

MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

MOIS DE SENSIBILISATION

Campagnes, podcasts
et une nouvelle boutique en ligne

TÉMOIGNAGES DE PATIENTS

Histoires vraies de patients
autour du globe

PUBLICATIONS

Publication du FMF & AID
Livre : À la recherche d'un zèbre

Fille atteinte de PFAPA

Ce magazine numérique est présenté par la FMF & AID Global Association.

Pour plus d'informations, visitez fmfandaid.org

DANS CETTE ÉDITION

2. Index
3. Éditorial
4. Campagne de collecte de fonds 2024
5. Ben, la mascotte FMF et AID
6. Entretien avec Ben la mascotte FMF et AID
7. Nouvelle boutique en ligne FMF et AID
8. Publication FMF & AID
11. Le marathonien Steven Scalora
12. Groupe de soutien pour enfants atteints de MAI
14. De nouvelles ambassadrices
15. De nouvelles maladies auto-inflammatoires
18. 11ème Rencontre sur la Fièvre Méditerranéenne
19. À la recherche d'un zèbre
21. Manuel des parents
23. Produit médical : Buzzy
24. Collage de patients
25. Suite de l'histoire d'Antonella d'Équateur
27. Rhyker avec HIDS (États-Unis)
29. Chloé avec USAID (Australie)
31. Beni avec HIDS (Argentine)
33. Malena avec TRAPS (Argentine)
35. Wiktor avec FMF (Pologne)
37. Janek avec uSAID et PID (Pologne)
38. Famille avec uSAID et PID (Afrique du Sud)
40. Famille avec PID (Sudáfrica)
42. Centre de recherche en Australie
43. Nouvelles organisations de patients
44. Terminologie de la maladie

Équipe Éditoriale



Malena Vetterli

Rédactrice
en chef



Ellen Cohen

Éditrice en
anglais



Janine Tschan

Éditrice en
allemande



Audrey Zagouri

Éditrice en
français



Kevin Vetterli

Design

Chers lecteurs,

Bienvenue dans la quatrième édition du magazine FMF et AID ! Septembre est enfin arrivé et nous sommes ravis de présenter le thème de cette année : « Aucun patient laissé de côté », pour mettre en lumière les nombreux patients qui font face à des difficultés pour être diagnostiqués et traités.

La FMF et AID ont préparé une boîte à outils pédagogiques complète pour septembre 2024, qui vise à responsabiliser à la fois la communauté des patients et le grand public. Il s'agit notamment de notre publication « Expériences des patients et défis dans la gestion des maladies auto-inflammatoires : données de l'enquête Association internationale FMF et AID », de nouvelles vidéos éducatives, des brochures thématiques sur la gestion des maladies auto-inflammatoires, une série de podcasts en anglais, Allemand et français sur des sujets liés aux maladies auto-inflammatoires. Ensemble, ces efforts garantiront que chaque patient, quel que soit son âge, reçoive un diagnostic en temps voulu et ne soit pas laissé pour compte.

Afin de récolter des fonds pour le programme d'assistance médicale de la FMF et AID, une campagne de dons sera lancée et se déroulera en anglais et en allemand. Nous sommes également heureux de proposer de nouveaux articles liés aux maladies auto-inflammatoires, pour soutenir notre travail.

Malheureusement, les patients continuent d'être confrontés à des diagnostics tardifs, à un accès limité aux traitements nécessaires et à un manque de médecins formés à ces maladies rares. Les malentendus généralisés et le manque ou l'indisponibilité des médicaments biologiques dans de nombreux pays exacerbent encore ces problèmes. En septembre, nous appelons toutes les parties prenantes à se rassembler pour relever ces défis mondiaux.

La FMF et AID sont ravies d'offrir aux patients de tous âges et à leurs familles des produits amusants via notre nouvelle boutique en ligne. Tous les fonds récoltés ont servi à soutenir nos différents projets.

En tant que mère d'un enfant atteint d'une maladie auto-inflammatoire et moi-même patiente, je reste convaincue que la FMF et AID jouent un rôle crucial dans la vie des patients, en les aidant dans la lutte pour un diagnostic et l'accès au traitement. J'apprécie profondément tous ceux qui font un don pour soutenir notre programme mondial de soins de santé. Notre équipe a hâte de continuer à travailler sur nos nombreuses initiatives, et nous remercions tous ceux qui nous aident à rendre cette campagne de sensibilisation visible et réussie en septembre 2024.

Avec affection,

Malena Vetterli, Fondatrice et Directrice Exécutive

Campagne de collecte de fonds 2024

La FMF et AID animera une campagne qui sera diffusée en direct du 13 au 17 septembre 2024, animée par Chris Walker. Vous pouvez participer [ici](#).

Chris organise cet événement deux fois par an ; l'autre collecte de fonds a lieu en février pour la Journée des maladies rares. Nous encourageons tout le monde à participer. Tous les dons collectés seront utilisés directement pour le programme d'assistance médicale de la FMF et AID.



Photo: Chris Walker

Chris Walker : organisateur de collecte de fonds aux États-Unis

Chris est le responsable américain de la collecte de fonds pour le FMF et l'AID. Chris est un patient et lutte contre la fièvre méditerranéenne familiale (FMF) depuis qu'il est enfant. Grandir sans aucun soutien a rendu son parcours particulièrement difficile, mais cette expérience a éveillé sa passion d'aider les autres.

Désormais adulte, Chris est déterminé à faire en sorte qu'aucun enfant ne subisse le même isolement et les mêmes souffrances que lui. Cette détermination l'a amené à rejoindre l'équipe de l'association FMF et AID, où il joue un rôle clé dans la collecte de fonds. Chris sait à quel point il est important d'avoir accès à un soutien médical et psychologique et s'engage à mettre ces ressources à la disposition d'autres patients atteints de maladies auto-inflammatoires..



Chris Walker

Maria De Marco : animatrice de collecte de fonds en Europe

Maria est une patiente atteinte d'une maladie auto-inflammatoire, qui présente des symptômes depuis l'enfance. Malgré les traitements, elle continue de lutter contre la maladie qui a affecté sa vie. Elle a vu le travail de la FMF et de l'AID et cela l'a motivée à apporter son aide activement.

Maria va bientôt lancer une campagne Gofundme pour collecter des fonds en Europe.

Ben le chien, le super animal de compagnie

“Le début de notre amitié”

Après ma naissance, je suis allée vivre dans une famille incroyable et aimante qui m'a traité avec une attention toute particulière. J'ai eu la chance d'avoir des jouets fantastiques, de beaux pulls et même des frères et sœurs chiens spéciaux. Cependant, vivant dans un environnement magnifique avec le meilleur jardin extérieur pour jouer, mon frère humain Marky souffrait souvent de fièvre, de problèmes articulaires et de graves douleurs gastro-intestinales. Même s'il était très difficile de le voir souffrir, il savait qu'il avait besoin de moi à ses côtés, ce qui l'aidait toujours à se sentir mieux et à craindre moins les symptômes qui l'ont affecté tout au long de sa vie. Ma présence à proximité le rassurait toujours grâce à mes pouvoirs de guérison de ouaf, qu'il se rétablirait bientôt. Comme nous aimions aussi partir à l'aventure et voyager quand il allait bien, nous sommes devenus des compagnons inséparables tant dans la maladie que dans la bonne santé.



“Échanger mon pull contre une cape”

L'association FMF et AID m'a invité il y a plusieurs années à participer aux séances de thérapie gratuites proposées chaque mois aux enfants atteints de maladies auto-inflammatoires, car ils savaient à quel point cela aidait Marky. Lors des séances avec notre fabuleux thérapeute, nous jouons à des jeux, dessinons, lisons des histoires et parlons des défis de vivre avec ces maladies. Parce que j'aime soutenir les enfants atteints de maladies rares comme celle de mon Marky, FMF et AID m'a demandé d'échanger mon pull contre une cape de super chien. Un grand honneur pour un chien comme moi ! Je suis honoré et ravi de devenir la mascotte officielle de soutien pour garantir une sensibilisation importante aux maladies auto-inflammatoires dans le monde entier.



“Mes autres amis super chiens”

La meilleure chose à propos de mon nouveau travail est que, grâce au programme de placement d'animaux d'assistance FMF et AID, j'ai pu aider d'autres enfants, comme Marky, à recevoir leur propre chien d'assistance. L'année dernière, certains de mes amis chiens qui cherchaient une famille pour les aider, ont été choisis pour aller dans des familles extraordinaires avec des enfants souffrant d'une maladie auto-inflammatoire et où leurs pouvoirs peuvent les aider. Lisez ces histoires sur le site FMF et AID et cliquez sur « magazines » (il existe une version française).



Entretien avec Ben la mascotte FMF et AID



Ben, comment peux-tu définir en termes simples ce que sont les maladies auto-inflammatoires et en quoi elles diffèrent des maladies auto-immunes ?

Les maladies auto-inflammatoires sont le résultat d'une réaction excessive du système immunitaire inné et provoquent une inflammation excessive qui ne peut être arrêtée, semblable à un robinet qui fuit. La plupart de ces maladies sont causées par des mutations génétiques. Les maladies auto-immunes résultent d'un dysfonctionnement du système immunitaire adaptatif, dans lequel l'organisme attaque ses propres tissus.



Ben, quelles sont les maladies auto-inflammatoires les plus courantes ?

La maladie auto-inflammatoire héréditaire la plus courante est la fièvre méditerranéenne familiale. Il existe d'autres maladies auto-inflammatoires telles que le CAPS, TRAPS, HIDS, etc.

Ben, quels sont les symptômes des maladies auto-inflammatoires ?

Les symptômes comprennent de la fièvre, des douleurs gastro-intestinales et abdominales, des éruptions cutanées/urticaire, un gonflement des articulations, des douleurs aux jambes, des maux de tête, des aphtes, des problèmes oculaires, une péricardite, de la fatigue, etc.

Ben, quels médecins diagnostiquent les maladies auto-inflammatoires ?

Rhumatologues, immunologistes et tous autres médecins familiers avec les maladies auto-inflammatoires.

Ben, où tes services d'assistance sont-ils proposés ?

Soutien aux patients du monde entier. Je suis un chien multilingue et je parle anglais, allemand, espagnol, français, italien et portugais.



Dr. Sharpie

Ben, est-ce que l'un de ton ami chien souffre d'une maladie auto-inflammatoire ?

Mon ami chien, le Dr Sharpie, souffre de fièvre familiale Shar-Pei et présente des symptômes similaires à ceux de nos amis humains atteints de fièvre méditerranéenne familiale (FMF).

Ben, quelle est ta couleur de pull préférée quand tu ne portes pas ta cape de super chien ?

Ma couleur préférée est le bleu marine, mais j'aime aussi mes pulls beiges et marron.

Ben, où le grand public peut-il trouver plus **d'informations** sur les maladies auto-inflammatoires ?

Je recommande à tous de visiter le site de l'association FMF et AID.

La nouvelle boutique de produits FMF et AID est là !

Nous sommes ravis d'annoncer le lancement de notre boutique officielle, une nouvelle façon passionnante pour chacun de soutenir l'association internationale FMF et AID. Notre magasin proposera une large gamme de produits, notamment des t-shirts, des tasses, des aimants, des autocollants et bien plus encore. Chaque article est un symbole d'espoir et de solidarité dans notre lutte contre les maladies auto-inflammatoires. Nous avons également présenté notre super mascotte Ben.

Achetez pour une bonne cause

Lorsque vous achetez dans notre boutique, vous faites la différence car chaque article vendu contribue à collecter des fonds vitaux pour notre programme de soins de santé. Cela garantit que les patients dans le besoin reçoivent des soins et un soutien pour leur état de santé.

