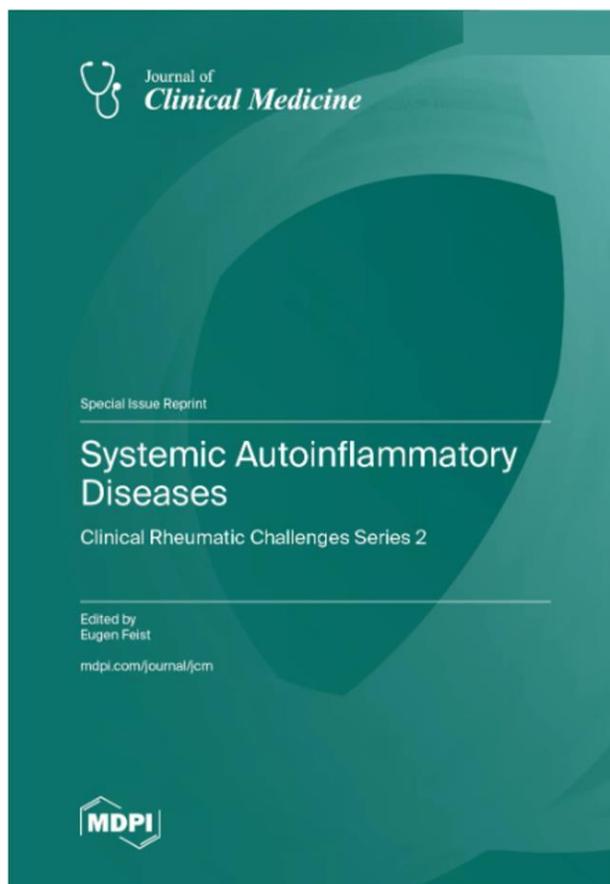
También nos gustaría agradecer a todos los pacientes que participaron en la encuesta. La información recopilada permitió identificar problemas importantes que enfrentan pacientes de todas las edades.

Se concluyó que los pacientes con enfermedades autoinflamatorias, especialmente los adultos, sufren retrasos significativos en el diagnóstico, diagnósticos erróneos y una variedad de síntomas, incluidos el dolor y la fatiga, que no son tomados en serio. Según los resultados presentados, urge aumentar la sensibilización sobre estas enfermedades en la comunidad médica en general y es fundamental para mejorar la atención al paciente y la calidad de vida.

El artículo, que forma parte de un número especial sobre enfermedades autoinflamatorias sistémicas – “Clinical Rheumatic Challenges Series 2”, fue muy bien recibido y obtuvo el mayor número de visitas, actualmente 5,491.

Resumen

Antecedentes: Las enfermedades autoinflamatorias (AIE) son enfermedades raras, en su mayoría genéticas, que afectan al sistema inmunológico innato y están asociadas con síntomas inflamatorios.



Cont. Publicación de la FMF y AID

Tanto los pacientes pediátricos como los adultos enfrentan desafíos diarios relacionados con su enfermedad, diagnóstico y tratamiento. Por este motivo, se desarrolló una encuesta en colaboración entre la Asociación Global FMF y AID y el Centro Especializado de Erlangen en Alemania para las Enfermedades Autoinflamatorias Sistémicas Periódicas.

Métodos: El objetivo de la encuesta fue recoger la valoración personal de los pacientes afectados con respecto a su estado actual en términos de plazos de diagnóstico, interpretación de las pruebas genéticas, número de diagnósticos erróneos, así como el dolor y fatiga a pesar del tratamiento.

Resultados: En total, se recopilaron y analizaron datos de 1,043 pacientes con enfermedades autoinflamatorias (829 adultos y 214 niños/adolescentes) de 52 países. La Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) (521/50%) y la enfermedad de Behçet (311/30%) fueron las enfermedades reportadas con mayor frecuencia.

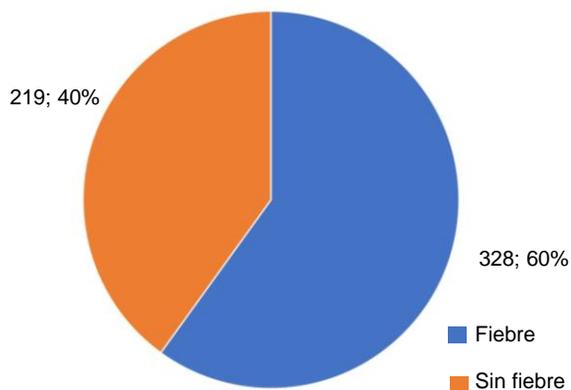
El tiempo medio hasta el diagnóstico fue de 3 años para los niños/adolescentes y de 14 años para los adultos. Antes del diagnóstico de la enfermedad autoinflamatoria, los pacientes recibieron varios diagnósticos erróneos, entre ellos, trastornos psicosomáticos.

La gran mayoría de los pacientes informaron que había pruebas genéticas disponibles

(92%), pero sólo al 69% le hicieron las pruebas. Un total de 217 pacientes reportaron que no se detectó ningún aumento en los reactivos de fase aguda durante los brotes de la enfermedad. Se midió la intensidad del dolor y la fatiga en pacientes con enfermedades autoinflamatorias y se encontró que era alta. Un total de 88% de los encuestados recibió tratamiento, mientras que 8% informó que no recibía tratamiento.

Conclusiones: Los pacientes con enfermedades autoinflamatorias, particularmente los adultos, sufren retrasos significativos en el diagnóstico, diagnósticos erróneos y una variedad de síntomas, incluidos dolor y fatiga que son ignorados. Según los resultados presentados, crear conciencia sobre estas enfermedades en la comunidad médica en general es crucial para mejorar la atención al paciente y la calidad de vida.

Fiebre en adultos con enfermedades autoinflamatorias monogénicas

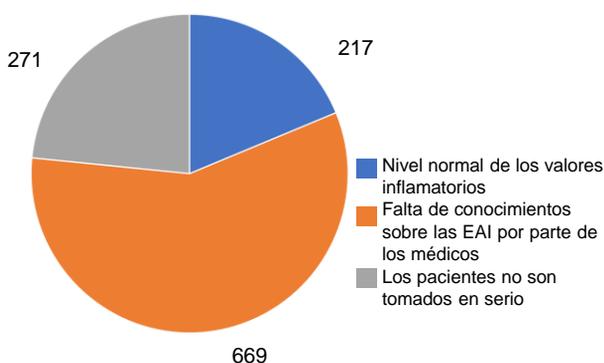


Cont. Publicación de la FMF y AID

Los hallazgos más importantes, en resumen:

- El tiempo medio hasta el diagnóstico es de 3 años para niños/adolescentes y de 14 años para adultos.
- El 20% de los pacientes no presentaron ningún aumento de los reactivos de fase aguda durante los brotes de la enfermedad.

Motivo del retraso en el diagnóstico

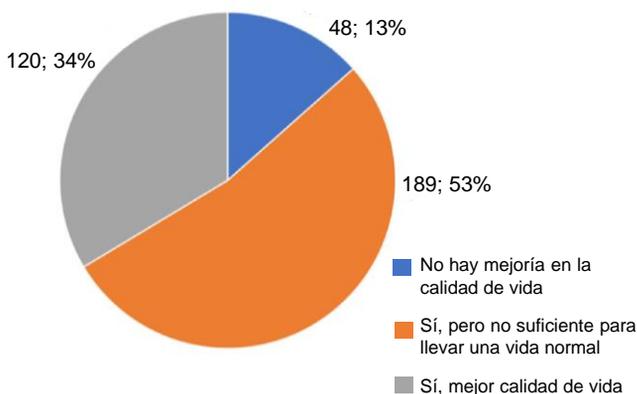


- Los adultos con enfermedades autoinflamatorias, a diferencia de los niños, presentan con menos o ningún episodio de fiebre.
- Los diagnósticos erróneos reportados incluyeron: enfermedad psicósomática, fibromialgia, osteoartritis, síndrome del intestino irritable y asma.
- No se tomó en serio a los pacientes con respecto a sus síntomas de la siguiente manera: se les negaron análisis de sangre adecuados y oportunos durante los brotes, se reunieron con médicos que no estaban dispuestos a consultar con expertos en el

campo y se rechazaron o descartaron los casos de pacientes de la atención médica.

- El 52 % de los pacientes adultos informaron que los productos biológicos de IL-1 no fueron lo suficientemente efectivos para mejorar su calidad de vida, solo el 34 % recuperó la funcionalidad completa y el 13 % no reportó ninguna mejora con el uso de productos biológicos.
- A pesar del tratamiento, 468 de 1,043 encuestados informaron haber tenido una puntuación de dolor promedio de 5+ o más en los últimos 30 días.
- Sólo 206 de 415 pacientes con FMF reportaron una mejor calidad de vida, 164 tuvieron una respuesta parcial, mientras que 45 pacientes no tuvieron ninguna mejora en su calidad de vida a pesar del tratamiento.

Mejoría de la calidad de vida en adultos con biológicos IL-1



- Los países de donde respondieron los pacientes, sugieren que la enfermedad se manifiesta de forma más global de lo que sugiere la literatura médica actual.

El corredor de maratón Steven Scalora corre para la FMF y la AID

En octubre pasado, Steven Scalora, un paciente con una enfermedad rara, Fiebre Mediterránea Familiar (FMF), lanzó una recaudación de fondos para apoyar el trabajo de la Asociación Global FMF y AID.

