

Wer sind wir?

«Familiäres Mittelmeerfieber und autoinflammatorische Erkrankungen (FMF & AID) Global Association» wurde von einer Patientengruppe, deren Angehörigen, Ärzten und Forschern gegründet, welche alle für die gleiche Ursache zusammenarbeiten.

Die Idee wurde geboren, als immer wieder Patienten online begannen nach Antworten zu ihren Erkrankungen zu suchen. Schon bald fanden sich Patienten und Mediziner zusammen, teilten gegenseitig ihre Erfahrungen und das Wissen. Nur so war es möglich, Betroffenen mit autoinflammatorischen Erkrankungen (AID) auf der ganzen Welt zu helfen und eine Gemeinschaft aufzubauen, in der man sich austauschen kann. Wir sind eine globale Dachorganisation. Unser Ziel ist es, das Bewusstsein im Hinblick auf die autoinflammatorischen Erkrankungen zu schärfen! Wir erhoffen uns dadurch eine schnellere Diagnose und somit einen leichteren Zugang zu Medikamenten und Therapien beitragen zu können. Wir verstehen uns als ein Ort, an dem sich Menschen treffen, um sich gegenseitig zu helfen, unabhängig von Herkunft, Geschlecht, Sprache oder Religion. Unsere Gemeinschaft ist geprägt vom Austausch, der gegenseitigen Unterstützung im respektvollen und toleranten Umgang. Unsere grossen Ziele sind: mehr Rechte, Verständnis, Akzeptanz, Forschung und die Zugänglichkeit für alle an neuen, bezahlbaren Behandlungsmethoden.

Was ist unsere Mission?

Wir sehen uns als Sprachrohr für Menschen, die an autoinflammatorischen Erkrankungen leiden. Wir unterstützen und betreuen sie an aller erster Stelle und versorgen sie und ihre behandelnden Ärzte, mit aktuellen Informationen zum Krankheitsbild. Unser grösstes Anliegen ist es, die Kenntnisse und neu hinzukommenden Informationen über alle autoinflammatorischen Erkrankungen zu verbreiten und so Patienten (und ihren Familien) zu helfen.

Was sind unsere Ziele?

- eine 24-Stunden-Hotline anzubieten
- Patienten sozial und emotional unterstützen
- Aufklärung der Patienten (und Angehörigen), so dass sie ihre eigenen Fürsprecher sein können
- Sensibilisierung, vor allem in der medizinischen Gemeinschaft und bei offiziellen Stellen (Behörden, Schulen, Krankenkassen, etc.)
- Bereitstellung von wertvollen Informationen für Patienten
- Teilnahme an Konferenzen und Patientenvertretungen
- Vernetzung mit Forschern und Wissenschaftlern weltweit
- Professionelle Weiterbildung für Ärzte anbieten

Wie helfen wir?

Wir sind sehr aktiv in unseren Online-Hilfegruppen und teilen wichtige Informationen an Patienten weltweit. Unsere nahezu 24-Std.-Social-Media-Helpline bietet rund um die Uhr Hilfe an. Wir können in unserem internationalen Beirat auf ein Team von sehr erfahrenen, weltweit anerkannten Ärzten zurückgreifen. Sie bieten ihre Unterstützung auch ihren Kollegen an, die ihren Patienten helfen wollen, aber nicht über das vertiefte Fachwissen verfügen. Wir veranstalten Treffen und Workshops für Patienten und erstellen Dokumente und Broschüren, die für sie im Alltag sehr hilfreich sind.

Behandlung

Da es sich um genetisch bedingte Krankheiten handelt, gibt es keine Heilung. In vielen Fällen kann jedoch eine gute Kontrolle der Symptome erreicht werden. Diese Krankheiten reagieren oft sehr gut auf Kortikosteroide. Aufgrund der schwerwiegenden Nebenwirkungen bei Dauerbehandlung mit diesem Wirkstoff, sind jedoch andere Optionen vorzuziehen. Im Falle von FMF sind es Colchicin und der Einsatz von Biologika. Andere autoinflammatorische Erkrankungen haben manchmal keine gute Resonanz auf Colchicin und hier sind dann biologische Medikamente das Mittel der Wahl. Leider sind die biologischen Behandlungen teuer und noch nicht überall verfügbar.