Nos produits

Nos créations reflètent la résilience de nos patients, des plus jeunes aux plus âgés. Qu'il s'agisse d'un t-shirt confortable que vous pouvez porter avec fierté, d'une tasse solide pour votre café du matin ou d'un autocollant coloré pour décorer votre ordinateur portable, chaque article témoigne de la force des personnes vivant avec des maladies auto-inflammatoires et du dévouement de ceux qui les soutiennent.

Aidons et passons le mot

Nous vous invitons à visiter notre nouvelle boutique en ligne et à explorer la variété de produits que nous proposons. En achetant ces articles, vous contribuez directement à notre cause. Partagez votre amour en offrant ces articles à vos amis et à votre famille et encouragez-les également à rejoindre le mouvement.

Merci pour votre soutien

Comme toujours, nous sommes profondément reconnaissants pour votre soutien continu. Ensemble, nous faisons une différence tangible dans la vie des personnes souffrant de maladies auto-inflammatoires. Achetez dans notre boutique aujourd'hui et aidez-nous à poursuivre notre mission de sensibilisation et de fourniture de soins de santé essentiels. Nous avons hâte de voir notre communauté porter fièrement ces symboles d'espoir !

[Aller au magasin.](#)



Bientôt les messages des produits en vente seront également disponibles en français.

Publication FMF et AID

L'Association internationale FMF et AID est fière d'annoncer que notre [article](#) „Expériences des patients et défis dans le traitement des maladies auto-inflammatoires: données de l'enquête internationale de l'Association internationale FMF et AID» a été publié dans le « Journal of Clinical Medicine » début 2024.

Cette publication n'a été possible qu'avec la collaboration et les efforts de l'incroyable groupe d'experts médicaux : Jürgen Rech, Georg Schett, Abdurrahman Tufan, Jasmin B. Kümmerle-Deschner, Seza Özen, Koray Tascilar, Leonie Geck, Tobias Krickau, Tatjana Welzel. et Marcus Kuhn.

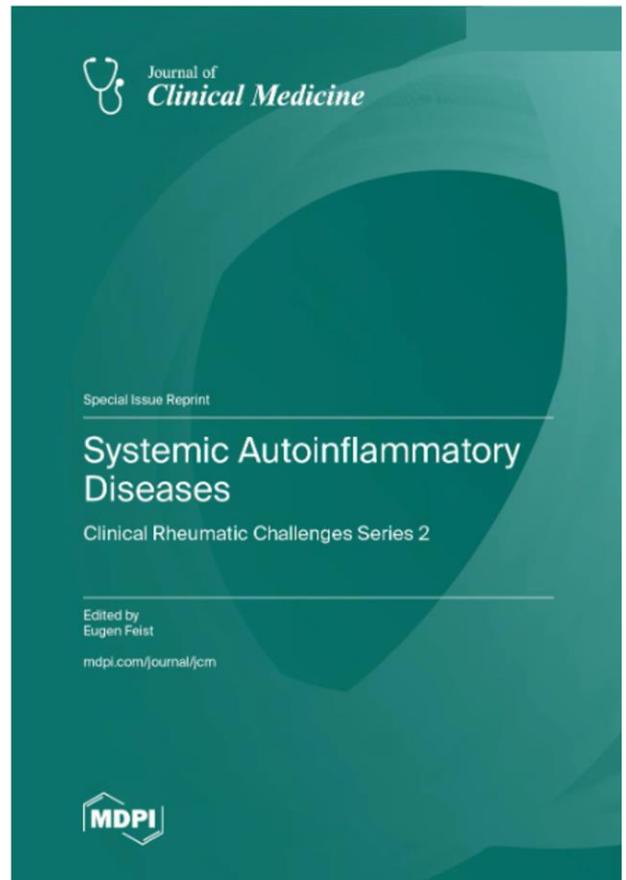
Nous tenons également à remercier tous les patients qui ont participé à l'enquête. Les informations recueillies ont permis d'identifier des problèmes importants rencontrés par les patients de tous âges.

Il a été conclu que les patients atteints de maladies auto-inflammatoires, en particulier les adultes, souffrent de retards de diagnostic importants, d'erreurs de diagnostic et de divers symptômes, notamment la douleur et la fatigue, qui ne sont pas pris au sérieux. Selon les résultats présentés, il est urgent de sensibiliser la communauté médicale en général à ces maladies et est essentiel pour améliorer les soins et la qualité de vie des patients.

L'article, qui fait partie d'un numéro spécial sur les maladies auto-inflammatoires systémiques – « Clinical Rheumatic Challenges Series 2 », a été très bien accueilli et a obtenu le plus grand nombre de vues, actuellement 5 491.

Résumé

Antécédents: Les maladies auto-inflammatoires (MAI) sont des maladies rares, principalement génétiques, qui affectent le système immunitaire inné et sont associées à des symptômes inflammatoires.



Suite Publication FMF et AID

Les patients pédiatriques et adultes sont confrontés à des défis quotidiens liés à leur maladie, à leur diagnostic et à leur traitement. C'est pour cette raison qu'une enquête a été développée en collaboration entre l'association internationale FMF et AID et le centre spécialisé d'Erlangen en Allemagne pour les maladies auto-inflammatoires systémiques périodiques.

Méthodes: L'objectif de l'enquête était de recueillir l'évaluation personnelle des patients concernés concernant leur état actuel en termes de délais de diagnostic, d'interprétation des tests génétiques, de nombre de diagnostics erronés, ainsi que de douleur et de fatigue malgré le traitement.

Résultats: Au total, les données de 1 043 patients atteints de maladies auto-inflammatoires (829 adultes et 214 enfants/adolescents) provenant de 52 pays ont été collectées et analysées. La Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) (521 / 50%) et la maladie de Behçet (311 / 30%) étaient les maladies les plus fréquemment rapportées.

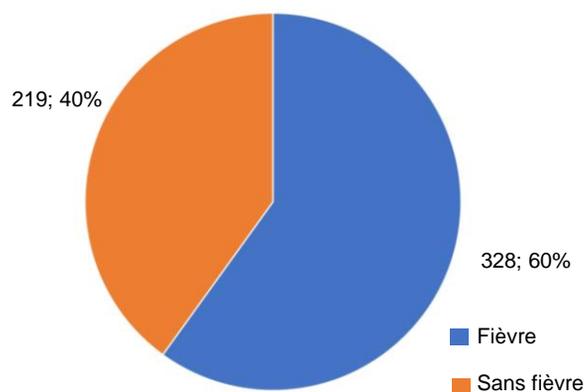
Le délai moyen jusqu'au diagnostic était de 3 ans pour les enfants/adolescents et de 14 ans pour les adultes. Avant le diagnostic de la maladie auto-inflammatoire, les patients avaient reçu plusieurs diagnostics erronés, notamment des troubles psychosomatiques.

La grande majorité des patients ont déclaré que des tests génétiques étaient disponibles (92 %),

mais seulement 69 % ont subi des tests. Au total, 217 patients ont signalé qu'aucune augmentation des réactifs en phase aiguë n'avait été détectée lors des épidémies. L'intensité de la douleur et de la fatigue a été mesurée chez des patients atteints de maladies auto-inflammatoires et s'est révélée élevée. Au total, 88 % des personnes interrogées ont reçu un traitement, tandis que 8 % ont déclaré ne pas avoir reçu de traitement.

Conclusions: Les patients atteints de maladies auto-inflammatoires, en particulier les adultes, souffrent de retards de diagnostic importants, d'erreurs de diagnostic et de divers symptômes, notamment la douleur et la fatigue, qui sont ignorés. Selon les résultats présentés, la sensibilisation à ces maladies au sein de la communauté médicale générale est cruciale pour améliorer les soins et la qualité de vie des patients.

Fièvre chez les adultes atteints de maladies auto-inflammatoires monogéniques

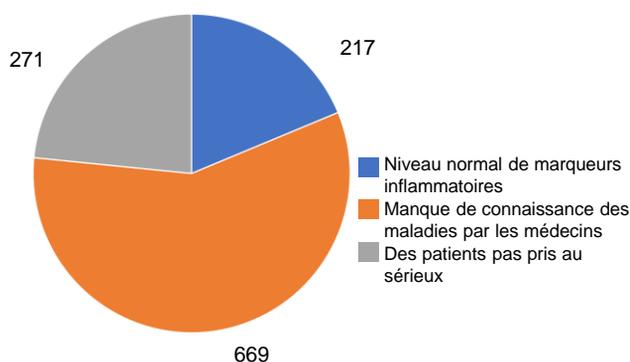


Suite Publication FMF et AID

Les conclusions les plus importantes, en résumé:

- Le délai moyen de diagnostic est de 3 ans pour les enfants/adolescents et de 14 ans pour les adultes.
- 20 % des patients n'ont présenté aucune augmentation des réactifs en phase aiguë lors des épidémies.

Raisons pour lesquelles le diagnostic a été retardé



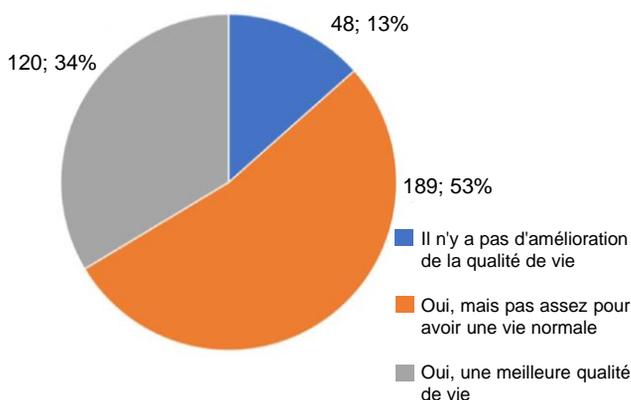
- Les adultes atteints de maladies auto-inflammatoires, contrairement aux enfants, présentent moins ou pas d'épisodes de fièvre.
- Les erreurs de diagnostic signalées comprenaient : des problèmes psychosomatiques, fibromyalgie, arthrose, syndrome du côlon irritable et asthme.
- Les patients n'ont pas été pris au sérieux en ce qui concerne leurs symptômes : ils se sont vu refuser des analyses de sang appropriées et en temps opportun pendant les épidémies, ont rencontré des médecins qui n'étaient pas disposés à consulter des experts dans le domaine et se sont vu

refuser ou écarter les cas de patients des soins médicaux.

- 52 % des patients adultes ont déclaré que les produits biologiques à base d'IL-1 n'étaient pas suffisamment efficaces pour améliorer leur qualité de vie, seulement 34 % ont retrouvé leur pleine fonctionnalité et 13 % n'ont signalé aucune amélioration avec l'utilisation des produits biologiques.
- Bien qu'ils soient sous traitement, 468 des 1 043 répondants ont déclaré avoir un score de douleur moyen de 5+ ou plus au cours des 30 derniers jours.

Seuls 206 des 415 patients atteints de FMF ont signalé une meilleure qualité de vie, 164 ont eu une réponse partielle, tandis que 45 patients n'ont eu aucune amélioration de leur qualité de vie malgré le traitement.

Amélioration de la qualité de vie des adultes traités avec des produits biologiques IL-1



- Le lieu dans lequel les patients ont répondu suggère que les maladies auto-inflammatoires se manifestent de manière plus globale que ne le suggère la littérature médicale actuelle.

Le marathonien Steven Scalora court pour la FMF et AID

En octobre dernier, Steven Scalora, un patient atteint d'une maladie rare, la Fièvre Familiale Méditerranéenne (FMF), a lancé une collecte de fonds pour soutenir le travail de l'Association Internationale FMF et AID.

Le 14 octobre, il a réussi le marathon HARTFORD aux États-Unis. A lancé une campagne de compte à rebours de 99 jours pour garantir que les patients, les parents et la communauté au sens large aient le temps de partager la collecte de fonds sur les réseaux sociaux.