El 14 de octubre completó con éxito la Maratón de HARTFORD en los Estados Unidos. Había lanzado una campaña de cuenta regresiva de recaudación de fondos de 99 días para garantizar que los pacientes, los padres y la comunidad en general tuvieran tiempo de compartir la recaudación de fondos en las redes sociales.

Hace más de siete años, Steven recibió su diagnóstico de FMF y comenzó un tratamiento con colchicina. Después de eso, comenzó a concentrarse en su dieta y rutina de ejercicios.

Con mucho trabajo y dedicación, alcanzó el estatus IRONMAN y formó una familia con dos hijos maravillosos.

Completó la carrera HARTFORD de 42,1 km en 3:54:17, recaudando €600 para el Programa de Asistencia Médica de la Asociación FMF y AID.

Felicitemos a Steven por su logro y agradecemos a los numerosos donantes que lo patrocinaron. Es una inspiración para todos los pacientes con enfermedades autoinflamatorias y les desea a todos buena salud. Su lema es nunca rendirse.



Foto: Steven Scalora



Foto: Steven Scalora

Grupo de apoyo para niños con enfermedades autoinflamatorias - Karin Purugganan

Por cuarto año consecutivo, estoy moderando sesiones gratuitas de apoyo psicológico en inglés para niños con enfermedades autoinflamatorias, las cuales son generosamente financiadas por la Asociación Global FMF y AID.

No hay nada peor que ver sufrir a un hijo. Cuando se trabaja con padres de niños con enfermedades crónicas, los sentimientos de culpa y preocupación son casi omnipresentes. Esto puede verse exacerbado por el hecho de que los niños con enfermedades genéticas raras a menudo reciben un diagnóstico tardío y a menudo no conocen a otros niños que padecen su misma enfermedad.

Cada mes, un grupo de niños con enfermedades autoinflamatorias se reúne vía Zoom para socializar entre ellos. Son niños de todo el mundo, desde Hawaii hasta el Medio Oriente. Se sienten empoderados al compartir experiencias con otros niños de su edad. Los niños tienen entre 4 y 17 años, y los participantes más jóvenes tienen a la madre cerca para brindarles apoyo técnico. Las sesiones generalmente comienzan de la misma manera cada mes: poniéndose al día y compartiendo novedades desde la última reunión, la adopción de una mascota, si tuvieron un brote de la enfermedad, actuaciones recientes en el teatro o si tuvieron una cita con el médico o en el hospital.

Si bien los niños tienden a centrarse en lo positivo, no endulzamos el hecho de que habrá obstáculos en el camino. A menudo encuentro que los niños manejan clínicamente estas fluctuaciones mejor que sus padres. No hay nada mejor que observar el crecimiento de estos niños guerreros. ¡Los niños son realmente bastante fuertes!

Hay algunos temas estándar que se tratan varias veces al año, como el regreso a la escuela (siempre es difícil adaptarse a algunas restricciones dentro de un edificio escolar), cómo afrontar un brote de la enfermedad y mi lección favorita, “conviértete en un experto de tu propio cuerpo”. Esta lección siempre resuena en los niños porque saben mucho sobre sus propios cuerpos, pero en las clínicas u hospitales a menudo sienten que no tienen la autonomía para hacerlo. Por ejemplo, las inyecciones y las tomas de sangre son procedimientos constantes en sus vidas y es fundamental brindarles la información adecuada a su edad sobre cómo manejar estos procedimientos.



Cont. Grupo de apoyo para niños con enfermedades autoinflamatorias

A menudo, el grupo habla de miembros que recientemente estuvieron en el hospital, perdieron una mascota, la última aventura de viaje, videojuegos divertidos o un cumpleaños. Las conexiones que se han desarrollado en los últimos años son notables.

Llevo más de 7 años liderando grupos terapéuticos para niños y este es el más largo y divertido! Ofrezco los siguientes consejos a padres con un niño o un familiar con una enfermedad crónica:

1. Cultive la capacidad de reconocer las fortalezas y los problemas de su ser querido. Puede que no sea útil centrarse en uno u otro, pero es importante mejorar la capacidad de reconocer cada uno de estos rasgos de personalidad. Compártelos abierta y honestamente.
2. Reconoce y afronta tu propia culpa. Esto puede resultar difícil porque como padres pensamos que debemos darlo todo por nuestros hijos. Los padres que sienten una culpa abrumadora pueden tender a compensar excesivamente su culpa en otras áreas de su crianza.
3. Enséñele a su ser querido o a su hijo a defenderse por sí mismo. Esto puede ser tan simple como pedirle a la enfermera que le duele menos que le pongan los tubos intravenosos en el brazo izquierdo, pedirle hielo o un aerosol de anestesia antes de una inyección, o pedirle consejo al equipo

médico justo antes de cualquier procedimiento. Queremos trabajar con los miembros de nuestro equipo médico, no en contra de ellos.

4. ¡Incorpore una sólida rutina de cuidado personal y enséñele lo mismo a su hijo o ser querido! El verdadero cuidado personal puede incluir limitar compromisos, meditar y crear un espacio tranquilo para uno mismo todos los días, eliminar interacciones negativas con los demás y registrar momentos de gratitud en un diario.

Karin Purugganan NCC, LPC, consejera y terapeuta con más de 20 años de experiencia trabajando con niños médicamente frágiles y apoyando a personas con enfermedades raras y crónicas. Mi práctica privada se llama Wonderologie y está ubicada en Alexandria, VA, EE.UU. También atiendo a niños que luchan contra el TDAH, la ansiedad y la depresión.



Karin Purugganan

Nuevas embajadoras

La Asociación Global FMF y AID se complace en anunciar la incorporación de una nueva embajadora a nuestro equipo, María De Marco.

Como paciente y defensora, nos ayudará a crear conciencia sobre las enfermedades autoinflamatorias en las comunidades de habla alemana e italiana.

Compartirá ideas sobre las múltiples facetas de estas enfermedades desde la perspectiva del paciente y también lanzará una serie de podcasts para profundizar en estos temas centrados en el paciente. Estamos encantados de contar con su apoyo y le damos una calurosa bienvenida como embajadora de nuestra organización.

La Asociación Global FMF y AID se complace en presentar a nuestra nueva embajadora, Catherine Pasquier. Como paciente y defensora apasionada, Catherine desempeñará un papel crucial en la sensibilización sobre las enfermedades autoinflamatorias en las comunidades de habla francesa. Aporta una gran experiencia y conocimientos desde la perspectiva del paciente, que compartirá a través de una serie de podcasts en francés, centrándose en los desafíos y matices de vivir con estas enfermedades. Nos complace darle la bienvenida a Catherine a nuestro equipo y esperamos sus contribuciones para amplificar las voces de aquellos afectados por enfermedades autoinflamatorias.



Maria De Marco



Catherine Pasquier



FMF y AID presenta las nuevas enfermedades autoinflamatorias

Se han descubierto varias enfermedades autoinflamatorias nuevas debido a una mejor información genética a nivel mundial y a un aumento de las iniciativas de investigación que buscan nuevos genes que causen mutaciones que afecten la función inmune innata.

El síndrome CAPE significa erupción papuloescamosa asociada a CARD14. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen CARD14, que está estrechamente asociado con la causa de la psoriasis y la pitiriasis rubra pilaris familiar. El gen también funciona como activador de NF- κ B. Los pacientes tienen características clínicas de ambas enfermedades, pero no responden a las terapias tradicionales de metotrexato, retinoides orales o inhibidores del TNF- α . Esto puede llevar a confusión diagnóstica. Los bloqueadores de IL-23 son el tratamiento adecuado para esta enfermedad genética.

El síndrome COPA lleva el nombre del gen y significa Coatmer Complex-I. El gen es responsable del tránsito de carga molecular desde el complejo de Golgi al retículo endoplásmico. La enfermedad cruza categorías de autoinflamatoria, autoinmunidad e inmunodeficiencia. Las características clínicas incluyen artritis, problemas renales y enfermedad pulmonar intersticial con posible hemorragia pulmonar. El tratamiento se basa en los síntomas y puede incluir ciclofosfamida o rituximab (durante las exacerbaciones

pulmonares), corticosteroides sistémicos, metotrexato, azatioprina, hidroxicloroquina, etanercept e IGIV.

El síndrome CRIA significa síndrome autoinflamatorio inducido por RIPK1 resistente a la escisión. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen RIPK1, que controla la respuesta del cuerpo a la inflamación y la muerte celular programada.

Las características clínicas que se presentan desde el nacimiento incluyen fiebre episódica persistente (cada 2 a 4 semanas), linfadenopatía, dolores abdominales intensos, problemas gastrointestinales, diarrea, dolores de cabeza, úlceras bucales, amigdalitis, agrandamiento del hígado y del bazo (hepatomegalia y esplenomegalia). Algunos pacientes pueden tener dolor en las articulaciones. Los inhibidores del TNF- α son tratamientos de primera línea.



Cont. FMF y AID presenta las nuevas enfermedades autoinflamatorias

El síndrome LAVLI significa vasculopatía y fibrosis hepática asociadas a Lyn quinasa. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen LYN, que es un regulador de la respuesta inmune. Las características clínicas son variables y pueden incluir erupción cutánea purpúrica, eritema periorbitario, inflamación testicular y hepatoesplenomegalia. La proteína C reactiva, la anemia, la trombocitopenia, las enzimas hepáticas elevadas, la leucocitosis y los autoanticuerpos circulantes también se presentan con anomalías. La enfermedad se observa en la infancia/primer infancia y el tratamiento incluye inhibidores del TNF- α y dasatinib.

