

Quiénes somos?

La Asociación Internacional para la Fiebre Mediterránea Familiar y otras Enfermedades Autoinflamatorias "FMF & AID Global Association" fue establecida por un grupo de pacientes, familiares, médicos e investigadores, todos trabajando juntos por la misma causa.

La idea nació cuando los pacientes empezaron a conectarse en línea, buscando respuestas. Los pacientes y la comunidad médica unieron fuerzas y comenzaron a compartir su experiencia y conocimiento para ayudar a otras personas en todo el mundo que sufren de este tipo de enfermedades. Nuestra misión es mejorar el conocimiento sobre todas las enfermedades autoinflamatorias y ayudar a los pacientes.

Somos una organización que aboga por los derechos de los pacientes y también esperamos contribuir al diagnóstico precoz y al acceso fácil a los tratamientos necesarios.

Es un lugar donde la gente se reúne para ayudarse unos a otros, independientemente de su raza, idioma o religión. Es como la extensión de nuestra propia familia donde todos nos preocupamos sinceramente por todos los miembros dentro de nuestra familia. Tenemos personas increíblemente fuertes, todas luchando por la misma causa: derechos, sensibilización, comprensión, aceptación, investigación y nuevos tratamientos.

Cuál es nuestra misión?

Somos la voz de las personas que sufren de enfermedades autoinflamatorias. Los apoyamos, los orientamos, les proporcionamos información y abogamos por ellos.

Cuáles son nuestras metas?

- Proporcionar apoyo social y emocional a los pacientes
- Asesorar a los pacientes para que puedan ser diagnosticados correctamente
- Educar a los pacientes para que ellos mismos puedan defenderse
- Fomentar la sensibilización especialmente dentro de la comunidad médica
- Proporcionar información valiosa a los pacientes a través de nuestra página web y grupos de ayuda
- Participar en conferencias relevantes y representar a los pacientes
- Conectarse con investigadores y científicos
- Organizar / ofrecer capacitación profesional continua para médicos

Cómo ayudamos?

Somos muy activos en nuestros grupos de ayuda en las redes sociales. También contamos con una línea de ayuda donde los pacientes pueden contactarnos las 24 horas del día. Además contamos con el apoyo de un grupo de especialistas. Ellos también colaboran con otros profesionales que quieren ayudar a sus pacientes pero que simplemente no cuentan con la experiencia necesaria. También organizamos cursos y talleres para pacientes y producimos documentos que pueden ser de ayuda para los pacientes.

Tratamiento

Dado que se trata de enfermedades genéticas, no hay cura. Sin embargo, en muchos casos, se puede lograr un buen control de los síntomas.

Todas estas enfermedades tienen una buena respuesta a los corticosteroides. Sin embargo, debido a los efectos secundarios serios de éstos, otras opciones deben ser consideradas. En el caso de la FMF, es la colchicina y agentes biológicos. Otras enfermedades autoinflamatorias sin embargo, no responden bien a la colchicina y se debe usar un agente biológico. Desafortunadamente, los tratamientos biológicos no están disponibles en todos los países debido a su alto costo.

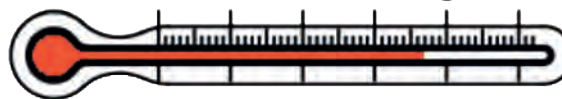


FMF & AID Global Association

Fiebre Mediterránea Familiar y otras
enfermedades autoinflamatorias



Fiebre Mediterránea Familiar Pacientes con FMF de Argentina



hablemosdesalud@hotmail.com
www.facebook.com/groups/1456894784329458

info@fmfandaid.com
www.fmfandaid.org

Raros pero no invisibles!

Solos somos raros, pero **juntos**
somos **invencibles!**

Qué son las enfermedades autoinflamatorias?

Las enfermedades autoinflamatorias son causadas por una activación anormal del sistema inmunitario innato. Se caracterizan por episodios intensos de inflamación como lo es la fiebre, erupciones en la piel o inflamación de las articulaciones. Algunas de estas enfermedades pueden llevar a desarrollar amiloidosis, un grave problema que puede resultar en una insuficiencia de los órganos y ser fatal. Debido a que son difíciles de diagnosticar, con frecuencia pasan desapercibidas, son mal diagnosticadas o permanecen sin diagnóstico, incluso durante décadas.

La fiebre mediterránea familiar (FMF) y el PFAPA son las enfermedades más comunes en la categoría de las enfermedades autoinflamatorias. Estas enfermedades autoinflamatorias afectan igualmente a niños como a adultos.

Otras enfermedades de ésta categoría

- Fiebre Mediterránea Familiar (FMF)
- Síndrome periódico asociado al receptor del factor de necrosis tumoral (TRAPS)
- Síndrome periódico asociado a la criopirina (SPAC)
- Fiebre periódica asociada a estomatitis aftosa, faringitis y adenitis cervical (PFAPA)
- Enfermedad de Behçet
- Deficiencia de mevalonato cinasa (MKD) o Síndrome de hiper-IgD (HIDS)
- Deficiencia del antagonista del receptor de la IL-1 (DIRA)
- Osteomielitis/osteítis Crónica no bacteriana (o CRMO)

Los síntomas más comunes en estos síndromes son: Fiebre recurrente, dolor abdominal, dolor y / o hinchazón de las articulaciones y / o músculos, diarrea, vómitos, dolores de cabeza, hinchazón de los ganglios linfáticos, úlceras en la boca, erupciones cutáneas. Algunas de estas enfermedades pueden causar conjuntivitis e incluso la pérdida de la audición. Los síntomas varían de paciente a paciente, así como la duración de las crisis. No hay tratamiento que se aplique a todos los pacientes. Cada caso es único.