Il y a plus de sept ans, Steven a reçu son diagnostic de FMF et a commencé un traitement à la colchicine. Après cela, il a commencé à se concentrer sur son régime alimentaire et ses exercices physiques.

Avec beaucoup de travail et de dévouement, il a obtenu le statut IRONMAN et a fondé une famille avec deux merveilleux enfants.

Il a bouclé la course HARTFORD de 42,1 km en 3:54:17, récoltant 600 € pour le programme d'assistance médicale de l'association FMF et AID.

Nous félicitons Steven pour sa réussite et remercions les nombreux donateurs qui l'ont parrainé. Il est une source d'inspiration pour tous les patients atteints de maladies auto-inflammatoires et leur souhaite à tous une bonne santé. Sa devise est de ne jamais abandonner.



Photo: Steven Scalora



Photo: Steven Scalora

Groupe de soutien Zoom pour les enfants atteints de maladies auto-inflammatoires

Pour la quatrième année consécutive, j'anime des séances gratuites de soutien psychologique en anglais pour les enfants atteints de maladies auto-inflammatoires, généreusement financées par l'Association internationale FMF et AID.

Il n'y a rien de pire que de voir un enfant souffrir. Lorsqu'on travaille avec des parents d'enfants atteints de maladies chroniques, les sentiments de culpabilité et d'inquiétude sont presque omniprésents. Cette situation peut être exacerbée par le fait que les enfants atteints de maladies génétiques rares sont souvent diagnostiqués tardivement et ne connaissent souvent pas d'autres enfants atteints de la même maladie.

Chaque mois, un groupe d'enfants atteints de maladies auto-inflammatoires se réunissent via Zoom pour se socialiser. Ce sont des enfants du monde entier, d'Hawaï au Moyen-Orient. Ils se sentent responsabilisés en partageant leurs expériences avec d'autres enfants de leur âge. Les enfants sont âgés de 4 à 17 ans et les plus jeunes participants ont leur mère à proximité pour leur apporter un soutien technique. Chaque mois, les séances commencent généralement, de la même manière : prendre des nouvelles depuis la dernière réunion, adoption d'un animal de compagnie, s'ils ont eu une poussée de maladie, une sortie, ou s'ils ont eu un rendez-vous chez le médecin ou à l'hôpital.

Même si les enfants ont tendance à se concentrer sur le positif, nous n'édulcorons pas le fait qu'il y aura des obstacles en cours de route. Je trouve souvent que les enfants gèrent cliniquement mieux ces fluctuations que leurs parents. Il n'y a rien de mieux que d'observer la croissance de ces enfants guerriers. Les enfants sont en fait assez forts !

Il y a des sujets standards qui sont abordés plusieurs fois par an, comme la rentrée scolaire (il est toujours difficile de s'adapter à certaines restrictions au sein d'un bâtiment scolaire), comment faire face à une épidémie de maladie et ma sujet préféré, « devenez expert de votre propre corps ». Cet sujet trouve toujours un écho auprès des enfants car ils en savent beaucoup sur leur propre corps, mais dans les cliniques ou les hôpitaux, ils ont souvent l'impression de ne pas avoir l'autonomie nécessaire pour le faire. Par exemple, les injections et les prises de sang sont des procédures constantes dans leur vie et il est essentiel de leur fournir des informations adaptées à leur âge sur la manière de gérer ces procédures.



Suite Groupe de soutien Zoom pour les enfants atteints de maladies auto-inflammatoires

Souvent, le groupe parle de membres qui ont récemment été hospitalisés, qui ont perdu un animal de compagnie, de la dernière aventure de voyage, de jeux vidéo amusants ou d'un anniversaire. Les liens qui se sont développés ces dernières années sont remarquables.

J'anime des groupes thérapeutiques pour enfants depuis plus de 7 ans et celui-ci est le plus long et le plus sympathique ! J'offre les conseils suivants aux parents et aux tuteurs pour s'occuper d'un enfant ou d'un membre de la famille atteint d'une maladie chronique:

1. Cultiver la capacité à reconnaître les problèmes et les forces de votre proche. Il n'est peut-être pas utile de se concentrer sur l'un ou l'autre, mais il est important d'améliorer votre capacité à reconnaître chacun de ces traits de personnalité. Partagez-les ouvertement et honnêtement.
2. Reconnaître et affronter votre propre culpabilité. Cela peut être difficile car, en tant que parents, nous pensons que nous devons tout donner pour nos enfants. Les parents qui ressentent une immense culpabilité peuvent avoir tendance à la surcompenser dans d'autres domaines de leur rôle parental.
3. Apprendre à votre proche ou à votre enfant à se défendre. Cela peut être aussi simple que de demander à l'infirmière de vous faire poser des perfusions intraveineuses dans votre bras gauche au lieu du droit, de

demander de la glace ou un spray anesthésiant avant une injection, ou encore de demander conseil à l'équipe médicale juste avant toute intervention. Nous voulons travailler avec les membres de notre équipe médicale, pas contre eux.

4. Intégrer une solide routine de soins personnels et apprendre la même chose à votre enfant ou à votre proche ! Les véritables soins personnels peuvent inclure de limiter les engagements, de méditer et de créer un espace de calme pour soi chaque jour, d'éliminer les interactions négatives avec les autres et d'enregistrer des moments de gratitude dans un journal.

Karin Purugganan (États-Unis), conseillère et thérapeute avec plus de 20 ans d'expérience dans le travail avec des enfants médicalement fragiles et dans l'accompagnement de personnes atteintes de maladies rares et chroniques.



Karin Purugganan

De nouvelles ambassadrices

L'Association internationale FMF et AID est heureuse d'annoncer l'ajout d'une nouvelle ambassadrice à notre équipe, María De Marco.

En tant que patiente et défenseuse, elle nous aidera à sensibiliser les communautés germanophones et italo-phones aux maladies auto-inflammatoires.

Elle partagera son point de vue sur les nombreuses facettes de ces maladies du point de vue du patient et lancera également une série de podcasts pour approfondir ces sujets centrés sur le patient. Nous sommes ravis de compter sur votre soutien et vous accueillons chaleureusement en tant qu'ambassadrice de notre organisation.

L'Association Internationale FMF et AID est également heureuse de vous présenter notre nouvelle ambassadrice, Catherine Pasquier. En tant que patiente et militante passionnée, Catherine jouera un rôle crucial dans la sensibilisation aux maladies auto-inflammatoires dans les communautés francophones. Elle apporte une richesse d'expérience et de connaissances du point de vue du patient, qu'elle partagera à travers une série de podcasts en français, axés sur les défis et les nuances de la vie avec ces maladies. Nous sommes heureux d'accueillir Catherine dans notre équipe et attendons avec impatience sa contribution pour amplifier la voix des personnes touchées par des maladies auto-inflammatoires.



Maria De Marco



Catherine Pasquier



SEPTEMBRE
**Mois mondial de la sensibilisation
aux maladies auto-inflammatoires**

Nous aidons les patients auto-inflammatoires du monde entier

www.fmfaid.org

FMF et AID présente les nouvelles maladies auto-inflammatoires

Plusieurs nouvelles maladies auto-inflammatoires ont été découvertes grâce à une meilleure information génétique à l'échelle mondiale et à une augmentation des initiatives de recherche recherchant de nouveaux gènes provoquant des mutations affectant la fonction immunitaire innée.

Le syndrome CAPE signifie une éruption papulosquameuse associée à CARD14. La maladie est causée par des mutations du gène CARD14, qui est étroitement associé à la cause du psoriasis et du pityriasis rubra pilaire familial. Le gène fonctionne également comme activateur de NF- κ B. Les patients présentent des caractéristiques cliniques des deux maladies, mais ne répondent pas aux thérapies traditionnelles à base de méthotrexate, de rétinoïdes oraux ou d'inhibiteurs du TNF- α . Cela peut conduire à une confusion diagnostique. Les bloqueurs de l'IL-23 constituent le traitement approprié pour cette maladie génétique.

Le syndrome COPA doit son nom au gène qui signifie Coatomer Complex-I. Le gène est responsable du transit du fret moléculaire du complexe de Golgi vers le réticulum endoplasmique. La maladie traverse les catégories d'auto-inflammatoire, d'auto-immunité et d'immunodéficience. Les caractéristiques cliniques comprennent l'arthrite, des problèmes rénaux et une maladie pulmonaire interstitielle avec une possible

hémorragie pulmonaire. Le traitement est basé sur les symptômes et peut inclure du cyclophosphamide ou du rituximab (lors d'exacerbations pulmonaires), des corticostéroïdes systémiques, du méthotrexate, de l'azathioprine, de l'hydroxychloroquine, de l'éta nercept et des IgIV.

Le syndrome CRIA signifie syndrome auto-inflammatoire induit par RIPK1 résistant au clivage. La maladie est causée par des mutations du gène RIPK1, qui contrôle la réponse de l'organisme à l'inflammation et à la mort cellulaire programmée.

Les signes cliniques se manifestant dès la naissance comprennent une fièvre épisodique persistante (toutes les 2 à 4 semaines), une lymphadénopathie, des douleurs abdominales sévères, des problèmes gastro-intestinaux, de la diarrhée, des maux de tête, des aphtes, une amygdalite, une hypertrophie du foie et de la rate (hépatomégalie et splénomégalie). Certains patients peuvent ressentir des douleurs articulaires. Les anti-TNF- α sont des traitements de première intention.



Suite FMF et AID présente les nouvelles maladies auto-inflammatoires

Le syndrome LAVLI signifie vasculopathie et fibrose hépatique associées à la Lyn kinase. La maladie est causée par des mutations du gène LYN, qui est un régulateur de la réponse immunitaire. Les caractéristiques cliniques sont variables et peuvent inclure une éruption cutanée purpurique, un érythème périorbitaire, une inflammation testiculaire et une hépatosplénomégalie. La protéine C-réactive, l'anémie, la thrombocytopénie, les enzymes hépatiques élevées, la leucocytose et les autoanticorps circulants présentent également des anomalies. La maladie est observée chez la petite enfance et le traitement comprend les inhibiteurs du TNF- α et le dasatinib.

Le syndrome LIRSA signifie une perte de sensibilité de l'IL-1R1 à l'IL-1RA. La maladie est causée par une mutation de IL1R1, qui provoque une interaction défectueuse dépendante de la liaison hydrogène. Cela entraîne une surproduction de signalisation IL-1, qui active le NF- κ B et conduit à une production dérégulée de cytokines et de chimiokines inflammatoires. Les symptômes cliniques comprennent l'arthrite/ostéomyélite érosive et un retard de développement. Le traitement utilisé est le Canakinumab, un bloqueur de l'IL-1.

PAMI signifie PSTPIP1 (proline-serine-threonine phosphatase-interacting Protein 1) : syndrome causal inflammatoire associé à une protéinémie myéloïde. Le gène PSTPIP1 code

pour une protéine du cytosquelette, fortement exprimée dans les tissus hématopoïétiques. Il travaille avec plusieurs protéines impliquées dans l'organisation du cytosquelette et dans les processus inflammatoires. Les caractéristiques cliniques comprennent : une inflammation systémique chronique, des manifestations cutanées et ostéoarticulaires, une hépatosplénomégalie, une fièvre, une lymphadénopathie, une anémie, un retard de croissance, une neutropénie et une élévation du zinc et du MRP (s100A8). Les traitements comprennent les corticostéroïdes, l'anakinra, la cyclosporine A, le canakinumab et les produits biologiques anti-TNF. La transplantation de cellules souches hématopoïétiques a récemment été couronnée de succès chez cinq patients.



Patient nouvellement diagnostiqué avec PAMI.