El síndrome LIRSA significa pérdida de sensibilidad de IL-1R1 a IL-1RA. La enfermedad es causada por una mutación en IL1R1, que provoca una interacción defectuosa dependiente del enlace de hidrógeno. Esto da como resultado una sobreproducción de señalización de IL-1, que activa NF- κ B y conduce a una producción desregulada de citocinas y quimiocinas inflamatorias. Los síntomas clínicos incluyen artritis/osteomielitis erosiva y retraso en el desarrollo. El tratamiento utilizado es el bloqueador de IL-1 Canakinumab.

PAMI significa el gen PSTPIP1 (prolina-serina-treonina fosfatasa-proteína interactiva 1): síndrome causante inflamatorio asociado a la proteinemia relacionada con mieloides. El gen

PSTPIP1 codifica una proteína citoesquelética, altamente expresada en los tejidos hematopoyéticos. Funciona con varias proteínas implicadas en la organización del citoesqueleto y en los procesos inflamatorios. Las características clínicas incluyen: inflamación sistémica crónica, manifestaciones cutáneas y osteoarticulares, hepatoesplenomegalia, fiebre, linfadenopatía, anemia, retraso del crecimiento, neutropenia y elevación de zinc y MRP (s100A8). Los tratamientos incluyen corticosteroides, anakinra, ciclosporina A, canakinumab y productos biológicos anti-TNF. Recientemente se ha informado que el trasplante de células madre hematopoyéticas ha tenido éxito en cinco pacientes.



Paciente recién diagnosticado con PAMI.

Cont. FMF y AID presenta las nuevas enfermedades autoinflamatorias

El síndrome ROSAH significa distrofia de retina, edema del nervio óptico, esplenomegalia, anhidrosis y dolor de cabeza. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen ALPK1, que es un receptor de reconocimiento de patrones intracelular que detecta metabolitos de varias bacterias. La afección tiene fenotipos variables e incluye características clínicas de fiebres recurrentes, citopenias, anomalías dentales y ungueales, síndrome seco e inflamación meníngea cerebral. Hasta la fecha, se han descrito aproximadamente 60 personas con este síndrome en todo el mundo y han sido tratadas con varios fármacos, incluidos productos biológicos anti-IL-1, anti-IL-6 y anti-TNF- α .

El Síndrome SITRAME significa Erupción Macular Aguda Truncular Recurrente Inflamatoria Sistémica. Se cree que es causado por firmas de interferón alfa reguladas al alza, mientras que durante los brotes se presentan niveles plasmáticos elevados de CXCL10 y CCL19. La afección se desencadena por infecciones virales o por la vacunación con ARNm del SARS-CoV2. Los pacientes tuvieron reducciones de los brotes utilizando el bloqueador anti-IgE, Omalizumab.

Comuníquese con la FMF y AID para obtener cualquier referencia necesaria sobre estas enfermedades recién descubiertas.

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 todas las etnias y edades pueden verse afectadas.
- 4 Síntomas comunes: fiebre, erupción cutánea, dolores articulares y musculares, fatiga, dolor abdominal, vómitos, dolor de cabeza, etc.

II Encuentro sobre la Fiebre Mediterránea

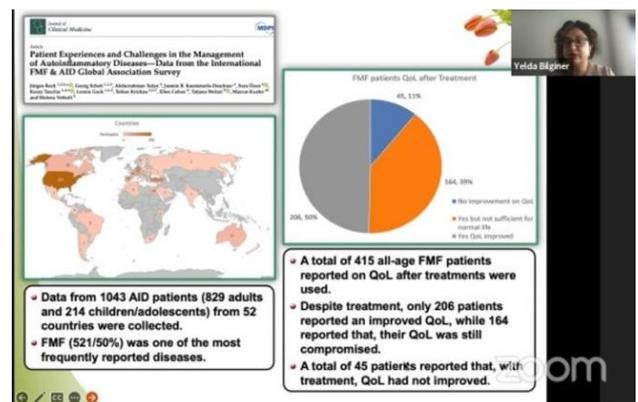
En mayo de este año, la 2.^a Reunión sobre la Fiebre Mediterránea Familiar se llevó a cabo en Estambul (Turquía), la cual fue organizada por la Sociedad de Reumatología Cerrahpaşa de Turquía. El evento está dirigido a profesionales médicos, tanto estudiantes como médicos de todo el mundo, que estén interesados en aprender nuevos conceptos sobre la Fiebre Mediterránea Familiar. La Asociación Global FMF y AID desea agradecer a Dr. Huri Özdoğan y Dr. Eldad Ben Chetrit por permitirnos asistir virtualmente a la reunión.

Durante las sesiones de apertura, la Dra. Yelda Bilginer presentó la última publicación de la FMF y AID, Experiencias de pacientes y desafíos en el manejo de enfermedades autoinflamatorias: datos de la Encuesta Internacional de la Asociación Global FMF y AID, como parte de un recuento de los artículos médicos más recientes sobre la FMF.

Los temas de interés incluyeron debates sobre

el papel de los inflamomas en la desregulación de la pirina, FMF en el mundo (en Japón, Italia y Arabia Saudita), diferencias de género en la presentación de la enfermedad, uso de diversos protocolos de fármacos con colchicina e IL-1 y la transición de pacientes con FMF de pediatría a adultos.

Como pacientes expertos, apreciamos escuchar a estos destacados expertos para conocer las investigaciones de vanguardia y otros factores relacionados con la Fiebre Mediterránea Familiar. La información mencionada nos permitirá guiar mejor a pacientes con FMF a nivel mundial.



Presentación de la Dra. Yelda Bilginer



Foto: Sociedad Reumatológica Cerrahpaşa, Turquía

Buscando una Cebra de Monica Hare

Cuando tenía casi 40 años, descubrí que estaba embarazada del bebé número cinco. Después del shock inicial, pronto me acostumbré a la idea. Cuando Myles hizo su debut unos meses después, el amor que sentía por él era indescriptible. Era sano y fuerte y crecía más rápido de lo que yo estaba preparada. Él completó nuestra familia.

Cuando Myles tenía tres meses, tuvo su primera fiebre y su médico nos dijo que debía ser un virus. Pronto se recuperó, pero unas tres semanas después tuvo otra fiebre. Lo llevamos al pediatra, quien lo examinó, le hizo un hisopado de la garganta y análisis de sangre, pero no resultó nada anormal. Se asumió otro virus. Este patrón de rutina continuó, ya que Myles tenía fiebre, vomitaba y temblaba. Lo sostenía sobre mi pecho, observaba su pequeño cuerpo sacudirse, sentía los latidos de su corazón acelerarse contra mí y oraba a Dios para que lo ayudara a superar este episodio.

Después de unos días, su fiebre disminuía y su papá y yo hablábamos de lo increíblemente saludable que estaba, a pesar de haber tenido recientemente una fiebre de 40,5°C. Era difícil comprender que nuestro niño juguetero había estado tan mal hace solo unos días.

Llevamos a Myles a tantos médicos y visitas a urgencias que perdimos la cuenta. Los profesionales médicos no sabían por qué estaba tan enfermo y nos indicaban que le diéramos medicamentos antifebriles (que eran

ineficaces) y que volviéramos si no mejoraba. Les dije a muchos de estos médicos que sus fiebres a menudo presentaban un patrón predecible. Desafortunadamente, no tenían respuestas y no sabía a quién más acudir.

Ver sufrir a mi pequeño fue una de las peores cosas que he experimentado en mi vida, y saber que pronto volvería a enfermarse era extremadamente frustrante ya que no había nada que pudiera hacer para detenerlo.

Lo llevamos a otro médico y me preguntó: "¿Alguna vez has oído hablar de PFAPA?" Respondí: "¿PF-qué?" Luego describió la enfermedad y me dio ESPERANZA. Investigé sobre los episodios febriles y me sorprendió cómo los síntomas de Myles encajaban con esta enfermedad. La doctora sabía sobre PFAPA porque el hijo de su compañera de trabajo padecía de esta enfermedad.

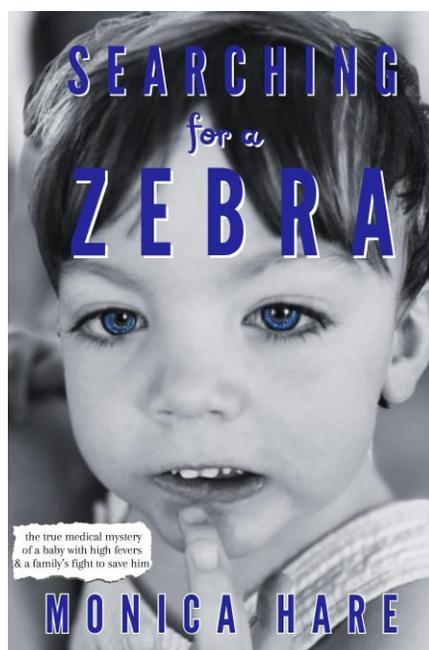


Foto proporcionada por Monica Hare

Cont. Buscando una Cebra de Monica Hare

Luego nos enviaron a un especialista en enfermedades infecciosas para confirmar la sospecha de PFAPA. Sin embargo, este nuevo médico más bien sospechaba que Myles tuviera un síndrome de fiebre periódica. Este dijo que cuando uno escucha a un animal galopar, es un caballo, no una cebra.