Zürich – Schweiz
Non-Profit-Organisation
info@fmfandaid.com
www.fmfandaid.org



FMF & AID Global Association

Familiäres Mittelmeerfieber und Autoinflammatorische Krankheiten



Selten aber trotzdem real!

Allein sind wir selten, **zusammen**
sind wir **stärker!**

Was sind autoinflammatorische Krankheiten?

Autoinflammatorische Erkrankungen (AIDs) werden durch eine abnormale Aktivierung des angeborenen Immunsystems verursacht. Sie sind durch intensive Entzündungen gekennzeichnet, die zu Fieber, Hautausschlag oder Gelenkschwellungen führen. Diese Krankheiten bergen zusätzlich auch das Risiko einer Amyloidose, einem ernsthaften Gesundheitsproblem, das zu lebensbedrohlichen Organversagen führen kann. Sie sind schwer zu diagnostizieren und bleiben deshalb oft Jahrzehnte unerkannt oder fehldiagnostiziert.

Autoinflammatorische Erkrankungen betreffen sowohl Kinder als auch Erwachsene. Das familiäre Mittelmeerfieber (FMF) und PFAPA sind die häufigsten Erkrankungen in der Autoinflammatorischen Kategorie. Es sollte jedoch erwähnt werden, dass PFAPA die einzige Erkrankung ist, welche nicht vererbbar ist, und bei Kindern bestenfalls herauswachsen kann.

Andere Erkrankungen aus dieser Kategorie

- Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)
- Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)
- Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome (CAPS) (FCAS, MWS, NOMID/CINCA)
- PFAPA-Syndrom
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS)
- Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis (CRMO)
- Morbus Behçet

Die häufigsten Symptome sind wiederkehrende Fieberschübe, Bauch-, Gelenk- und /oder Muskelschmerzen sowie den Mitbegleitenden Schwellungen, Durchfall, Erbrechen, Kopfschmerzen, geschwollene Lymphknoten, Mundgeschwüre, sowie Hautausschläge – um nur einige der auftretenden Symptome zu nennen.

Einige dieser Krankheiten verursachen sogar Konjunktivitis und Hörverlust. Die Symptome und Beschwerden variieren, ebenso wie die Länge der Schübe, welchen der Patient ausgesetzt ist. Es gibt keine Behandlung, die für alle gilt und wirkt. Eine Behandlung ist immer Einzelfall abhängig und muss immer individuell angepasst werden.

Diagnose

Einige dieser Krankheiten können gentechnisch nachgewiesen werden, aber leider nicht alle. PFAPA und Morbus Behçet sind zum Beispiel nicht genetisch Diagnostizierbar, können dennoch durch eine klinische Diagnose bestätigt werden.

Unsichtbare Behinderung und Symptome

Da diese Krankheiten nicht immer äusserlich erkennbar sind, hören Betroffene und wir leider zu oft: «Du siehst zu gesund aus, um so krank zu sein». Es kostet jedoch viel Kraft und Anstrengung, nach aussen hin „normal“ zu wirken, obwohl man als Patient/in oft grosse Schmerzen oder Einschränkungen hat. Es sei denn, der Patient hat den «Nachweis» an „sichtbaren“, extremen Schmerzen, geschwollenen Gelenken, hohem Fieber, Hautausschlag, Erbrechen oder Ohnmacht. Diese Umstände machen es einem Patienten sehr schwer, vom Umfeld ein glaubhaftes Handicap anerkannt zu bekommen, bzw. Akzeptanz und Fürsorge zu erhalten.

Es ist wichtig für die Betroffenen zu vermitteln, obwohl die «Beweise» nicht immer zu sehen sind, die quälenden Schmerzen jedoch tatsächlich, real und oftmals sehr belastend sind. Einige Patienten sind nicht in der Lage ein normales Leben zu führen, obwohl sie in ärztlicher Behandlung sind. Es ist unerlässlich für sie, eine Invaliditätsrente zu erhalten, weil es sich dabei um eine lebenslange, schwächende Krankheit handelt, die komplett ausserhalb ihres Einflussbereichs liegt. Der psychische Druck, trotz schwerster Erkrankung, zu lernen oder gar berufstätig zu sein, unter Umständen gar eine Familie versorgen zu müssen ist enorm und nicht förderlich. Es kann sogar zu schlimmeren Ausmassen, Schüben und Krankheitsverläufen führen.