Suite FMF et AID présente les nouvelles maladies auto-inflammatoires

Le syndrome de ROSAH signifie dystrophie rétinienne, œdème du nerf optique, splénomégalie, anhidrose et maux de tête. La maladie est causée par des mutations du gène ALPK1, un récepteur de reconnaissance de formes intracellulaire qui détecte les métabolites de diverses bactéries. La maladie présente des phénotypes variables et comprend des caractéristiques cliniques de fièvres récurrentes, de cytopénies, d'anomalies dentaires et unguéales, du syndrome sec et d'une inflammation méningée cérébrale. À ce jour, environ 60 personnes atteintes de ce syndrome ont été décrites dans le monde et ont été traitées avec divers médicaments, notamment des produits biologiques anti-IL-1, anti-IL-6 et anti-TNF- α .

Syndrome SITRAME signifie Éruption Maculaire Inflammatoire Aiguë Trunculaire Récurrente Systémique. On pense que cela est dû à une régulation positive des signatures de l'interféron alpha, tandis que des taux plasmatiques élevés de CXCL10 et de CCL19 se produisent pendant les poussées. La maladie est déclenchée par des infections virales ou par une vaccination avec l'ARNm du SRAS-CoV2. Les patients ont constaté une réduction des poussées grâce à l'inhibiteur anti-IgE, l'Omalizumab.

Merci de contacter l'association FMF et AID pour toute référence nécessaire sur ces maladies nouvellement découvertes.

SEPTEMBRE

Mois mondial des maladies auto-inflammatoires

- 1 Il existe plus de 40 maladies auto-inflammatoires
- 2 14 ans jusqu'au diagnostic chez l'adulte et 3 ans jusqu'au diagnostic pédiatrique
- 3 Des personnes de toutes origines ethniques et de tous âges peuvent être touchées.
- 4 Symptômes courants : fièvre, éruption cutanée, douleurs articulaires et musculaires, fatigue, douleurs abdominales, vomissements, maux de tête, etc.

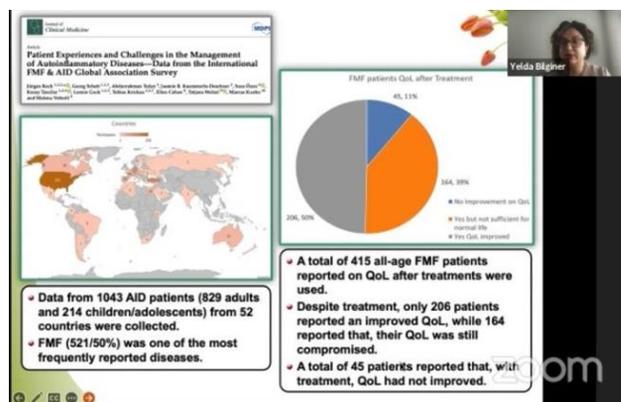
11ème rencontre sur la Fièvre Méditerranéenne

En mai de cette année, la 2e réunion sur la fièvre méditerranéenne familiale s'est tenue à Istanbul, en Turquie, organisée par la Société de rhumatologie Cerrahpaşa de Turquie. L'événement s'adresse aux professionnels de la santé, étudiants et médecins du monde entier, qui souhaitent apprendre de nouveaux concepts sur la fièvre méditerranéenne familiale. L'Association internationale FMF et AID souhaite remercier le Dr Huri Özdoğan et le Dr Eldad Ben Chetrit de nous avoir permis d'assister virtuellement à la réunion.

Lors des séances d'ouverture, le Dr Yelda Bilginer a présenté la dernière publication de FMF et AID, Expériences des patients et défis dans la gestion des maladies auto-inflammatoires : données de l'enquête internationale de l'Association internationale FMF et AID, dans le cadre d'un récit des articles les plus récents des médecins sur la FMF.

Les sujets d'intérêt comprenaient des discussions sur le rôle des inflammasomes dans la dérégulation de la pyrine, la FMF dans le monde (au Japon, en Italie et en Arabie Saoudite), les différences entre les sexes dans la présentation de la maladie, l'utilisation de divers protocoles médicamenteux avec la colchicine et l'IL-1 et la transition des patients atteints de FMF de pédiatrie aux adultes.

En tant que patients experts, nous apprécions d'entendre ces experts de premier plan pour en savoir plus sur la recherche de pointe et d'autres facteurs liés à la fièvre méditerranéenne familiale. Les informations susmentionnées nous permettront de mieux guider les patients atteints de FMF dans le monde entier.



Présentation du Dr Yelda Bilginer



Photo: Société rhumatologique de Cerrahpaşa, Turquie

À la recherche d'un zèbre par Monica Hare

Quand j'avais presque 40 ans, j'ai découvert que j'étais enceinte du bébé numéro cinq. Après le choc initial, je me suis vite habituée à l'idée. Lorsque Myles a fait son arrivée quelques mois plus tard, l'amour que j'avais pour lui était indescriptible. Il était en bonne santé et fort et grandissait plus vite que ce à quoi je m'attendais. Il a complété notre famille.

Quand Myles avait trois mois, il a eu sa première fièvre et son médecin nous a dit que ce devait être un virus. Il s'est rapidement rétabli, mais environ trois semaines plus tard, il a développé une nouvelle fièvre. Nous l'avons emmené chez le pédiatre, qui l'a examiné, lui a fait un prélèvement de gorge et des analyses de sang, mais rien d'anormal n'est revenu. Un autre virus a été supposé. Ce schéma de routine s'est poursuivi car Myles avait de la fièvre, vomissait et tremblait. Je l'ai tenu sur ma poitrine, j'ai regardé son petit corps tremblait, j'ai senti son cœur battre contre moi et j'ai prié Dieu de l'aider à traverser cet épisode.

Après quelques jours, sa fièvre a diminué et son père et moi parlions de son incroyable santé, malgré une fièvre récente de 40.5°C. Il était difficile de comprendre que notre garçon enjoué se soit senti si mal il y a quelques jours à peine.

Nous avons emmené Myles chez tellement de médecins et de visites aux urgences que nous en avons perdu le compte. Les professionnels de la santé ne savaient pas pourquoi il était si malade et nous ont dit de lui donner des

médicaments contre la fièvre (qui étaient inefficaces) et de revenir s'il n'allait pas mieux. J'ai dit à beaucoup de ces médecins que leurs fièvres avaient souvent une évolution prévisible. Malheureusement, ils n'avaient pas de réponses et je ne savais pas vers qui me tourner.

Voir mon petit souffrir a été l'une des pires choses que je n'ai jamais vécues dans ma vie, et savoir qu'il allait bientôt retomber malade était extrêmement frustrant car je ne pouvais rien faire pour l'arrêter.

Nous l'avons emmené chez un autre médecin et il m'a demandé : « Avez-vous déjà entendu parler de la PFAPA ? J'ai répondu : « PF-quoi ? Puis il a décrit la maladie et m'a donné de l'ESPOIR. J'ai fait des recherches sur les épisodes fébriles et j'ai été surpris de voir à quel point les symptômes de Myles correspondent à cette maladie. Le médecin connaissait la PFAPA parce que le fils de sa collègue souffrait de cette maladie.



Photo fournie par Monica Hare

Suite À la recherche d'un zèbre par Monica Hare

Nous avons ensuite été envoyés chez un spécialiste des maladies infectieuses pour confirmer une suspicion de PFAPA. Cependant, ce nouveau médecin soupçonnait plutôt que Myles souffrait du syndrome de fièvre périodique. Il disait que quand on entend un animal galoper, c'est un cheval, pas un zèbre.

Après deux longues années au cours desquelles mon bébé a eu des accès de douleur et une fièvre extrême, nous avons finalement trouvé un rhumatologue expérimenté dans les maladies auto-inflammatoires. Après le premier rendez-vous, il a immédiatement ordonné un test génétique, qui confirmerait alors le diagnostic de fièvre méditerranéenne familiale (FMF) de notre fils.

Maintenant diagnostiqué avec la FMF, Myles est enfin traité et reçoit des injections mensuelles d'Illaris pour contrôler les épisodes de fièvre. Même si certains jours, je peux dire qu'il ne se sent pas mieux et qu'il éprouve parfois des symptômes entre les poussées, il peut désormais jouer et grandir comme n'importe quel enfant de cinq ans. Je serai toujours reconnaissant au médecin qui a suggéré un diagnostic de PFAPA et au rhumatologue pédiatrique qui a non seulement écouté nos préoccupations, mais nous a posé un diagnostic qui a changé notre vie.

Les enfants et les adultes du monde entier vivent ce qui est arrivé à mon fils. C'est pourquoi j'ai décidé de faire quelque chose pour

soutenir ces familles et contribuer à la sensibilisation afin que d'autres patients et familles puissent recevoir une aide plus rapide.

En février de cette année, j'ai publié un livre intitulé « À la recherche d'un zèbre » sur le parcours de Myles dans l'espoir de sensibiliser les gens à ces maladies auto-inflammatoires et d'apprendre aux gens à défendre leurs intérêts et ceux de leurs enfants. Dieu a donné à Myles et à ma famille la force de traverser l'une des expériences les plus difficiles de notre vie.

L'Association Internationale FMF et AID a été un guide pour moi et continue d'être là pour ma famille. Si nous travaillons tous ensemble, nous améliorerons la situation de ceux qui luttent contre ces maladies auto-inflammatoires.

20% de tous les bénéfices de la vente du livre seront reversés au fonds médical de l'Association Internationale FMF et AID. Le livre en anglais peut être acheté sur [Amazon](#).



Photo fournie par Monica Hare

Manuel des parents par Monica Hare

Médecin : « Votre fils a un rhume. »

Mère : « Que dites-vous ? »

Médecin : « Votre fils a un rhume. Je sais que vous aimeriez que je vous dise que vous souffrez d'une maladie rare, mais lorsque vous entendez le bruit d'un animal au galop, c'est généralement un cheval et non un zèbre.

C'est le dialogue entre une mère et le spécialiste qui s'occupait de son fils depuis plusieurs mois. Même si le bébé avait des fièvres récurrentes de 40,5°C, le médecin ne les avait tout simplement pas prises au sérieux pour la dernière fois. Même si les symptômes et les marqueurs d'inflammation du garçon correspondaient parfaitement à une maladie fébrile (pas de symptômes de rhume !), il était clair que le médecin n'allait pas aider son fils.

Cette histoire n'est malheureusement pas unique. Les enfants atteints de maladies auto-inflammatoires mettent en moyenne trois ans pour recevoir un diagnostic. Alors, que peuvent faire les parents ?

Défendez respectueusement votre enfant. Vous êtes la voix de votre enfant. Dites au médecin ce qui vous inquiète. Soyez précis.

Soyez prêt. Même si vous connaissez très bien votre médecin, les visites chez lui sont stressantes. Dans de nombreux cas, vous êtes inquiet, parfois intimidé et travaillez souvent avec peu ou pas de sommeil. Notez vos

questions et vos préoccupations. Lorsque le médecin entre et sort, il est facile d'oublier quelque chose qui vous préoccupe depuis des semaines.

- Imprimez et apportez tous les rapports médicaux pertinents sur la situation de votre enfant et remettez-les au médecin (soins urgents/visite d'urgence, etc.).
- Si vous avez tenu un journal des fièvres et des symptômes de votre enfant, ainsi que des photos des symptômes visibles, emportez-le avec vous. (Si vous n'en avez pas encore, commencez dès aujourd'hui !)
- Selon l'âge de votre enfant, apportez de quoi l'occuper. Ces visites sont également stressantes pour eux. Vous pouvez allaiter ou tenir votre bébé dans vos bras tout en discutant avec le médecin. Pour les jeunes enfants, une planche à dessin LED ou un nouveau jouet constitue une excellente distraction. Les enfants plus âgés peuvent regarder des vidéos sur un téléphone avec des écouteurs.

... quand c'est un zèbre et pas un cheval !



Photo par Alp Cem sur Pixabay.