Después de unos largos dos años en los que mi bebé tuvo episodios dolorosos y de fiebre extrema, finalmente encontramos una reumatóloga con experiencia en enfermedades autoinflamatorias. Después de la primera cita, inmediatamente ordenó una prueba genética, que luego confirmaría el diagnóstico de Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) de nuestro hijo.

Ya con su diagnóstico de FMF, Myles finalmente está siendo tratado y recibe inyecciones mensuales de Ilaris para controlar los episodios de fiebre. Si bien algunos días puedo decir que no se siente mejor y ocasionalmente experimenta síntomas entre los brotes, ahora puede jugar y crecer como cualquier niño de cinco años. Siempre estaré agradecida al médico que sugirió un diagnóstico de PFAPA y a la reumatóloga pediátrica, que no solo escuchó nuestras inquietudes, sino que nos brindó un diagnóstico que nos cambió la vida.

Niños y adultos de todo el mundo están experimentando lo que le pasó mi hijo. Por eso decidí que quería hacer algo para apoyar a esas familias y ayudar a crear conciencia para

que otros pacientes y familias puedan recibir ayuda más oportuna.

En febrero de este año publiqué un libro llamado “Buscando una Cebra” sobre el viaje de Myles con la esperanza de dar a conocer estas enfermedades autoinflamatorias y para que las personas aprendan a defenderse a sí mismas y a sus hijos. Dios le dio a Myles y a mi familia la fuerza para superar una de las experiencias más difíciles de nuestras vidas.

La Asociación Global FMF y AID ha sido una guía para mí y continúa estando ahí para mi familia. Si todos trabajamos juntos, mejoraremos las cosas para quienes luchan contra estas enfermedades autoinflamatorias.

El 20% de todos los ingresos de la venta del libro serán donados al fondo médico de la Asociación Global FMF y AID.

El libro en inglés puede adquirirse en [Amazon](#).



Foto proporcionada por Monica Hare

Manual para padres por Monica Hare

Doctor: "Su hijo está resfriado."

Madre: "Cómo dice?"

Doctor: "Su hijo está resfriado. Sé que le gustaría que le dijera que tiene alguna enfermedad rara, pero cuando escuche el ruido de un animal galopando, normalmente es un caballo y no una cebra.

Este es el diálogo entre una madre y el especialista que atendía a su hijo desde hacía varios meses. A pesar de que el bebé presentaba fiebres recurrentes de 40,5°C, el médico acababa de no tomarlos en serio por última vez. Aunque los síntomas y los marcadores de inflamación del niño coincidían perfectamente con una enfermedad febril (¡sin síntomas de resfriado!), estaba claro que el médico no iba a ayudar a su hijo.

Esta historia, lamentablemente, no es única. Los niños con enfermedades autoinflamatorias tardan un promedio de tres años en recibir un diagnóstico. Entonces, ¿qué pueden hacer los padres?

Defienda respetuosamente a su hijo. Usted es la voz de su hijo. Dígale al médico lo que le preocupa. Sea específico.

Estar listo. Incluso si está muy familiarizado con su médico, las visitas al médico son estresantes. En muchos casos, usted está preocupado, a veces intimidado y, a menudo, funciona con poco o ningún sueño.

- Anote sus preguntas e inquietudes. Cuando el médico entra y sale corriendo, es fácil olvidar algo que ha estado en su mente durante semanas.
- Imprima y lleve todos los informes médicos pertinentes sobre la situación de su hijo y entréguelos al médico (atención de urgencia/visita de emergencia, etc.).
- Si ha estado llevando un diario sobre las fiebres y los síntomas de su hijo, así como fotos de síntomas visibles, llévelo con usted. (Si todavía no tiene uno, ¡comience hoy!)
- Dependiendo de la edad de su hijo, lleve algo que lo mantenga ocupado. Estas visitas también son estresantes para ellos. Se puede amamantar o abrazar a un bebé mientras habla con el médico. Para los niños pequeños, un tablero de dibujo LED o un juguete nuevo es una gran distracción. Los niños mayores pueden ver vídeos en un teléfono con auriculares.

... cuando es una cebra y no un caballo!



Foto de Alp Cem en Pixabay.

Cont. Manual para padres por Monica Hare

Infórmese. Es difícil encontrar profesionales médicos expertos en enfermedades autoinflamatorias. Para ser justos, existen muchas enfermedades raras y, como su nombre lo indica (raro), es posible que los médicos nunca hayan visto ningún caso de FMF o PFAPA en comparación con enfermedades más comunes.

- Investigue los síntomas de su hijo.
- Si encuentra enfermedades que coincidan con esos síntomas, investigue y aprenda todo lo que pueda.
- Estar bien informado no sólo le dará la confianza para hablar, sino que también le ayudará a tener conversaciones inteligentes y productivas con su médico. También le permitirá comprender mejor su perspectiva.
- Cuando diagnostiquen a su hijo, usted querrá saber todo lo posible sobre su enfermedad y las opciones de tratamiento.

Diga adiós. Los médicos son humanos. Algunos de ellos son las personas más amables y abnegadas que jamás haya conocido. Su objetivo en la vida es ayudarlo a usted, a su hijo y a cualquier otra persona que tenga un problema de salud. Sin embargo, hay otros que no son adecuados para algunos pacientes. ¿Qué hace si un médico no escucha sus inquietudes, lo incomoda o simplemente no hace lo suficiente para ayudar a su hijo?

Váyase. No suplique, no levante la voz ni use lenguaje inapropiado. No provoque una escena que quizás se haga viral en las redes sociales. No se quede durante meses (como hacen muchos padres), pensando que el médico verá la luz o, más exactamente, los resultados de las pruebas y los síntomas y dirá: “Sabe, me equivoqué”.

- Su hijo tiene una enfermedad genética rara. Sólo váyase, de forma rápida y educada, pero antes de hacerlo, obtenga una copia del expediente de su hijo.
- Hay otros médicos disponibles. Puede que sean necesarias varias citas, pero cuando encuentre el indicado, lo sabrá.
- Hacer una escena no ayudará a su hijo. Lo escoltarán hasta la salida. Incluso podrían hacer que lo arresten o lo denuncien a los servicios de protección infantil, pero no ayudará a que su hijo reciba la atención que necesita o merece.

Pida ayuda. Hay personas que lo ayudarán a encontrar un buen médico. La Asociación Global FMF y AID puede ayudarlo a navegar por el sistema médico y encontrar ayuda para su hijo. Tienen una página de Facebook y varios grupos de apoyo en muchos idiomas donde pueden hablar con otros pacientes y padres. Es un gran recurso para encontrar respuestas y recibir ayuda las 24 horas del día, 7 días a la semana.

Buzzy: El innovador dispositivo médico para reducir el dolor en niños

“Buzzy” es un dispositivo apto para niños con forma de abeja o mariquita diseñado para reducir el dolor en niños de todas las edades y en adultos cuando reciben inyecciones. Este dispositivo utiliza frío (a través de sus alas) y vibraciones para reducir el dolor y la sensibilidad inhibiendo el sistema nervioso.

Las aplicaciones del dispositivo son diversas, ya que se puede utilizar para vacunas, extracciones de sangre, infusiones e inyecciones de medicamentos. Buzzy se puede utilizar en casa o llevar al consultorio médico o al hospital debido a su tamaño compacto y portabilidad. Los padres nos informan que Buzzy ayudó a sus hijos durante las inyecciones distrayéndolos y aliviando el dolor.

Nos complacemos en informar que la FMF y AID ha proporcionado Buzzys a varios niños con enfermedades autoinflamatorias. Todos han tenido éxito usando Buzzy para aumentar su tolerancia a las inyecciones anti-IL-1.

Debido a los comentarios positivos, la FMF y AID incluirá su disponibilidad a través de su programa global de asistencia médica, en un esfuerzo por hacer que las inyecciones sean menos traumáticas para los niños.

Descargo de responsabilidad: La asociación FMF y AID no recibe ninguna compensación financiera por la venta o el uso de Buzzy.



Foto proporcionada por los padres.



Foto proporcionada por los padres.

¡Ningún paciente será dejado atrás!
COLLAGE DE PACIENTES



Seguimiento de la historia de Antonella: un caso de NOMID/CINCA en Ecuador



La asociación FMF y AID continúa brindando apoyo a una pequeña muy especial, Antonella. Como informamos en nuestra revista 2023, Antonella fue diagnosticada con NOMID/CINCA a la edad de 6 meses. NOMID/CINCA es la forma más rara y grave del Síndrome Periódico Asociado a la Criopirina (CAPS), y el tratamiento es crucial para la supervivencia.

A pesar de que CAPS es una enfermedad única y rara (1 en un millón), el médico que inicialmente trató y manejó el caso de Antonella, reconoció que se trataba de una enfermedad autoinflamatoria debido a sus conocimientos. Luego ordenó una prueba genética la cual confirmó el diagnóstico. Lamentablemente, este maravilloso médico fue despedido de su trabajo por emitir un certificado con el medicamento mientras conseguía la aprobación de la farmacia. Hizo esto para ganar tiempo, ya que el trámite demora meses.

El tratamiento biológico Kineret (Anakinra), utilizado para tratar esta enfermedad, no estaba disponible en el Ecuador al momento de su diagnóstico. Los padres de Antonella iniciaron una campaña para crear conciencia y dar a conocer la enfermedad de su hija, en un esfuerzo por alentar al Ministerio de Salud a autorizar e importar el medicamento al Ecuador.

Los padres contactaron a la prensa para hacer público el caso de su niña, y participaron en entrevistas y otros programas similares para contar la historia médica de su hija.