Schulbildung

Nicht überall ist „Homeschooling“ (Heimunterricht) erlaubt oder „Homebound“ verfügbar. Sonderregelungen sollten für Kindern und Jugendliche mit besonderen Bedürfnissen gemacht werden, wie der 504-Plan in den USA, der Kindern mit gesundheitlichen Einschränkungen die Chance gibt, zu Hause unterrichtet zu werden. Es schützt sie auch vor möglichen rechtlichen Konsequenzen, die ggf. gegen sie oder ihre Eltern aufgrund wiederholter Schulabwesenheiten (als Folge der Krankheit) entstehen könnten.

Je nach Ausprägung der Erkrankung werden einige in der Lage sein, ein nahezu normales Leben zu führen. Andere können eine leichte Verbesserung der Symptome wahrnehmen. Patienten mit extremen Fällen hingegen, werden möglicherweise nicht in der Lage sein, ihre Ausbildung abzuschliessen – und somit ein autarkes Leben führen zu können.

Auslöser von Schüben

Auslöser können körperliche Anstrengung, (mentaler und/oder psychischer) Stress, Kälte/Hitze, Menstruation, Impfstoffe sowie manche Lebensmittel (...) sein.

Sind diese Krankheiten psychosomatisch?

Nein, das sind sie sicher und definitiv nicht. Autoinflammatorische Krankheiten (Abk. auf Englisch AID) ist eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Krankheiten, die durch wiederkehrende, nicht bakterielle Entzündungen gekennzeichnet sind. Diese sehr schmerzhaften Krankheiten sind real und können nicht mit einem psychologischen Ansatz behandelt werden. Sie gelten als unsichtbare Behinderung bezeichnet.

Wer behandelt autoinflammatorische Krankheiten?

Sie werden oft von Rheumatologen oder Immunologen behandelt, aber sie können von jedem anderen Arzt betreut werden. Einige dieser Krankheiten sind jedoch so kompliziert, dass sie eine abgestimmte Teamarbeit zwischen den Ärzten benötigen. In der Regel gehört dazu der Hausarzt, ein Gastroenterologe, ein Kardiologe, ein Dermatologe, nur um Einige zu nennen (nicht abschliessend). Da die meisten dieser Krankheiten noch recht neu sind, bzw. erst seit kurzem anerkannt sind, können diese jedoch nicht immer Teil der aktuellen medizinischen Ausbildung sein.

Unsere Organisation begrüsst es deshalb sehr, wenn Ärzte über Ihre Kenntnisse hinaus, mehr über diese doch speziellen Krankheiten erfahren wollen, sich mit unseren Ärzten vernetzen, und so mehr praxisrelevante Informationen regelmässig erhalten. Wenn sie es wünschen, können sie auch aktiv mit uns zusammenarbeiten. Ärzte, die mit uns zusammenarbeiten und sich entscheiden an unseren Hilfsgruppen teilzunehmen, werden mit aller Art von Fällen konfrontiert und erweitern so gemeinsam mit uns das Spektrum der autoinflammatorischen Krankheiten.

Erkennung diese Krankheiten

Diese Krankheiten werden oft mit Infektionen, Peritonitis, Pneumonie, Epilepsie oder Anderem verwechselt. Besonders wiederkehrendes Fieber, häufige Infektionen und/ oder akute, nicht einzuordnende Bauchschmerzen sollten die Alarmglocken bei Ärzten klingeln lassen. Lebenslange, unnötige Behandlungen oder gar Operationen, Diskriminierung, Ausgrenzung und Mangel an Verständnis können sich negativ auf das pädagogische, soziale und berufliche Leben des Patienten auswirken.

Komplikationen

Fast alle autoinflammatorischen Krankheiten, welche unbehandelt bleiben, können als schwerwiegenden Folge die Entwicklung von Amyloidose haben. Dabei werden die Organe des Patienten unwiderruflich beschädigt, welches letztendlich zum Tod führen kann. Bei CAPS kann ein nicht behandelter Krankheitsverlauf zur Taubheit, Erblindung oder zu einer geistigen Behinderung führen.