Suite Manuel des parents par Monica Hare

Informez-vous. Il est difficile de trouver des professionnels de santé, experts dans les maladies auto-inflammatoires. Pour être honnête, il existe de nombreuses maladies rares et, comme leur nom l'indique (rare), les médecins n'ont peut-être jamais vu de cas de FMF ou de PFAPA par rapport à des maladies plus courantes.

- Examinez les symptômes de votre enfant. Si vous trouvez des maladies qui correspondent à ces symptômes, effectuez vos recherches et apprenez-en autant que possible.
- Être bien informé vous donnera non seulement la confiance nécessaire pour parler, mais vous aidera également à avoir des conversations intelligentes et productives avec votre médecin.
- Lorsque votre enfant recevra un diagnostic, vous voudrez en savoir le plus possible sur sa maladie et ses options de traitement.

Apprenez à dire au revoir. Les médecins sont humains. Certains d'entre eux sont les personnes les plus gentilles et les plus altruistes que vous puissiez rencontrer. Votre objectif dans la vie est de vous aider, vous, votre enfant et toute autre personne ayant un problème de santé. Cependant, il en existe d'autres qui ne conviennent pas à certains patients.

Que faites-vous si un médecin n'écoute pas vos préoccupations, vous met mal à l'aise ou n'en fait tout simplement pas assez pour aider votre enfant ?

S'en aller. Ne mendiez pas, n'élevez pas la voix et n'utilisez pas un langage inapproprié. Ne provoquez pas une scène qui pourrait devenir virale sur les réseaux sociaux. Ne restez pas assis pendant des mois (comme le font de nombreux parents) en pensant que le médecin verra la lumière ou, plus précisément, les résultats des tests et les symptômes et dira : « Vous savez, j'avais tort. »

Votre fils est atteint d'une maladie génétique rare. Partez simplement, rapidement et poliment, mais avant de le faire, obtenez une copie du dossier de votre enfant.

- D'autres médecins sont disponibles. Cela peut prendre plusieurs rendez-vous, mais lorsque vous trouverez le bon, vous le saurez.

Demandez de l'aide. Il y a des gens qui vous aideront à trouver un bon médecin. L'association FMF et AID peut vous aider à naviguer dans le système médical et à trouver de l'aide pour votre enfant. Elle dispose d'une page Facebook et de plusieurs groupes de soutien dans de nombreuses langues où il est possible de discuter avec d'autres patients et parents. C'est une excellente ressource pour trouver des réponses et obtenir de l'aide 24h/24 et 7j/7.

Buzzy: Le dispositif médical innovant pour réduire la douleur chez les enfants

« Buzzy » est un dispositif adapté aux enfants en forme d'abeille ou de coccinelle, conçu pour réduire la douleur chez les enfants de tous âges ou chez les adultes lors des injections. Il utilise le froid et les vibrations pour réduire la douleur et la sensibilité en inhibant le système nerveux.

Les applications de l'appareil sont diverses puisqu'il peut être utilisé pour les vaccinations, les prises de sang et les injections de médicaments. Buzzy peut être utilisé à la maison ou emporté au cabinet du médecin ou à l'hôpital en raison de sa taille compacte et de sa portabilité. Les parents nous disent que Buzzy aidait leurs enfants lors des injections en les distrayant et en soulageant la douleur.

Nous sommes heureux d'annoncer que FMF et AID a fourni des Buzzys à plusieurs enfants atteints de maladies auto-inflammatoires. Ils ont tous réussi à utiliser Buzzy pour augmenter leur tolérance aux injections d'anti-IL-1.

En raison des retours positifs, FMF et AID rendra disponible son programme médical mondial dans le but de rendre les injections moins traumatisantes.

Clause de non-responsabilité: FMF et AID ne reçoit aucune compensation financière pour la vente ou l'utilisation de Buzzy.



Photo fournie par les parents.



Photo fournie par les parents.

¡Aucun patient ne sera laissé pour compte !
COLLAGE DE PATIENTS



L'histoire d'Antonella : un cas de NOMID/CINCA en Équateur



FMF et AID continue d'apporter son soutien à une petite fille, Antonella. Comme nous l'avons rapporté dans notre magazine 2023, Antonella a reçu un diagnostic de NOMID/CINCA à l'âge de 6 mois. NOMID/CINCA est la forme la plus grave du syndrome périodique associé à la cryopyrine (CAPS), et le traitement est crucial pour la survie.

Bien que le CAPS soit une maladie unique et rare (1 sur un million), le médecin qui a initialement traité et pris en charge le cas d'Antonella a reconnu qu'il s'agissait d'une maladie auto-inflammatoire grâce à ses connaissances. Il a alors ordonné un test génétique qui a confirmé le diagnostic. Malheureusement, ce merveilleux médecin a été licencié pour avoir délivré un certificat avec le médicament tout en obtenant l'approbation de la pharmacie. Il a fait cela pour gagner du temps, car le processus prend des mois.

Le traitement biologique Kineret (Anakinra), utilisé pour traiter cette maladie, n'était pas disponible en Équateur au moment du diagnostic. Les parents d'Antonella ont lancé une campagne de sensibilisation sur la maladie de leur fille, dans le but d'encourager le ministère de la Santé à autoriser et à importer le médicament en Équateur.

Les parents ont contacté la presse pour rendre public le cas de leur fille et ont participé à des interviews et à d'autres programmes similaires pour raconter l'histoire médicale de leur fille.



Photo fournie par les parents.

Ils ont également recruté des personnalités des secteurs du divertissement, de la musique et du sport pour devenir ambassadeurs de leur fille, qui ont enregistré et partagé des messages sur les réseaux sociaux encourageant les responsables gouvernementaux à apporter ce traitement salvateur dans le pays pour sauver Antonella.

Tout au long des deux années d'efforts de cette famille pour sauver leur fille, l'association FMF et AID a apporté son soutien continu aux parents et à l'équipe médicale d'Antonella. En raison de la gravité de l'état de la jeune fille, FMF et AID a proposé plusieurs options, notamment l'achat des médicaments à l'étranger, l'obtention des médicaments auprès d'institutions médicales reconnues ou le transfert de la patiente dans un autre pays.

Malheureusement, en raison de problèmes réglementaires en Équateur, il était impossible d'importer les médicaments et de déménager la famille n'était pas réalisable. Il a alors été déterminé que la seule solution était d'intenter une action en justice contre le gouvernement équatorien.

Suite de l'histoire d'Antonella : un cas de NOMID/CINCA en Équateur



Heureusement, ils ont gagné le procès en peu de temps et l'hôpital a reçu l'ordre d'acheter le médicament. Après quoi, FMF et AID a fourni des informations cruciales à l'équipe médicale sur les fournisseurs de médicaments en Amérique du Sud et les multiples canaux d'appel d'offres, afin d'obtenir un accord sur le médicament..

Une cérémonie officielle a eu lieu le 2 avril 2024, en présence de la première dame de l'Équateur, Lavinia Valbonesi, au cours de laquelle elle a présenté la première boîte de Kineret aux parents d'Antonella au nom de son mari, le président Daniel Noboa.

L'arrivée de ce médicament vital a nécessité des efforts coordonnés entre la direction interinstitutionnelle de l'Institut équatorien de sécurité sociale (IESS), le Service national des marchés publics (Sercop), la Direction nationale de réglementation, contrôle et surveillance sanitaire (Arcsa) et tous ceux qui ont travaillé ensemble pour obtenir le Kineret et pouvoir traiter le premier patient avec NOMID/CINCA en Équateur.

La première dame, Lavinia Valbonesi, a souligné la coordination de ces institutions pour atteindre un objectif commun au bénéfice du mineur. "Nous nous sommes tous unis pour aider cette petite princesse, créant ainsi un précédent dans le cas d'Antonella."



À gauche : Antonella avec sa maman
À droite : Première dame de l'Équateur, Lavinia Valbonesi

Le père d'Antonella a remercié la Première Dame, les autorités et les médecins qui ont toujours soutenu sa famille. « Le jour est enfin arrivé pour que ma fille reçoive les médicaments. C'est très enrichissant. Je tiens à vous remercier tous du fond du cœur. « Ce combat a duré deux ans pour obtenir les médicaments afin que ma fille puisse avoir une meilleure qualité de vie. »



Photos fournies par les parents.

FMF et AID est heureux d'annoncer qu'Antonella a eu une excellente réponse à Kineret, ce qui a réduit sa douleur, augmenté son appétit et sa croissance, aidé avec son urticaire et amélioré sa fonction cognitive.

Rhyker avec HIDS aux USA



La première année de vie de notre fils Rhyker a été merveilleuse et pleine de vie. A 13 mois, il est tombé malade, a nécessité une hospitalisation et a malheureusement reçu un diagnostic de maladie de Kawasaki. Il a ensuite été orienté vers son premier rhumatologue, cardiologue et infectiologue.

Alors que nous attendions plusieurs mois avant d'être vu par le rhumatologue, Rhyker a eu deux autres épisodes de fièvre prolongés, différents des précédents. En tant que nouvelle maman, je ne savais pas quoi faire, mais j'ai pris des photos de ses éruptions cutanées, de ses plaies dans la bouche et de ses articulations enflées. Heureusement, mon fils a un excellent médecin généraliste. À chaque visite, nous avons discuté de ses symptômes, qui comprenaient des fièvres de 39.6°C ou plus, des douleurs et gonflements articulaires, des douleurs à l'estomac, des ulcères buccaux, des ganglions lymphatiques enflés et des éruptions cutanées. Le médecin a ordonné des analyses de sang, qui l'aideront plus tard à établir son diagnostic.

Après notre premier rendez-vous en rhumatologie/maladies infectieuses, nous sommes repartis découragés, confus et désireux d'avoir plus de réponses. Lors de la visite, on nous a parlé du syndrome PFAPA et le médecin a dit qu'elle était sûre que c'était son diagnostic. Plus tard, j'ai beaucoup lu sur la PFAPA et j'ai vu que les symptômes de Rhyker ne correspondaient pas à cette maladie.

Le médecin lui a prescrit de la prednisolone et nous a dit de l'essayer lors de son prochain épisode de fièvre. Nous avons fait cela pendant les trois mois suivants, sans résultat positif.



Photo fournie par les parents.

Lorsque nous sommes revenus pour le rendez-vous suivant, j'étais prêt car j'avais lu davantage, pris des photos et noté tous les symptômes. Même si j'ai mis beaucoup de pression sur les médecins pour qu'ils fassent le test génétique, ils ont refusé. À la fin du rendez-vous, je suis partie en pleurant, me sentant désespérée et ignorée. Le médecin a décidé de prescrire de la cimétidine avec de la prednisolone. Malgré mon désaccord avec cette approche, trois mois supplémentaires d'épisodes fébriles se sont écoulés sans que les symptômes disparaissent avec les deux médicaments.

Suite Rhyker avec HIDS aux USA



J'ai finalement atteint mes limites et au rendez-vous suivant, j'ai dit au médecin que je ne partirais pas tant qu'il n'aurait pas ordonné le test génétique.

Une semaine plus tard, le kit de test génétique de salive est arrivé et j'ai envoyé l'échantillon. Les résultats sont revenus deux semaines après et le médecin nous a informé qu'aucune anomalie n'avait été constatée, mais qu'il fallait trouver un nouvel hôpital. Ils nous ont donc orientés vers le deuxième hôpital pour enfants le plus proche, à environ deux heures et demie de là. Nous avons pris rendez-vous et ils nous ont pris en charge rapidement. Lorsque nous sommes entrés à l'hôpital, nous avons été étonnés et savions que ce serait une meilleure expérience.