Foto proporcionada por los padres.

También reclutaron a personas conocidas de las industrias del entretenimiento, la música y el deporte para que fueran embajadores de su hija, los cuales grababan y compartían mensajes en las redes sociales alentando a los funcionarios gubernamentales a traer este tratamiento vital al país para salvar a Antonella.

A lo largo de dos años de esfuerzo de esta familia para salvar a su hija, la Asociación FMF y AID brindó su apoyo continuo a los padres y al equipo médico de Antonella.

Debido a la gravedad de la condición de la niña, la FMF y AID propuso varias opciones, incluida la compra del medicamento en el extranjero, obtener el medicamento a través de instituciones médicas reconocidas o reubicar a la familia en otro país.

Desafortunadamente, debido a cuestiones regulatorias en el Ecuador, fue imposible importar el medicamento y la reubicación de la familia no era factible. Luego se determinó que la única solución era presentar una demanda contra el gobierno Ecuatoriano.

Cont. Historia de Antonella: un caso de NOMID/CINCA en Ecuador



Afortunadamente, la familia ganó el caso en poco tiempo y se ordenó al hospital la compra del medicamento. Después de lo cual, FMF y AID proporcionó información crítica al equipo médico sobre los proveedores de medicamentos en Sudamérica y los múltiples canales de licitación, para asegurar un acuerdo sobre el medicamento.

El 2 de abril de 2024 se llevó a cabo una ceremonia oficial a la que asistió la primera dama de Ecuador, Lavinia Valbonesi, donde hizo entrega de la primera caja de Kineret a los padres de Antonella en nombre de su esposo, el presidente Daniel Noboa.

La llegada de esta medicación vital requirió esfuerzos coordinados entre la dirección interinstitucional del Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS), el Servicio Nacional de Contrataciones Públicas (Sercop), la Dirección Nacional de Regulación, Control y Vigilancia Sanitaria (Arcsa), y todos quienes trabajaron juntos para adquirir el Kineret y poder tratar al primer paciente con NOMID/CINCA en Ecuador.

La primera dama, Lavinia Valbonesi, destacó la coordinación de estas instituciones para lograr un objetivo común en beneficio de la menor. “Todos nos hemos unido a través de nuestras trincheras para poder ayudar a esta pequeña princesa, marcando un precedente en el caso de Antonella.

Hemos demostrado que todos debemos conectarnos para lograr que más niños y niñas puedan tener un mejor estilo de vida con sus familias.”



Izquierda: Antonella con su Mamá
Derecha: Primera Dama del Ecuador,
Lavinia Valbonesi

El padre de Antonella agradeció a la Primera Dama, a las autoridades y a los médicos que siempre apoyaron a su familia. “Por fin llegó el día para que mi hija reciba el medicamento. Es muy gratificante. Quiero agradecerles a todos de todo corazón. Esta lucha ha sido de dos años para conseguir el medicamento para que mi hija pueda tener una mejor calidad de vida.”



Fotos proporcionadas por los padres.

La FMF y AID se complace en informar que Antonella ha tenido una excelente respuesta al Kineret, el cual ha reducido su dolor, aumentado su apetito y crecimiento, ayudado con su urticaria y mejorado su función cognitiva.

Rhyker con HIDS en EE.UU.



El primer año de vida de nuestro hijo Rhyker fue saludable y maravilloso, pero a los 13 meses enfermó, requiriendo hospitalización y lamentablemente le diagnosticaron la enfermedad de Kawasaki. Luego lo derivaron a su primer reumatólogo, cardiólogo y especialista en enfermedades infecciosas.

Mientras esperábamos varios meses para ser atendidos por el reumatólogo, Rhyker tuvo otros dos episodios de fiebre prolongados, que fueron diferentes a los anteriores. Como madre primeriza, no tenía idea de qué hacer, pero tomé fotografías de sus erupciones, llagas en la boca y articulaciones inflamadas. Afortunadamente, mi hijo tiene un excelente médico de atención primaria. En cada visita hablábamos de sus síntomas, que incluían fiebres de 39,6°C o más, dolor e hinchazón de las articulaciones, dolor de estómago, úlceras en la boca, inflamación de los ganglios linfáticos y erupciones cutáneas. El doctor ordenaba análisis de sangre, lo que más tarde ayudaría con su diagnóstico.

Después de nuestra primera cita con reumatología/enfermedades infecciosas, salimos desanimados, confundidos y con ganas de más respuestas. Durante la visita nos hablaron sobre el síndrome de PFAPA y la doctora dijo que estaba segura de que ese era su diagnóstico. Posteriormente, leí mucho sobre PFAPA y vi que los síntomas de Rhyker no coincidían con esta enfermedad.

El médico le recetó prednisolona y nos dijo que la probáramos en su próximo episodio de fiebre. Hicimos esto durante los siguientes tres meses sin resultados positivos.



Foto proporcionada por los padres.

Cuando regresamos para la siguiente cita, estaba preparada, ya que había leído más, había tomado fotografías y anotado todos los síntomas. Por más que presioné mucho a los médicos para que le hicieran la prueba genética, estos se negaron. Al final de la cita salí llorando, sintiéndome desesperada y no escuchada. El médico decidió recetarle cimetidina junto con prednisolona. A pesar de mi desacuerdo con este enfoque, pasaron tres meses más de episodios febriles sin que los síntomas desaparecieran con ambos medicamentos.

Cont. Rhyker con HIDS en EE.UU.



Finalmente llegué a mi límite y a la próxima cita le dije al médico que no me iría hasta que no me diera la orden para la prueba genética.

Una semana después, llegó el kit para la prueba genética con la saliva y envié la muestra. Los resultados llegaron dos semanas más tarde y el médico nos informó que no se encontraron anomalías, pero que necesitábamos encontrar un nuevo hospital. Así que nos derivaron a nuestro segundo hospital infantil más cercano, a unas dos horas y media de distancia. Concertamos una cita y nos atendieron rápidamente. Cuando entramos al hospital, nos quedamos asombrados y supimos que iba a ser una experiencia mejor.

Cuando nos reunimos con el médico, él estaba preparado con todos los resultados de la prueba genética de Rhyker y los análisis de sangre realizados por nuestro pediatra. Nos comenzó a hacer preguntas y realmente escuchó nuestras respuestas. Además, había comparado los supuestos resultados genéticos normales con la información sobre MKD/HIDS. Durante la consulta nos sentimos escuchados, comprendidos y simpatizados. Luego, el médico confirmó que Rhyker tenía una anomalía en el gen MVK, lo cual nos dejó conmovidos, pero no sorprendidos. En ese momento, supimos que ese hospital fue la elección correcta para nuestro hijo. Al mes siguiente después de esa cita inicial comenzamos con Ilaris (medicamento) con

resultados sorprendentes y solo hemos tenido un episodio en los últimos 8 meses.

Encontrar apoyo es una necesidad esencial cuando se trata de un niño que padece una enfermedad rara. Afortunadamente, encontré a la Asociación Global FMF y AID en Facebook. El grupo de apoyo ha abierto una comunidad completamente nueva para personas que atraviesan problemas similares a los de nuestra familia. No podría agradecerles lo suficiente por estar siempre atentos y permitirnos ver a otros niños pasando por lo mismo que nosotros.



Fotos proporcionadas por los padres.

Chloe con uSAID en Australia



Vivimos en la zona rural de Queensland, aproximadamente a cinco horas de Brisbane, lo que hace todo más difícil cuando Chloe necesita atención médica adecuada.

A mi hija, que ahora tiene 11 años, le diagnosticaron la enfermedad de Kawasaki cuando tenía 17 meses y fue tratada al quinto día con IVIG. Durante los siguientes tres meses, tuvo una artritis bastante severa pero después de esto se recuperó. Luego a los 3 años de edad comenzó a tener dolores en las articulaciones y de barriga. Su pediatra no pudo diagnosticar ningún problema. Luego buscamos ayuda de un reumatólogo privado, que no estaba convencido de que sus síntomas fueran relevantes. Luego Chloe empezó a mejorar.

Entre los 5 y 7 años, mi hija comenzó a tener dolores articulares intermitentes, periodos de fatiga y malestar generalizado. Primero creímos que eran episodios virales hasta que se volvieron regulares y con mayor intensidad. Por las noches le salían erupciones en el pecho, abdomen, brazos y piernas después de la ducha y su lengua se ulceraba y le dolía mucho. Durante los próximos dos años, siguió teniendo episodios de dolor en las articulaciones, inflamación de los ganglios linfáticos, dolor de cabeza y fatiga, pero no identificamos ningún patrón significativo. Contactamos a un reumatólogo privado para una revisión más detallada, pero nuevamente, sentimos como que estaba descartando los

nuevos síntomas al etiquetarlos como virales y nos dijo que regresáramos en varios meses para otra cita. Parecía como si simplemente estuviera usando el caso de nuestra hija como una situación para ganar dinero. Después de este encuentro, comenzamos a llevar un diario muy específico de sus síntomas, a fotografiar erupciones y a monitorear todos los síntomas bucales. Sentimos firmemente que su condición no era viral y decidimos que necesitábamos más ayuda médica.

Luego obtuvimos una derivación a inmunología en el hospital infantil de nuestro estado y sentimos que finalmente nos estaban tomando en serio con respecto a su caso.

Pasó un año y comenzamos a usar prednisona para los brotes. Necesitaba tres dosis antes de que el medicamento le hiciera efecto. En ese momento, me sentí muy frustrada así que decidí investigar sus síntomas en Google para ver de qué otras enfermedades podrían tratarse y también me uní a varios grupos en Facebook.