En el caso de la FMF, los episodios de fiebre suelen durar de 1 a 3 días. Los brotes, crisis, episodios o ataques del dolor, como la llaman a menudo los pacientes, tienden a durar de 3 a 7 días. En casos severos, el paciente puede experimentar dolor a diario y en otros casos, el paciente está completamente libre de síntomas entre las crisis. En el caso de otras enfermedades autoinflamatorias, las crisis pueden durar una semana, un mes o incluso más.

Diagnóstico

Algunas de estas enfermedades pueden ser diagnosticadas genéticamente pero otras como el PFAPA y Behçet, sólo a través de un diagnóstico clínico.

En otros casos, como la FMF, a pesar de poderse hacer una prueba genética, a veces no se encuentran las mutaciones. Esta es la razón por la cual es tan importante que los médicos sean capaces de diagnosticar al paciente únicamente en base a los síntomas clínicos. Un 20% de todos los pacientes con FMF no tienen ninguna mutación y otro 20% tienen sólo una mutación. Existe el concepto erróneo generalizado de que el paciente necesita tener dos mutaciones para ser diagnosticado con FMF.

Síntomas e invalidez invisible

Dado a que estas enfermedades no siempre tienen manifestaciones físicas, a menudo oímos, "Se le ve demasiado saludable para estar tan enfermo", cuando en realidad, el paciente tiene que hacer un gran esfuerzo para aparentar verse "normal". A menos de que el paciente tenga un dolor extremo, hinchazón en las articulaciones, fiebre alta, erupción cutánea, vómitos o desmayos, será difícil ver esta discapacidad invisible.

Si usted ve la evidencia de la enfermedad o no, es importante entender que el dolor es verdadero y las limitaciones son reales y debilitantes. Muchos pacientes no pueden llevar una vida normal a pesar de estar en tratamiento. Es importante para los pacientes que se les reconozca esta invalidez y que se les otorgue una pensión. Estas enfermedades pueden ser muy debilitantes y de por vida.

Educación

La educación privada a domicilio ("homeschooling") o la educación en casa para personas discapacitadas ("homebound"), lamentablemente no existe en todos los países. Debería de crearse un programa de apoyo como el plan 504 en los EE.UU. Este plan, no sólo da a los niños con limitaciones médicas la oportunidad de ser educados en casa, sino que también se los protege a ellos y a sus padres de cualquier acción legal, debido a las repetidas ausencias escolares, causadas por la enfermedad. Según la gravedad, algunos podrán tener una vida prácticamente normal, otros una mejora parcial y casos graves, quizás no puedan ni completar su educación escolar. Algunos sufren de fatiga, cambios en el estado de ánimo, falta de concentración, mala memoria o dificultades para pensar.

Son éstas enfermedades psicosomáticas?

No, de hecho que no lo son. Las enfermedades autoinflamatorias se definen como un grupo de enfermedades genéticas raras y caracterizadas por una inflamación recurrente no provocada. Estas enfermedades pueden ser muy debilitantes y dolorosas y no pueden ser tratadas con un enfoque psicológico.

Desencadenantes

Algunos desencadenantes pueden ser el esfuerzo físico, estrés, frío / calor, menstruación, vacunas, algunos alimentos, etc.

Quién trata este tipo de enfermedades?

A menudo son tratadas por reumatólogos o inmunólogos, pero en realidad pueden ser tratadas por cualquier otro médico. Algunas de estas enfermedades son tan complicadas que requieren trabajo en equipo. Generalmente éste incluye al médico de familia, un gastroenterólogo, un cardiólogo, un dermatólogo, etc. Dado que la mayoría de estas enfermedades son nuevas y recién están siendo reconocidas, no forman parte de la formación médica actual. Nuestra organización da la bienvenida a los médicos que quieran aprender más sobre estas enfermedades o que quieran tener más práctica, conectándolos con nuestros médicos. Si lo desean, también pueden participar activamente con nosotros. Los médicos que colaboran con nosotros y optan por participar en nuestros grupos de ayuda, llegan a ver todo tipo de casos.

Reconociendo estas enfermedades

Estas enfermedades se confunden a menudo con infecciones, peritonitis, neumonía, epilepsia, etc. Especialmente las fiebres recurrentes, las infecciones frecuentes, el dolor abdominal agudo, debería ser señal de alerta con los médicos. A veces los pacientes, a largo de su vida, han sido sometidos a tratamientos innecesarios, así como a la discriminación y a la falta de comprensión y estos pueden repercutir negativamente en su vida educativa, social y profesional.

Complicaciones

En casi todas las enfermedades autoinflamatorias, si no se trata a tiempo, el paciente puede desarrollar una condición llamada amiloidosis, que daña los órganos y puede ser fatal. En el caso de SPAC o CAPS, el paciente puede desarrollar sordera o un serio retraso mental.