Lorsque nous avons rencontré le médecin, il était préparé avec tous les résultats des tests génétiques et des analyses de sang de Rhyker effectués par notre pédiatre. Il a commencé à nous poser des questions et a vraiment écouté nos réponses. De plus, il avait comparé les résultats génétiques supposément normaux avec les informations sur MKD/HIDS. Au cours de la consultation, nous nous sommes sentis entendus, compris et à l'aise. Le médecin a ensuite confirmé que Rhyker présentait une anomalie dans le gène MVK, ce qui nous a laissés choqués, mais pas surpris. À ce moment-là, nous savions que l'hôpital était le bon choix pour notre fils. Le mois suivant ce

premier rendez-vous, nous avons commencé l'llaris (médicament) avec des résultats étonnants et nous n'avons eu qu'un seul épisode au cours des 8 derniers mois.

Trouver du soutien est un besoin essentiel lorsqu'on s'occupe d'un enfant atteint d'une maladie rare. Heureusement, j'ai trouvé l'association internationale FMF et AID sur Facebook. Le groupe de soutien a ouvert une toute nouvelle communauté pour les personnes confrontées à des problèmes similaires à ceux de notre famille. Je ne saurais trop vous remercier d'être toujours attentif et de nous permettre de voir d'autres enfants vivre la même chose que nous.



Photos fournies par les parents.

Chloe avec uSAID en Australie



Nous vivons dans la campagne du Queensland, à environ cinq heures de Brisbane, ce qui rend les choses plus difficiles lorsque Chloé a besoin de soins médicaux appropriés.

Ma fille, aujourd'hui âgée de 11 ans, a reçu un diagnostic de maladie de Kawasaki à l'âge de 17 mois et a été traitée le cinquième jour par IVIG. Au cours des trois mois suivants, elle a souffert d'une arthrite assez grave, mais après cela, il s'est rétabli. Puis à 3 ans, elle a commencé à avoir des douleurs aux articulations et au ventre. Son pédiatre n'a pu diagnostiquer aucun problème. Nous avons alors demandé l'aide d'un rhumatologue libéral, qui n'était pas convaincu de la pertinence de ses symptômes. Puis Chloé a commencé à aller mieux.

Entre 5 et 7 ans, ma fille a eu de nouveau des douleurs articulaires intermittentes, des périodes de fatigue et un malaise général. Au début, nous avons cru qu'il s'agissait d'épisodes viraux jusqu'à ce qu'ils deviennent réguliers et avec une plus grande intensité. La nuit, elle avait des éruptions cutanées sur la poitrine, l'abdomen, les bras et les jambes après la douche et sa langue s'ulcère et lui fait très mal. Au cours des deux années suivantes, elle a continué à souffrir d'épisodes de douleurs articulaires, d'enflures des ganglions lymphatiques, de maux de tête et de fatigue, mais nous n'avons identifié aucun schéma significatif. Nous avons contacté un

rhumatologue privé pour un examen plus détaillé, mais encore une fois, nous avons eu l'impression qu'il écartait les nouveaux symptômes en les qualifiant de viraux et nous a dit de revenir dans plusieurs mois pour un autre rendez-vous. C'était comme s'il utilisait simplement le cas de notre fille pour gagner de l'argent. Après cette rencontre, nous avons commencé à tenir un journal très précis de ses symptômes, à photographier les éruptions cutanées et à surveiller tous les symptômes bucco-dentaires. Nous étions convaincus que son état n'était pas viral et avons décidé que nous avions besoin d'une aide médicale supplémentaire. Nous avons ensuite été orientés vers l'immunologie de l'hôpital pour enfants de notre État et avons eu le sentiment d'être enfin pris au sérieux au sujet de son cas. Une année s'est écoulée et nous avons commencé à utiliser la prednisone pour les poussées. Il lui fallait trois doses avant que le médicament fasse effet. À ce moment-là, je me suis sentie très frustré, alors j'ai décidé de rechercher ses symptômes sur Google.



Photo fournie par les parents.

Suite Chloe avec uSAID en Australie



Ensuite, le pédiatre privé a organisé un test génétique. Les résultats ont révélé quatre variantes d'importance incertaine et ont fourni peu d'indices sur la cause possible de la maladie.

Il y a deux ans, notre fille a finalement commencé à prendre de la colchicine, mais malheureusement elle n'a jamais pu atteindre une dose thérapeutique en raison de problèmes gastro-intestinaux. Nous avons ensuite essayé d'augmenter la dose par petites étapes sur une longue période, mais malheureusement cela a eu les mêmes effets secondaires. Ensuite, nous avons, à nouveau, traité les poussées avec de la prednisone.

Cette année, l'immunologie a rejoint notre équipe de soins aux côtés de la rhumatologie. Un essai sur l'Anakinra a été lancé et, bien qu'il ait eu un succès limité, il a été interrompu car il n'a pas permis d'arrêter les épidémies. Au moment d'écrire cette histoire, Chloé est hospitalisée depuis 8 jours dans un hôpital à 5 heures de chez elle.

Les taux inflammatoires de ma fille ne sont jamais élevés, même si elle souffre d'une neutropénie cyclique. Nous sommes actuellement dans les limbes sans aucune option de traitement car l'laris n'est pas disponible en Australie. L'équipe médicale n'est pas intéressée à essayer des produits biologiques coûteux en raison des résultats génétiques négatifs de ma fille.

C'est vraiment difficile lorsque le patient ne rentre pas dans une case spécifique, ce qui limite le diagnostic et le traitement. Malheureusement, Chloé a manqué 70 jours d'école cette année et nous ne sommes qu'à la moitié du troisième trimestre. Les séjours à l'hôpital sont durs pour mon autre fille, qui n'a que 9 ans, et pour mon mari, qui doit se débrouiller seul à la maison.

Notre fille manque les compétitions d'athlétisme et de netball, qui sont ses activités préférées, et ses amis lui manquent également.



Photo fournie par les parents.

Je suis très reconnaissante pour le soutien de l'association FMF et AID. En tant que mère, vous vous sentez seule à essayer de comprendre chaque mois ce qui ne va pas chez votre enfant et les équipes médicales considèrent que c'est viral. Le soutien de cette organisation m'a permis de défendre les intérêts de ma fille en utilisant des preuves et des recherches réelles pour étayer les demandes de traitement et formaliser un diagnostic potentiel.

Beni avec HIDS en Argentine



Notre fils Beni est né épileptique. A deux mois, il a eu des convulsions et a rapidement commencé à avoir de la fièvre toutes les deux semaines. À l'âge de six mois, il a reçu un diagnostic de retard moteur.

À neuf mois, il a développé un hématome sous-dural encapsulé qui, heureusement, n'a pas nécessité de chirurgie. Cependant, ses fortes fièvres persistaient et étaient désormais accompagnées de multiples ganglions lymphatiques enflés, de diarrhée chronique, d'inflammation abdominale, de lésions cutanées ressemblant à des éruptions cutanées et de poussées érythémateuses récurrentes.

À l'âge de 3 ans, Beni a été opéré d'une appendicite et au cours de l'intervention, le médecin a remarqué plusieurs adhérences inhabituelles, ce qui a amené notre immunologiste à soupçonner qu'il souffrait peut-être d'une maladie auto-inflammatoire. Pour confirmer ses soupçons, le médecin a inscrit notre fils à un programme gratuit qui effectue des tests génétiques sur des enfants suspectés de maladies rares.

En février de cette année, nous avons été appelés à l'hôpital pour faire une prise de sang. Malheureusement, quelques semaines plus tard, Beni a dû subir une autre intervention chirurgicale, cette fois pour une occlusion intestinale. Une fois de plus, des liens solides étaient évidents entre le jéjunum et le mésentère.

Les soupçons du médecin concernant une maladie auto-inflammatoire se sont renforcés et un traitement à la colchicine a été instauré, auquel Beni a répondu favorablement.

En avril, nous avons finalement reçu le diagnostic : un variant pathogène du gène MVK, indicatif du syndrome Hyper IgD (HIDS), a été confirmé par une homozygotie associée à un phénotype compatible avec la maladie.

La présentation sévère du HIDS a eu un impact sur la croissance de Beni et l'équipe médicale a exprimé sa préoccupation quant au risque de complications telles qu'une occlusion intestinale, une amylose et un syndrome d'activation des macrophages. Les médecins ont donc recommandé de commencer un traitement par canakinumab, ce qui a marqué le début de notre lutte pour obtenir le médicament. Beni est le seul enfant de notre province diagnostiqué avec le HIDS. Quand nous avons reçu le diagnostic, notre monde s'est effondré.



Photo fournie par les parents.

Suite Beni avec HIDS en Argentine



Nous avons été dévastés, surtout lorsque nous avons appris que le traitement dont notre fils avait besoin avait un coût mensuel extraordinairement élevé, bien au-dessus de nos moyens. Dans mon désespoir, j'ai cherché de l'aide partout, tant à l'intérieur qu'à l'extérieur du pays. Heureusement, l'association internationale FMF et AID, basée en Suisse, a entendu parler de notre cas et nous a contactés. C'est à ce moment-là que notre perspective a commencé à changer puisque Malena est devenue notre pilier de force pour faire face à la situation médicale. Elle nous a donné les contacts en Argentine pour pouvoir accéder aux médicaments. Elle m'a également ajouté à un groupe de soutien pour lequel nous lui sommes extrêmement reconnaissants.

Aujourd'hui, Beni a quatre ans et attend de commencer son traitement. Le soutien d'autres parents qui luttent également pour une meilleure qualité de vie pour leurs enfants atteints de maladies auto-inflammatoires a été extrêmement important pour notre famille. Savoir que nous bénéficions du soutien d'une organisation comme FMF et AID est profondément réconfortant. De plus, nous ne nous sentons plus seuls, car de nombreuses personnes s'inquiètent pour nous, dont Malena. Elle continue d'être en communication constante avec nous, s'enquérant toujours de l'état de santé de Beni et de la manière dont se déroule le processus d'obtention des médicaments.

Nous sommes profondément reconnaissants, de tout cœur, pour le soutien que FMF et AID nous a apporté. Je remercie Dieu d'avoir amené cette association dans nos vies et pour toute l'aide et le soutien apportés.



Photos fournies par les parents.

Malena avec TRAPS en Argentine



Malena est notre fille de 3 ans qui a grandi avec des fièvres mensuelles récurrentes. Nous avons souvent demandé de l'aide à l'hôpital local, où ils prélevaient continuellement des échantillons pour détecter des virus ou des infections, mais les résultats des tests étaient toujours négatifs.

À un moment donné, un gentil médecin a suggéré que le cas de notre fille semblait complexe et l'a orientée vers l'hôpital pour enfants Garrahan de Buenos Aires. L'emmener dans cet hôpital a changé sa vie et celle de toute notre famille, malgré nos craintes quant à ce que pourrait être son diagnostic.

L'équipe consultée lui a suggéré de subir des tests génétiques pour déterminer la cause possible de ses symptômes. Après avoir longtemps attendu les résultats, son rhumatologue nous a finalement appelé pour nous informer qu'elle souffrait d'une maladie auto-inflammatoire rare appelée syndrome TRAPS, qui signifie syndrome périodique associé au récepteur du facteur de nécrose tumorale, une maladie génétique incurable.

Puis les médecins m'ont dit qu'il existait un médicament qui l'aiderait à avoir une meilleure qualité de vie. Or, ce médicament coûte des millions de pesos argentins. Après quoi, le système social, après avoir pris connaissance de son diagnostic, a tourné le dos à notre dossier et nous a radié sans notre consentement, sans avoir signé aucun papier.

Il y avait une dernière option, qui consistait à recevoir les médicaments par l'intermédiaire de notre ministère national, mais cela obligeait notre famille à renoncer à ses revenus. C'est ainsi que mon mari a été contraint de quitter son emploi à la banque pour que notre fille puisse recevoir ce médicament qui lui sauverait la vie.