Foto proporcionada por los padres.

Chloe con uSAID en Australia



Luego el pediatra privado organizó una prueba genética. Los resultados arrojaron cuatro variantes de significado incierto y proporcionaron pocas pistas sobre cuál podría ser la causa de la enfermedad.

Hace dos años, nuestra hija finalmente comenzó a tomar colchicina, pero desafortunadamente nunca pudo alcanzar una dosis terapéutica debido a problemas gastrointestinales. Luego intentamos aumentar la dosis en pequeños incrementos durante un largo período de tiempo, pero desafortunadamente tuvo los mismos efectos secundarios. Luego volvimos a tratar los brotes con prednisona.

Este año, inmunología se incorporó a nuestro equipo de tratamiento junto con reumatología. Se inició una prueba con Anakinra y, aunque tuvo un éxito limitado, se suspendió porque no detuvo los brotes. Al momento de escribir esta historia, Chloe ha estado hospitalizada durante 8 días en un hospital a 5 horas de casa.

Los valores inflamatorios de mi hija nunca están elevados, aunque si tiene algo de neutropenia cíclica. Actualmente estamos en el limbo sin opciones de tratamiento, ya que Ilaris no está disponible en Australia. El equipo médico no está interesado en probar productos biológicos costosos debido a los resultados genéticos negativos de mi hija.

Es realmente difícil cuando el paciente no encaja una casilla específica, limitando el diagnóstico y el tratamiento. Lamentablemente, Chloe ha faltado 70 días de escuela este año y solo estamos a la mitad del tercer trimestre. Las estancias hospitalarias son duras para mi otra hija, que sólo tiene 9 años, y para mi marido, que tiene que arreglárselas solo en casa.

Nuestra hija se está perdiendo las competencias atléticas y de netball, que son sus actividades favoritas y también extraña a sus amigas.



Foto proporcionada por los padres.

Estoy muy agradecida por el apoyo de la Asociación FMF y AID. Como madre, uno se siente sola al tratar de descubrir qué es lo que tiene su hijo que no se encuentra bien cada mes y los equipos médicos lo descartan como viral. El apoyo de esta organización me ha permitido defender a mi hija utilizando evidencia e investigaciones reales para respaldar las solicitudes de tratamiento y formalizar un diagnóstico potencial.

Beni con HIDS en Argentina



Nuestro hijo Beni nació con epilepsia y a los dos meses presentó convulsiones y al poco tiempo comenzó a tener fiebre cada dos semanas. A la edad de seis meses, le diagnosticaron retrasos motores y recibió apoyo kinesiológico.

A los nueve meses desarrolló un hematoma subdural encapsulado que afortunadamente no requirió cirugía. Sin embargo, sus fiebres altas continuaron y ahora estaban acompañadas de múltiples ganglios linfáticos inflamados, diarrea crónica, inflamación abdominal, lesiones cutáneas tipo rash y brotes eritematosos recurrentes.

A los 3 años, Beni fue operado de apendicitis y durante el procedimiento, el médico notó varias adherencias inusuales, lo que llevó a nuestro inmunólogo a sospechar que posiblemente tenía una enfermedad autoinflamatoria. Para confirmar su sospecha, el médico inscribió a nuestro hijo en un programa gratuito que realiza estudios genéticos en niños con sospecha de enfermedades raras.

En febrero de este año, nos llamaron al hospital para hacerle un examen de sangre. Desafortunadamente, unas semanas más tarde, Beni tuvo que someterse a otra cirugía, esta vez por obstrucción intestinal. Una vez más se evidenciaron bridas firmes entre el yeyuno y el mesenterio.

La sospecha del médico de una enfermedad

autoinflamatoria se hizo más fuerte y se inició tratamiento con colchicina, al cual Beni respondió favorablemente.

En abril finalmente recibimos el diagnóstico: una variante patogénica en el gen MVK, indicativa del Síndrome de Hiper IgD (HIDS), fue confirmada por homocigosidad asociada a un fenotipo compatible con la enfermedad.

La presentación severa de HIDS ha impactado el crecimiento de Beni y el equipo médico expresó preocupación de que pudiera provocar complicaciones como oclusión intestinal, amiloidosis y síndrome de activación macrofágica. Por ello, los médicos recomendaron iniciar el tratamiento con canakinumab, lo que marcó el inicio de nuestra lucha por conseguir la medicación. Beni es el único niño en nuestra provincia con diagnóstico de HIDS. Cuando nos dieron el diagnóstico, nuestro mundo se derrumbó.



Foto proporcionada por los padres.

Cont. Beni con HIDS en Argentina



Quedamos devastados, especialmente cuando supimos que el tratamiento que nuestro hijo necesitaba tenía un costo mensual extraordinariamente alto, mucho más allá de nuestras posibilidades. En mi desesperación, busqué ayuda por todas partes, tanto dentro como fuera del país. Afortunadamente, la Asociación Global FMF y AID con sede en Suiza, escuchó de nuestro caso y se pusieron en contacto con nosotros. Fue entonces cuando nuestra perspectiva comenzó a cambiar cuando Malena se convirtió en nuestro pilar de fortaleza, para enfrentar la situación médica. Nos consiguió los contactos en Argentina para poder acceder a la medicación. También me agregó a un grupo de apoyo por lo cual estamos inmensamente agradecidos.

Hoy Beni tiene cuatro años y está a la espera de iniciar el tratamiento. El apoyo de otros padres que también luchan por una mejor calidad de vida para sus hijos con enfermedades autoinflamatorias ha sido increíblemente importante para nuestra familia. Saber que contábamos con el apoyo y respaldo de una organización como la FMF y AID fue profundamente reconfortante. Además, ya no nos sentimos solos, ya que hay muchas personas preocupadas por nosotros, incluyendo a Malena. Ella sigue en constante comunicación con nosotros, siempre preguntando por la salud de Beni y cómo va el proceso de obtención del medicamento.

Estamos profundamente agradecidos, de todo corazón, por el apoyo que nos ha brindado la FMF y AID. Doy gracias a Dios por traer esta asociación a nuestras vidas y por toda la ayuda y el apoyo brindado.



Fotos proporcionadas por los padres.

Malena con TRAPS en Argentina



Malena es nuestra hija de 3 años que ha crecido con fiebres mensuales recurrentes. Muchas veces buscábamos ayuda en el hospital local, donde continuamente le tomaban muestras para detectar virus o infecciones, pero siempre daba negativo para enfermedades.

En un momento, un amable médico sugirió que el caso de nuestra hija parecía complejo y la remitió al Hospital Infantil Garrahan de Buenos Aires. Llevarla a este hospital cambió su vida y la de toda nuestra familia, a pesar de nuestros temores sobre cuál podría ser su diagnóstico.

El equipo con el que consultamos sugirió que se sometiera a un estudio genético para determinar cuál podría ser la causa de sus síntomas. Después de esperar un buen tiempo por los resultados, su reumatólogo finalmente nos llamó para informarnos que tenía una rara enfermedad autoinflamatoria llamada Síndrome de TRAPS, que significa síndrome periódico asociado al receptor del factor de necrosis tumoral, una enfermedad genética sin cura.

Entonces los médicos me dijeron que había un medicamento que la ayudaría a tener una mejor calidad de vida. Sin embargo, este medicamento cuesta millones de pesos argentinos. Luego de lo cual, el sistema social, al enterarse de su diagnóstico, le dio la espalda a nuestro caso y nos canceló sin nuestro consentimiento, sin haber firmado ningún papel.

Existía una última opción, la cual era recibir el medicamento a través de nuestro ministerio nacional, pero requería que nuestra familia renunciara a sus ingresos. Así es como mi esposo se vio obligado a renunciar a su trabajo en el banco para que nuestra hija pudiera recibir este medicamento que le salvó la vida.

Nosotros teníamos muy poca información sobre esta enfermedad y su tratamiento, por lo que tenía muchas preguntas. Busqué en línea y encontré la Asociación Global FMF y AID. Estoy muy agradecida que me apoyaran y me ayudaran a comprender tanto la enfermedad como el tratamiento biológico anti_IL-1. Ya no me sentía sola y era reconfortante saber que tenía a alguien a quien acudir con todas mis preguntas, cada vez que necesitaba respuestas o más información.



Foto proporcionada por los padres.

Cont. Malena con TRAPS en Argentina



Nuestra hija, a pesar de su corta edad, entiende que tiene una enfermedad rara llamada TRAPS. Cuando se siente mal, sabe que debemos ir al hospital para averiguar de dónde proviene su inflamación para una mayor investigación y tratamiento.

Aunque sus médicos han aumentado la dosis de su medicación biológica, hay momentos en los que se siente realmente mal. Lamentablemente, mi hija también presenta síntomas entre los brotes.

Actualmente estamos esperando los resultados de su reciente biopsia de pulmón, debido a discrepancias en sus tomografías computarizadas.

Seguiremos luchando por ella porque a pesar de que tiene aprobación para el medicamento, existe la preocupación continua de que el gobierno deje de proporcionárselo.

Siempre defenderemos a nuestra hija y haremos todo lo que sea necesario para garantizar que siga recibiendo sus tratamientos que impactan su vida.

Gracias nuevamente a la FMF y AID por todo su apoyo y amabilidad en el caso de nuestra niña. El apoyo que nos han brindado nos ayuda a recorrer este viaje que es extremadamente difícil.