Nous avons très peu d'informations sur cette maladie et son traitement, j'avais donc beaucoup de questions. J'ai cherché en ligne et trouvé l'association internationale FMF et AID. Je suis très reconnaissant qu'ils m'aient soutenu et aidé à comprendre à la fois la maladie et le traitement biologique anti-IL-1. Je ne me sentais plus seule et c'était réconfortant de savoir que j'avais quelqu'un vers qui me tourner pour toutes mes questions, chaque fois que j'avais besoin de réponses ou de plus d'informations.



Photo fournie par les parents.

Suite Malena avec TRAPS en Argentine



Notre fille, malgré son jeune âge, comprend qu'elle est atteinte d'une maladie rare appelée TRAPS. Lorsque vous ne vous sentez pas bien, vous savez que nous devrions aller à l'hôpital pour savoir d'où vient votre inflammation afin d'effectuer des examens et obtenir un traitement plus approfondi.

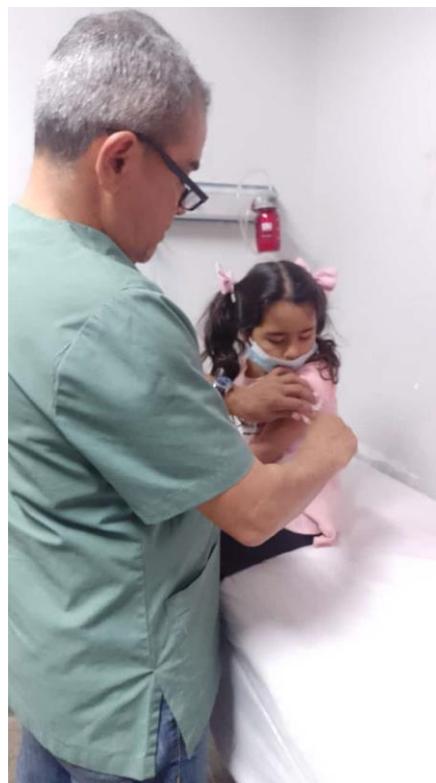
Même si ses médecins ont augmenté la dose de ses médicaments biologiques, il arrive parfois qu'elle se sente vraiment mal. Malheureusement, ma fille présente également des symptômes entre les poussées.

Nous attendons actuellement les résultats de sa récente biopsie pulmonaire, en raison de divergences dans ses tomodensitogrammes.

Nous continuerons à nous battre pour obtenir ce médicament, car même si le médicament est approuvé, la crainte persiste que le gouvernement cesse de le fournir.

Nous défendrons toujours les intérêts de notre fille et ferons tout ce qu'il faut pour garantir qu'elle continue de recevoir ses traitements qui auront un impact sur sa vie.

Merci encore à FMF et AID pour tout leur soutien et leur gentillesse dans le cas de notre fille. Le soutien que vous nous avez apporté nous aide à traverser cette aventure extrêmement difficile.



Photos fournies par les parents.

Wiktor atteint de fièvre méditerranéenne familiale en Pologne



Mon fils souffre de diverses maladies depuis les premiers mois de sa vie. Quand j'étais petite, j'avais des éruptions cutanées et de la fièvre à répétition. La difficulté à respirer était également un symptôme très courant.

À l'âge de 3 ans, il a développé de graves douleurs abdominales qui survenaient tous les quelques jours. De plus, une lésion a été découverte dans le tronc cérébral, que les médecins pensaient être une malformation vasculaire. Wiktor a souvent été hospitalisé en raison de ses poussées et a malheureusement contracté une septicémie inflammatoire.

Entre 4 et 8 ans, il a été soigné au service de rhumatologie pour de fortes douleurs articulaires. Du liquide s'est accumulé dans ses articulations, ce qui rend sa marche difficile. Il a également été soigné au service de pneumologie pour une accumulation de liquide dans la plèvre. Ce grave problème lui rendait la respiration difficile. L'état de Wiktor s'est aggravé lorsque du liquide a commencé à apparaître dans son péritoine et son scrotum. Mon pauvre fils n'avait pas un seul endroit sur son corps qui ne lui fasse pas mal. Ce fut une période très difficile pour notre famille. Garder des liens avec les amis et la famille est devenu impossible. Son système immunitaire était tellement affaibli que nous avons dû oublier les activités à l'extérieur de la maison, de peur qu'il ne contracte une infection ou un virus.

Mon fils était tellement malade qu'il ne pouvait pas aller à l'école, nous avons donc dû faire l'école à la maison. Il continuait à avoir de la fièvre et des douleurs incontrôlables dans tout le corps. Les médecins ne parvenaient pas à comprendre ce qui n'allait pas et l'accusaient souvent d'exagérer sa douleur. Ils ont essayé de nous convaincre que leur douleur n'était pas si intense.

Quand mon fils avait 10 ans, un médecin du service de rhumatologie a pensé que Wiktor souffrait peut-être de fièvre méditerranéenne familiale (FMF) et nous a envoyé dans un hôpital spécialisé.



Photo fournie par les parents.

Suite Wiktor atteint de fièvre méditerranéenne familiale en Pologne



Nous avons donc emmené Wiktor au service d'immunologie du Centre de santé pour enfants de Varsovie, où ils ont commencé le processus de diagnostic et ont déterminé qu'il souffrait de FMF. Il a ensuite été traité à la colchicine et, malheureusement, ce médicament n'a pas réussi à contrôler ses symptômes malgré l'utilisation du médicament pendant plus d'un an.

Il continuait à avoir de fortes fièvres avec des épisodes plus longs, du liquide s'accumulant dans les cavités de son corps, et il souffrait d'une grave diarrhée. Mon fils ne parvenait pas à prendre du poids et à 11 ans, il ne pesait que 27 kg. L'hôpital n'était pas disposé à nous proposer un autre traitement.

Grâce à l'excellente aide de l'association internationale FMF et AID, notre famille a appris qu'il est possible de traiter la FMF avec des médicaments biologiques tels que Kineret et Ilaris. Nous apprécions toutes les informations que vous nous avez fournies ainsi qu'au médecin traitant de notre fils.

Votre soutien, votre volonté d'aider et votre assistance attentive ont été inestimables dans le cas de notre fils. FMF et AID a contribué à ce que Wiktor reçoive Kineret, ce qui lui a sauvé la vie. Ce médicament miracle réduisait dans un premier temps la fièvre et les douleurs abdominales. De plus, mon fils a pris du poids,

a grandi et est maintenant un enfant bien bâti.

Malheureusement, le Kineret ne fonctionne pas à 100 pour cent, car Wiktor continue d'avoir des poussées. Bien que ces poussées soient moins fréquentes, elles sont devenues plus préoccupantes puisqu'il a eu quatre péricardites au cours des deux dernières années. Son principal problème est que du liquide continue fréquemment à s'accumuler dans le péricarde, ce qui limite considérablement sa capacité physique. Wiktor doit prendre des diurétiques quotidiennement et ne peut pas faire d'exercice. Grâce au traitement de Kineret, il a pu retourner à l'école. Cependant, son système immunitaire est faible et il doit souvent rester à la maison ou être hospitalisé.

FMF et AID continue de soutenir Wiktor et de nous aider à naviguer dans d'autres options médicales pour le cas de notre fils.

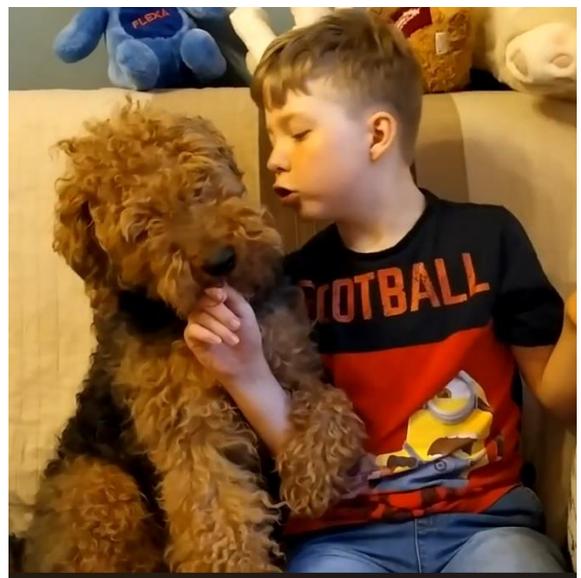


Photo fournie par les parents.

Janek avec uSAID et l'immunodéficience primaire en Pologne



Pendant les premières années de la vie de notre fils, rien n'indiquait que quelque chose n'allait pas avec sa santé. Cependant, à l'âge de 4 ans, notre fils Janek a reçu un diagnostic de retard neurologique et souffrait souvent d'infections et de douleurs abdominales. Il avait de la fièvre à chaque vaccin infantile qui lui était administré. Il souffrait également d'un déficit immunitaire en IgA, ainsi que fréquemment d'asthme bronchique.

Depuis novembre 2021, il lutte contre des fièvres récurrentes, accompagnées de manifestations cutanées sur le tronc et les extrémités, d'une CRP élevée accompagnée de neutrophilies, de douleurs articulaires, de gonflements et de problèmes abdominaux. En raison de ces symptômes, Janek a été soigné à notre hôpital pour enfants local, mais à ce jour, ses médecins n'ont pas pu établir un diagnostic complet.

En juin 2023, notre fils s'est qualifié pour le traitement du syndrome auto-inflammatoire congénital et a commencé un traitement par Kineret. Malheureusement, cela n'a eu que peu d'effet, car il a continué à avoir des crises plus qu'avant. Le traitement a été arrêté puis il a été traité avec de la colchicine et des stéroïdes, sans résultat positif.

Grâce à l'association mondiale FMF et AID, nous espérons obtenir un diagnostic plus approfondi pour notre fils, car ils nous aident à trouver un centre spécialisé européen pour

traiter sa combinaison d'immunodéficience et de maladie auto-inflammatoire. Malheureusement, en Pologne, vos médecins nous ont informés qu'aucun autre diagnostic ni traitement n'est possible. Nous espérons que le soutien de FMF et AID en ces temps difficiles, en plus de votre aide financière pour le voyage, nous aidera à découvrir votre maladie et le protocole de traitement adapté.

Avec le soutien de l'association FMF et AID, notre famille collecte actuellement des fonds pour aider à couvrir les frais médicaux et les futurs voyages. Ma famille et moi préparons des gâteaux, des friandises, des raviolis et également des conserves que nous vendons sur divers marchés en plein air. Nous avons également un groupe Facebook où nous vendons aux enchères des objets donnés pour soutenir cette initiative. C'est merveilleux pour notre famille de savoir que nous ne sommes pas seuls et grâce à l'organisation FMF et AID, nous savons qu'il y a de l'espoir dans le futur pour sauver notre fils.



Photos fournies par les parents.

Famille avec uSAID et d'un déficit immunitaire primaire en Afrique du Sud



Je suis mère de deux enfants atteints d'une maladie auto-inflammatoire systémique indifférenciée (uSAID) et d'un déficit immunitaire primaire, dont je souffre également. Mes enfants, Shaun et Elisha, sont malades depuis leur naissance, mais leurs symptômes se sont manifestés différemment.

La première hospitalisation de Shaun a eu lieu à l'âge de deux semaines en raison de sa forte fièvre. Ma fille Elisha n'a eu besoin d'être hospitalisée qu'à l'âge de quatre mois. Elle n'avait pas de fièvre, mais elle pleurait continuellement jusqu'à devenir bleu et souffrir de graves problèmes gastro-intestinaux.

Lors des poussées, ces marqueurs inflammatoires ont tendance à être élevés, mais pas toujours. Cependant, le nombre de plaquettes était constamment élevé, pendant et en dehors des poussées. Les épisodes fébriles, accompagnés de douleurs articulaires, duraient généralement 3 à 5 jours chez Elisha et jusqu'à 12 jours chez Shaun, souvent accompagnés de symptômes respiratoires.