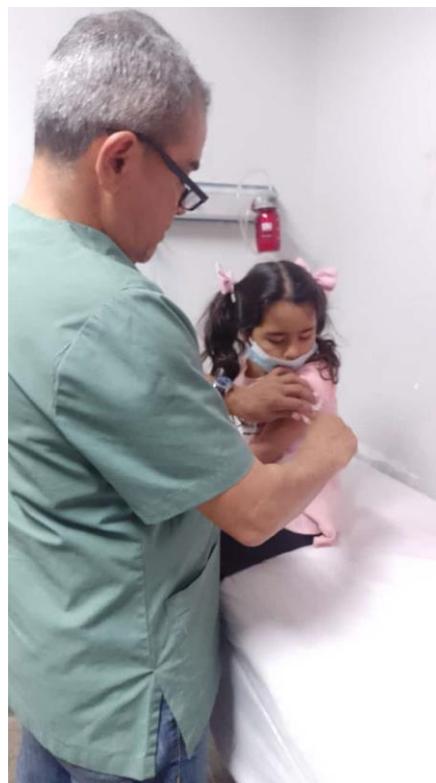


Foto proporcionada por los padres.

Wiktor con Fiebre Mediterránea Familiar en Polonia



Mi hijo ha estado luchando con diversas dolencias desde los primeros meses de vida. Cuando era pequeño, tenía erupciones cutáneas recurrentes y fiebre. La dificultad para respirar también fue un síntoma muy común.

Cuando tenía 3 años, desarrolló un dolor abdominal severo que aparecía cada pocos días. Además, se encontró una lesión en el tronco del encéfalo, que los médicos creyeron que se trataba de una malformación vascular. Wiktor fue hospitalizado a menudo por sus brotes y lamentablemente contrajo sepsis inflamatoria.

Entre los 4 y 8 años fue atendido en el servicio de reumatología por fuertes dolores articulares. El líquido se acumulaba en las articulaciones, lo cual le dificultaba caminar. También fue atendido en el servicio de neumología por acumulación de líquido en la pleura. Este grave problema le dificultaba respirar.

La condición de Wiktor empeoró cuando comenzó a aparecer líquido en el peritoneo y en el escroto. Mi pobre hijo no tenía ni un lugar en el cuerpo que no le doliera. Este fue un período muy difícil para nuestra familia. Socializar con amigos y familiares se volvió imposible. Su sistema inmunológico estaba tan debilitado que tuvimos que olvidarnos de actividades fuera de casa por miedo a que contrajera una infección o un virus.

Mi hijo estaba tan enfermo que no podía asistir a la escuela, así que tuvimos que cambiar a la educación en casa. Continuó teniendo fiebres y dolores incontrolables en todo el cuerpo. Los médicos no podían descubrir lo que le pasaba y a menudo lo acusaban de exagerar su dolor. Intentaron convencernos de que su dolor no era tan intenso.

Cuando mi hijo tenía 10 años, un médico del departamento de reumatología pensó que Wiktor podría tener Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) y nos envió a un hospital especializado.



Foto proporcionada por los padres.

cont. Wiktor con Fiebre Mediterránea en Polonia



Luego llevamos a Wiktor al departamento de inmunología del Centro de Salud Infantil de Varsovia, donde comenzaron el proceso de diagnóstico y determinaron que tenía FMF. Luego fue tratado con colchicina y desafortunadamente, no fue efectivo para controlar sus síntomas a pesar de usar el medicamento durante más de un año.

Continuó teniendo fiebres altas con brotes más prolongados, ya que se acumulaba líquido en las cavidades de su cuerpo, y sufría de diarreas intensa. Mi hijo no podía ganar peso y cuando tenía 11 años pesaba solamente 27 kg. El hospital no estaba dispuesto a ofrecernos ningún otro tratamiento.

Gracias a la excelente ayuda de la Asociación Global FMF y AID, nuestra familia aprendió que es posible tratar la FMF con medicamentos biológicos como Kineret e Ilaris. Agradecemos toda la información que nos brindaron a nosotros y al médico tratante de nuestro hijo.

Su apoyo, disposición para ayudar y asistencia atenta han sido invaluable para el caso de nuestro hijo. La Asociación FMF y AID ayudó a garantizar que Wiktor recibiera Kineret, que le salvó la vida. Este medicamento milagroso inicialmente redujo la fiebre y el dolor abdominal. Además, mi hijo aumentó de peso, creció y ahora es un niño bien formado.

Desafortunadamente, el Kineret no funciona al 100 por ciento, ya que Wiktor sigue teniendo brotes. Aunque estos brotes son menos frecuentes, se han vuelto más preocupantes, ya que ha tenido pericarditis cuatro veces en los últimos dos años. Su principal problema es que el líquido continúa acumulándose en el pericardio con frecuencia, lo que limita significativamente su capacidad física. Wiktor debe tomar diuréticos a diario y no puede hacer ejercicio. Gracias al tratamiento de Kineret, pudo regresar a la escuela. Sin embargo, su sistema inmunológico es débil y, a menudo, debe quedarse en casa o ser hospitalizado.

La FMF y AID continúa apoyando a Wiktor y nos ayuda a navegar otras opciones médicas para el caso de nuestro hijo.



Foto proporcionada por los padres.

Janek con uSAID e Inmunodeficiencia Primaria en Polonia



Durante los primeros años de vida de nuestro hijo, no hubo señales de que algo andaba mal con su salud. Sin embargo, a los 4 años, a nuestro hijo Janek le diagnosticaron retrasos neurológicos y a menudo padecía infecciones y episodios de dolor abdominal. Tenía fiebre con cada vacuna infantil que le administraban. También se descubrió que padecía inmunodeficiencia de IgA, así como frecuentemente de asma bronquial.

Desde noviembre de 2021, ha estado luchando contra fiebres recurrentes, acompañadas de manifestaciones cutáneas en el tronco y las extremidades, PCR elevada acompañada de neutrofilia, dolor en las articulaciones, hinchazón y problemas abdominales. Debido a estos síntomas, Janek ha sido atendido en nuestro hospital infantil local, pero hasta la fecha, sus médicos no han podido hacer un diagnóstico completo.

En junio de 2023, nuestro hijo calificó para el tratamiento de un síndrome autoinflamatorio congénito y comenzó el tratamiento con Kineret. Desafortunadamente, tuvo poco efecto, ya que siguió teniendo más brotes que antes. Se suspendió la medicación y luego se le trató con colchicina y esteroides, sin resultados positivos.

Gracias a la Asociación Global FMF y AID, tenemos la esperanza de un mayor diagnóstico para nuestro hijo, ya que nos están ayudando a encontrar un centro de especialidad europeo

para abordar su combinación de Inmunodeficiencia y enfermedad autoinflamatoria. Lamentablemente, en Polonia sus médicos nos han informado que no es posible realizar más diagnósticos ni tratamientos. Esperamos que el apoyo de la FMF y la AID en estos tiempos difíciles, además de su ayuda financiera para viajar, nos ayuden a descubrir su enfermedad y el protocolo de tratamiento adecuado.

Junto con el apoyo de la Asociación FMF y AID, nuestra familia actualmente está recaudando fondos para ayudar con los costos médicos y viajes futuros. Mi familia y yo horneamos pasteles, dulces, albóndigas y hacemos conservas para vender en varios mercados al aire libre. También tenemos un grupo de Facebook donde subastamos artículos donados para apoyar esta iniciativa. Es maravilloso para nuestra familia saber que no estamos solos y gracias a la organización FMF y AID, sabemos que hay esperanza en el futuro para salvar a nuestro hijo.



Fotos proporcionadas por los padres.

Familia con uSAID e Inmunodeficiencia Primaria en Sudáfrica



Soy madre de dos niños con una enfermedad autoinflamatoria sistémica indiferenciada (uSAID) y con inmunodeficiencia primaria, de las cuales yo también sufro. Mis hijos, Shaun y Elisha, han estado enfermos desde que nacieron, pero sus síntomas se han manifestado de manera diferente.

El primer ingreso hospitalario de Shaun fue a las dos semanas de nacido debido a sus altas fiebres. Mi hija Elisha no requirió hospitalización hasta los cuatro meses. No tenía fiebre, pero lloraba continuamente hasta ponerse azul y sufría graves problemas gastrointestinales.

Durante los brotes, sus marcadores inflamatorios tienden a estar elevados, aunque no siempre. Sin embargo, sus recuentos de plaquetas estaban consistentemente altos, tanto durante como fuera de los brotes. Los episodios febriles, acompañados de dolor en las articulaciones, suelen durar de 3 a 5 días en Elisha y hasta 12 días en Shaun, a menudo con síntomas respiratorios.

Ambos niños sufren infecciones recurrentes de oído, bronquitis, neumonía, fiebre alta, dolores de cabeza, dolor abdominal, hinchazón y dolor en las articulaciones, dolor de garganta, úlceras en la boca, ganglios linfáticos inflamados, sangre en las heces y dolorosos ojos rojos. También son anémicos. Sus brotes pueden ser provocados por vacunas, esfuerzo físico (como deportes) y temperaturas frías.



Fotos proporcionadas por los padres.

Cont. Familia con uSAID e Inmunodeficiencia Primaria en Sudáfrica



Hoy mi hija tiene 7 años y mi hijo 10. Desafortunadamente, no ha sido una trayectoria fácil para mi familia. A lo largo de los años, hemos visto innumerables médicos en nuestra búsqueda de respuestas. El desafío es que Sudáfrica carece de reumatólogos con conocimientos especializados en enfermedades autoinflamatorias.

No fue hasta hace poco que encontramos a un especialista, pero estaba en otra ciudad, lo que significó gastos de viaje y alojamiento para toda nuestra familia. FMF y AID, conscientes de nuestra situación, generosamente intervinieron para ayudar. Cubrieron los costos de una consulta con un especialista en el extranjero y luego cubrieron el costo de los vuelos para toda nuestra familia para ver a un especialista en Ciudad del Cabo.

No sé qué hubiéramos hecho sin su apoyo. Nos sentimos increíblemente afortunados de tener a FMF y AID en nuestras vidas y siempre estaremos agradecidos por su apoyo, que nos ha hecho sentir parte de una comunidad, a pesar de la rareza de nuestras enfermedades.



Fotos proporcionadas por los padres.

Familia con Inmunodeficiencia Primaria en Sudáfrica



Nuestro viaje comenzó hace 42 años. Desde la infancia hasta la edad adulta estuve constantemente enferma, pero nadie me evaluó para detectar inmunodeficiencia. En nuestro país la conciencia sobre estas condiciones todavía no está muy extendida. A pesar de mis frecuentes enfermedades, perseveré y a menudo estudié desde una cama de hospital durante mis años universitarios. Con el tiempo, me gradué y me convertí en maestra, trabajando cara a cara con niños, un entorno en el que estaba constantemente expuesta a bacterias y virus. Como era de esperar, con frecuencia me daban de baja por enfermedad, pero logré solucionarlo. Como paciente crónico, simplemente haces lo que tienes que hacer.

En 2013 nació mi hija mayor y decidí tomarme un descanso de la enseñanza a tiempo completo para pasar más tiempo con ella. Esa decisión resultó fortuita. Tenía sólo tres semanas cuando ingresó en el hospital, gravemente enferma. Durante los siguientes meses, estuvo entrando y saliendo del hospital. Aunque las pruebas no revelaron nada concluyente, las cosas eventualmente se calmaron, hasta que comenzó el kindergarten. Estaba constantemente enferma otra vez. En ese momento, un alergólogo le hizo pruebas para detectar deficiencia de IgA y alergias. Dio positivo por deficiencia de IgA, pero nos dijeron que la superaría con la edad. Así que seguimos adelante.

En 2016 nació mi hijo menor. Desde el principio, sufrió una variedad de infecciones: infecciones de oído, neumonía e infecciones urinarias por patógenos inusuales. No fue hasta 2020, durante la pandemia, que vimos a un gastroenterólogo pediátrico especialista familiarizado con la inmunodeficiencia primaria. Eso marcó el comienzo de nuestro largo viaje hacia un diagnóstico. Inicialmente, las pruebas mostraron una deficiencia de IgA, pero aproximadamente un año después, sus niveles de IgG comenzaron a bajar y le diagnosticaron inmunodeficiencia primaria.

Mientras tanto, mi propia salud seguía empeorando y las enfermedades eran más frecuentes que nunca. A finales de 2022 insistí en ser evaluada. Después de otro año de pruebas, recibí un diagnóstico inicial basado en inmunofenotipo. Sin embargo, quedaban muchas preguntas y nuestros médicos necesitaban orientación sobre los próximos pasos, ya que sospechaban que nuestra familia también tenía una enfermedad autoinflamatoria.



Foto proporcionada por los padres.

Cont. Familia con Inmunodeficiencia Primaria en Sudáfrica



Mientras buscaba información sobre las enfermedades autoinflamatorias, encontré el sitio web de la Asociación FMF y AID. Me comuniqué con ellos en busca de ayuda y afortunadamente pudimos realizarnos pruebas genéticas pagadas a través de su programa de asistencia médica.

Los resultados revelaron que mi hija mayor y yo compartimos la misma mutación genética, lo que provoca problemas de células B de memoria y otros déficits inmunológicos. Esta información fue crucial, ya que mi hija empezó a enfermarse con más frecuencia y sufrió un caso grave de apendicitis. Armados con esta información genética, pasamos por un proceso de pruebas integral y ahora está recibiendo tratamiento para su inmunodeficiencia.

Estamos increíblemente agradecidos con FMF y AID porque sin su apoyo no habríamos podido costear las pruebas genéticas, que nos proporcionaron una comprensión más clara de nuestra condición. Gracias a la genética, ahora tenemos acceso a tratamientos adecuados y nuestros médicos saben a qué se enfrentan.



Fotos proporcionadas por los padres.

Centro de investigación en Australia

El Instituto Hudson de Investigación Médica en Melbourne, Australia, ha anunciado la creación de un nuevo Centro de Excelencia para la investigación de enfermedades autoinflamatorias y la detección de ácidos nucleicos. Estos programas, dirigidos por el Prof. Seth Masters y el Prof. Carl Walkley, tienen como objetivo desarrollar tratamientos para una variedad de enfermedades. Su trabajo se centrará en mejorar la calidad de vida de los pacientes, sus familias y garantizar que las aportaciones de los pacientes formen parte de la investigación. Esta iniciativa cuenta con el apoyo del Consejo Nacional de Investigación Médica y de Salud.

Las enfermedades autoinflamatorias son causadas por un sistema inmunológico innato hiperactivo, a menudo como resultado de cambios en ciertos genes. Los recientes avances en genética han permitido a los científicos identificar los cambios genéticos responsables de estas enfermedades. El nuevo centro dirigido por el Prof. Masters tiene como objetivo lograr mejores resultados para los pacientes mediante la realización de investigaciones básicas para:

- Implementar una nueva metodología de detección de biomarcadores.
- Validar variantes genéticas de significado desconocido.
- Identificar nuevas vías que impulsen la

autoinflamación y desarrollar terapias dirigidas

El nuevo centro dirigido por el Prof. Walkley explorará vías de detección de ácidos nucleicos.

Él cree que estos sensores pueden causar enfermedades y compartiendo recursos y generando conocimiento mejorará la calidad de vida de los pacientes. Las vías de detección de ácidos nucleicos son la primera línea de defensa de las células contra la infección por una variedad de patógenos que contienen ADN y ARN, en particular virus. Cuando se activa, el cuerpo responde para combatir las infecciones. Comprender estas vías puede conducir al desarrollo de nuevos tratamientos con ARN.

Temas de investigación de ácidos nucleicos:

- Mecanismo de defensa antiviral
- Inmunoterapia tumoral y terapias genéticas
- Regulación de la Terapia Génica
- Estrategias Terapéuticas
- Aplicación en Terapia

El nuevo centro reunirá a expertos de instituciones prestigiosas como WEHI, las universidades de Queensland y Nueva Gales del Sur, el Instituto Garvan, entre otros.

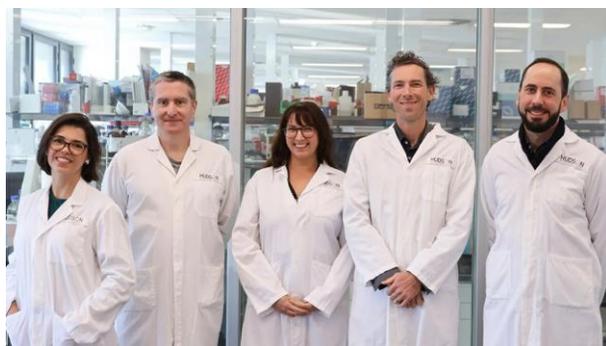


Foto: Instituto Hudson

Nuevas organizaciones de pacientes asociadas

La Asociación Global FMF y AID se complace en anunciar la incorporación de dos organizaciones a nuestra red:

AIPO z.s., República Checa

AIPO z.s. es una asociación sin fines de lucro registrada en la República Checa con el objetivo de ayudar a mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias y sus familias.

La asociación está dirigida por Katerina Azim Aburas. Fue fundada en febrero de 2024, tras la iniciativa de pacientes adultos y padres de niños afectados que querían tener una representación y voz nacional formal. La asociación trabaja para ofrecer información actualizada sobre todas las enfermedades autoinflamatorias, apoyo emocional y orientación.




Katerina Azim Aburas, Presidenta

APMARR, Italia

APMARR, es la Asociación Nacional de Personas con Enfermedades Reumáticas y Raras en Italia, y celebra el 40 aniversario de

su fundación. Su misión es mejorar la calidad de vida y atención del paciente ofreciendo ayuda e información a personas con Enfermedades Reumáticas y Raras. Lo hacen a través de actividades de voluntariado, proporcionando apoyo psicológico calificado, realizando campañas de sensibilización y organizando varias actividades nacionales y locales, como exámenes médicos anuales gratuitos para el diagnóstico precoz.

APMARR promueve la investigación en el campo reumatológico. También abogan mediante la organización de talleres y reuniones para promover los derechos sociales y humanos y las necesidades de salud de los pacientes de todas las edades. La organización también llama la atención sobre estos temas a los encargados de tomar decisiones políticas de salud y a los medios de comunicación.

APMARR también involucra y brinda asistencia continua a los pacientes y sus familias a través de su línea directa gratuita, la revista "Morfologie" y su comunidad de redes sociales cuenta con más de 5,000 miembros.



Antonella Celano, Presidenta
www.apmarr.it



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:		
MWS	Síndrome de Muckle Wells		
FCAS	Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por frío	NLRP3	9 de septiembre
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	
OCNB	Osteítis crónica no bacteriana	N/A	octubre

Asociaciones hermanas y afiliadas a FMF y AID