Les deux enfants souffrent d'otites récurrentes, de bronchite, de pneumonie, de forte fièvre, de maux de tête, de douleurs abdominales, de gonflements et de douleurs articulaires, de maux de gorge, d'ulcères buccaux, de ganglions lymphatiques enflés, de sang dans les selles et de yeux rouges douloureux. Ils sont également anémiques.

Nos épidémies peuvent être causées par les vaccins, l'effort physique (comme le sport) et les températures froides.



Photos fournies par les parents.

Suite Famille avec uSAID et d'un déficit immunitaire primaire en Afrique du Sud



Aujourd'hui, ma fille a 7 ans et mon fils 10 ans. Malheureusement, cela n'a pas été un parcours facile pour ma famille. Au fil des années, nous avons consulté d'innombrables médecins dans notre quête de réponses. Le défi est que l'Afrique du Sud manque de rhumatologues possédant des connaissances spécialisées dans les maladies auto-inflammatoires.

Ce n'est que récemment que nous avons trouvé un spécialiste, mais il se trouvait dans une autre ville, ce qui impliquait des frais de déplacement et d'hébergement pour toute notre famille. FMF et AID, conscient de notre situation, est généreusement intervenu pour nous aider. Ils ont pris en charge les frais d'une consultation spécialisée à l'étranger, puis ont pris en charge les vols de toute notre famille pour consulter un spécialiste au Cap.

Je ne sais pas ce que nous aurions fait sans leur soutien. Nous nous sentons incroyablement chanceux d'avoir FMF et AID dans nos vies et serons toujours reconnaissants pour leur soutien, qui nous a permis de nous sentir partie intégrante d'une communauté,



Photos fournies par les parents.

Famille atteinte d'immunodéficience primaire en Afrique du Sud



Notre parcours a commencé il y a 42 ans. De l'enfance à l'âge adulte, j'étais constamment malade, mais personne n'a testé mon immunodéficience. Dans notre pays, la prise de conscience de ces conditions n'est pas encore très répandue. Malgré mes fréquentes maladies, j'ai persévéré et j'ai souvent étudié depuis un lit d'hôpital pendant mes années universitaires. J'ai finalement obtenu mon diplôme et je suis devenue enseignante, travaillant en face-à-face avec des enfants, un environnement dans lequel j'étais constamment exposé à des bactéries et des virus. Comme prévu, j'ai été fréquemment mis en arrêt maladie, mais j'ai réussi à m'en sortir. En tant que patient chronique, vous faites simplement ce que vous avez à faire.

En 2013, ma fille aînée est née et j'ai décidé de faire une pause dans l'enseignement à temps plein pour passer plus de temps avec elle. Cette décision s'est avérée fortuite. Elle n'avait que trois semaines lorsqu'elle a été admise à l'hôpital, gravement malade. Au cours des mois suivants, elle est entrée et sortie de l'hôpital. Même si les tests n'ont rien révélé de concluant, les choses ont fini par se calmer, jusqu'à ce qu'elle entre à la maternelle. J'étais à nouveau constamment malade. À cette époque, un allergologue l'a testé pour un déficit en IgA et des allergies. Elle était positive pour un déficit en IgA, mais on nous a dit qu'elle le dépasserait. Alors on est passé à autre chose.

En 2016, mon plus jeune fils est né. Au début, il a souffert de diverses infections : otites, pneumonie et infections des voies urinaires dues à des agents pathogènes inhabituels. Ce n'est qu'en 2020, pendant la pandémie, que nous avons consulté un gastro-entérologue pédiatrique spécialiste du déficit immunitaire primaire. Cela a marqué le début de notre long voyage vers un diagnostic. Initialement, les tests ont montré un déficit en IgA, mais environ un an plus tard, ses taux d'IgG ont commencé à baisser et on lui a diagnostiqué un déficit immunitaire primaire.

Pendant ce temps, ma propre santé continuait à se détériorer et les maladies étaient plus fréquentes que jamais. Fin 2022, j'ai insisté pour être évalué. Après une autre année de tests, j'ai reçu un premier diagnostic basé sur l'immunophénotype. Cependant, de nombreuses questions subsistaient et nos médecins avaient besoin de conseils sur les prochaines étapes, car ils soupçonnaient que notre famille souffrait également d'une maladie auto-inflammatoire.



Photo fournie par les parents.

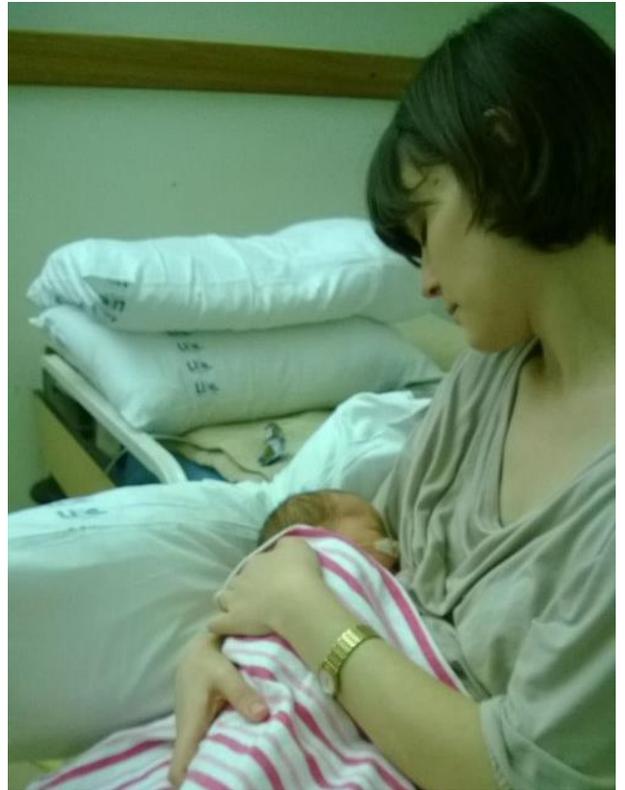
Suite Famille atteinte d'immunodéficience primaire en Afrique du Sud



Au cours de mes recherches, je suis tombé sur FMF et AID, en me renseignant sur les maladies auto-inflammatoires. Je les ai contactés pour obtenir de l'aide et, heureusement, nous avons pu bénéficier de tests génétiques payants grâce à leur programme d'assistance médicale.

Les résultats ont révélé que ma fille aînée et moi partageons la même mutation génétique, ce qui provoque des problèmes de mémoire des lymphocytes B et d'autres déficits immunitaires. Cette information était cruciale car ma fille commençait à tomber malade plus fréquemment et souffrait d'un cas grave d'appendicite. Forts de ces informations génétiques, nous avons subi un processus de tests complet et il reçoit désormais un traitement pour son immunodéficience.

Nous sommes extrêmement reconnaissants envers FMF et AID car sans leur soutien, nous n'aurions pas pu nous permettre les tests génétiques, qui nous ont permis de mieux comprendre notre condition. Grâce à la génétique, nous avons désormais accès à des traitements adaptés et nos médecins savent à quoi ils ont affaire. Merci FMF et AID !



Photos fournies par les parents.

Centre de recherche en Australie

L'Institut Hudson de recherche médicale de Melbourne, en Australie, a annoncé la création d'un nouveau centre d'excellence pour la recherche sur les maladies auto-inflammatoires et la détection des acides nucléiques. Ces programmes, dirigés par le professeur Seth Masters et le professeur Carl Walkley, visent à développer des traitements pour diverses maladies. Leur travail se concentrera sur l'amélioration de la qualité de vie des patients et de leurs familles et sur la garantie que la contribution des patients fait partie de la recherche. Cette initiative est soutenue par le Conseil National de la Santé et de la recherche médicale.

Les maladies auto-inflammatoires sont causées par un système immunitaire inné hyperactif, souvent dû à des modifications de certains gènes. Les progrès récents en génétique ont permis aux scientifiques d'identifier les changements génétiques responsables de ces maladies. Le nouveau centre dirigé par le professeur Masters vise à obtenir de meilleurs résultats pour les patients en menant des recherches fondamentales pour:

- Mettre en œuvre une nouvelle méthodologie de détection de biomarqueurs.
- Valider les variantes génétiques de signification inconnue.
- Identifier de nouvelles voies qui conduisent à l'auto-inflammation et développer des thérapies ciblées.

Le nouveau centre dirigé par le professeur Walkley explorera les voies de détection des acides nucléiques.

Il pense que ces capteurs peuvent provoquer des maladies et que le partage des ressources et la génération de connaissances amélioreront la qualité de vie des patients. Les voies de détection des acides nucléiques constituent la première ligne de défense des cellules contre l'infection par divers agents pathogènes contenant de l'ADN et de l'ARN, en particulier des virus. Lorsqu'il est activé, le corps réagit pour combattre les infections. Comprendre ces voies pourrait conduire au développement de nouveaux traitements à base d'ARN.

Thèmes de recherche sur les acides nucléiques :

- Mécanisme de défense antivirale
- Immunothérapie tumorale et thérapies génétiques
- Réglementation de la thérapie génique
- Stratégies thérapeutiques
- Application en thérapie



Photo: Institut Hudson

De nouvelles organisations de patients partenaires

L'Association internationale FMF et AID est heureuse d'annoncer l'ajout de deux organisations à notre réseau:

AIPO z.s., République tchèque

AIPO z.s. est une association à but non lucratif enregistrée en République tchèque dont le but est de contribuer à améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies auto-inflammatoires et de leurs familles.

L'association est dirigée par Katerina Azim Aburas. Elle a été fondée en février 2024, à l'initiative de patients adultes et de parents d'enfants atteints qui souhaitaient avoir une représentation et une voix formelles au niveau national. L'association œuvre pour offrir des informations actualisées sur toutes les maladies auto-inflammatoires, un soutien émotionnel et un accompagnement.

Sa mission est d'améliorer la qualité de vie et les soins aux patients en offrant aide et information aux personnes atteintes de maladies rhumatismales et rares. Ils le font à travers des activités bénévoles, en fournissant un soutien psychologique qualifié, en menant des campagnes de sensibilisation et en organisant diverses activités nationales et locales, telles que des examens médicaux annuels gratuits pour un diagnostic précoce.

L'APMAR promeut la recherche dans le domaine rhumatologique. Ils militent également en organisant des ateliers et des réunions pour promouvoir les droits sociaux et humains et les besoins de santé des patients de tous âges. L'organisation porte également ces questions à l'attention des décideurs en matière de politiques de santé et des médias.

L'APMARR engage et apporte également un soutien continu aux patients et à leurs familles via sa ligne d'assistance téléphonique gratuite, le magazine « Morfologie », et sa communauté sur les réseaux sociaux compte plus de 5 000 membres.

AIPO



Katerina Azim Aburas, Présidente

APMARR, Italie

APMARR, est l'Association nationale des personnes atteintes de maladies rhumatismales et rares en Italie et célèbre le 40e anniversaire de sa fondation.



Antonella Celano, Présidente
www.apmarr.it



Terminologie des maladies et dates de sensibilisation

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

Associations sœurs et affiliées à la FMF & AID



Italie



Espagne



Géorgie



Turquie



Royaume-Uni



Associazione "Tris ODY"

Italie

FMF & AID
Australia

Australie

AIFP
Associazione Italiana
Febbri Periodiche

Italie



FMF ESPAÑA

Espagne

Autoinflamatorias
Chile

Chili

FMF
Fiebre Mediterránea
Familiar de Argentina
Pacientes y Familia

Argentine

EAI
El Salvador

El Salvador

INBAR
ASSOCIATION

Israël

FMF & AIE
Deutschland e. V.

Allemagne

AMRI
Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili

Italie



ANDAI

Brésil

TSAID
Thai Society of
Autoinflammatory Diseases

Thaïlande



AM FMF

Maroc



APMARR

Italie

La 1819 PFAPA
España

Espagne

FMF & AID
North Africa & Middle East

Moyen-Orient

FMF & MAI
France

France