

Kim jesteśmy?

Stowarzyszenie zajmujące się gorączką śródziemnomorską i innymi chorobami autozapalnymi (FMF & AID Global Association) zostało powołane przez osoby dotknięte chorobą, ich rodziny, lekarzy i naukowców. Wszyscy pracujemy razem dla wspólnej sprawy.

Pomysł zrodził się, gdy osoby chore zaczęły szukać odpowiedzi w zasobach Internetu. Pacjenci połączyli siły ze środowiskiem medycznym i teraz razem dzielą się swoim doświadczeniem i wiedzą, aby pomóc innym ludziom dotkniętym chorobami autozapalnymi.

Jesteśmy organizacją parasolową (reprezentującą również wiele innych stowarzyszeń) pomagającą pacjentom na całym świecie. Stawiamy sobie za cel zwiększanie świadomości odnośnie chorób autozapalnych i mamy nadzieję przyczynić się do ich wcześniejszego diagnozowania i leczenia. Tworzymy miejsce, gdzie ludzie pomagają sobie wzajemnie, niezależnie od rasy, języka czy religii. Jesteśmy jak druga rodzina, która troszczy się o wszystkich swoich członków. Nasze stowarzyszenie to wyjątkowi ludzie, którzy z oddaniem pracują na rzecz praw, świadomości, zrozumienia, akceptacji, badań naukowych i nowych terapii.

Jaka jest nasza misja?

Jesteśmy głosem ludzi cierpiących na choroby autozapalne. Chcemy wspierać pacjentów i ich rodziny, być dla nich przewodnikiem i doradcą.

Jakie są nasze cele?

- Stworzyć całodobową infolinię
- Wspierać chorych emocjonalnie
- Pomóc pacjentom w szybkiej i trafnej diagnozie
- Służyć pacjentom wiedzą oraz nauczyć ich bronić się przed chorobą
- Pomóc rodzinom pacjentów radzić sobie z chorobą, jak również w kontaktach z placówkami edukacyjnymi, urzędami i pracodawcami
- Podnosić świadomość odnośnie chorób autozapalnych, szczególnie w środowiskach medycznych
- Dostarczać pacjentom wartościowe, rzetelne informacje
- Uczestniczyć w najważniejszych konferencjach, aby być na bieżąco z najnowszymi odkryciami
- Kontaktować się z naukowcami i badaczami
- Organizować i oferować szkolenia dla pracowników służby zdrowia

Jak pomagamy?

Jesteśmy bardzo aktywni w Internecie, służąc informacjami i pomocą ludziom z chorobami autozapalnymi na całym świecie. Można nas również znaleźć w mediach społecznościowych, gdzie pacjenci mogą się z nami skontaktować i uzyskać pomoc w wielu językach, w każdy dzień tygodnia, 24 godziny na dobę.

Liczymy na pomoc środowiska medycznego.

Organizujemy spotkania i warsztaty dla pacjentów. Rozpowszechniamy pomocne i rzeczowe materiały informacyjne. Chcielibyśmy również organizować szkolenia dla lekarzy.

Metody leczenia

Ponieważ są to choroby genetyczne, NIE MA na nie lekarstwa. Jednakże w wielu przypadkach można przynajmniej dać pacjentowi szansę na normalne życie.

Wymienione choroby z reguły dobrze reagują na kortykosteroidy. Jednakże, ze względu na ich działania uboczne, należy brać pod uwagę inne możliwości. W przypadku rodzinnej gorączki śródziemnomorskiej jest to kolchicyna i leki biologiczne. Inne choroby autozapalne nie reagują tak dobrze na kolchicynę, tak więc pozostają tylko drogie i trudnodostępne leki biologiczne (biofarmaceutyki).



FMF & AID Global Association

Rodzinna gorączka śródziemnomorska i inne choroby autozapalne



Rzadkie ale prawdziwe!

Osobno jesteśmy sami, **razem**
jesteśmy **silniejsi!**



Zurich – Switzerland
Non-profit organization
info@fmfandaid.com
www.fmfandaid.org

Czym są choroby autozapalne?

Choroby autozapalne są spowodowane nieprawidłową nieswoistą odpowiedzią odpornościową. Charakteryzują się intensywnymi stanami zapalnymi, które skutkują wysoką gorączką, wysypką czy obrzękiem stawów. Choroby autozapalne mogą doprowadzić do amyloidozy, poważnego schorzenia zagrażającego życiu. Choroby te są bardzo trudne w diagnozie i często pozostają nierozpoznane lub źle zdiagnozowane nawet przez całe dekady.

Choroby autozapalne pojawiają się u dzieci jak i dorosłych. Rodzinna gorączka śródziemnomorska i zespół okresowej gorączki z aftami, ostrym zapaleniem gardła oraz zapaleniem węzłów chłonnych (PFAPA) są najpowszechniej występującymi schorzeniami z tej kategorii. Jednakże tylko w przypadku PFAPA nie mamy do czynienia z chorobą genetyczną, co oznacza możliwość wyzdrowienia.

Niektóre choroby autozapalne

- Rodzinna gorączka śródziemnomorska (FMF)
- TOKresowy zespół związany z receptorem dla czynnika martwicy nowotworów lub rodzinna gorączka irlandzka (TRAPS)
- Okresowe Zespoły Zależne Od Kripiryny (CAPS)
- Zespół okresowej gorączki z aftami, ostrym zapaleniem gardła oraz zapaleniem węzłów chłonnych (PFAPA)
- Acyduria mewalonianowa (MKD, MVA) i Gorączka okresowa związana z hipergammaglobulinemią D (HIDS)
- Niedobór antagonisty receptora interleukiny il-1 (DIRA)
- Przewlekłe niebakteryjne zapalenie kości i szpiku (CRMO)
- Choroba Behçeta

Najczęstsze objawy wyszczególnionych chorób autozapalnych to nawracające gorączki, bóle brzucha, obrzęk/ból stawów/mięśni, biegunki, wymioty, bóle głowy, powiększone węzły chłonne, owrzodzenia jamy ustnej, wysypki skórne i inne. Niektóre z tych chorób mogą powodować zapalenie spojówek, a nawet utratę słuchu. Objawy oraz długość trwania ataków choroby są różne dla poszczególnych pacjentów. Nie ma uniwersalnego leczenia dla wszystkich. Każdy przypadek należy rozpatrywać indywidualnie.

W przypadku rodzinnej gorączki śródziemnomorskiej (FMF) epizody z gorączką trwają zwykle 1-3 dni. Ataki bólu mogą trwać od 3 do 7 dni. Między atakami pacjenci czują się dobrze, choć w ciężkich przypadkach ból może być odczuwany codziennie. Ataki innych chorób autozapalnych mogą trwać tydzień, miesiąc a nawet dłużej.

Diagnoza

Choroby autozapalne można diagnozować za pomocą testów genetycznych, ale niestety nie wszystkie. Na przykład PFAPA czy choroba Behçeta mogą być rozpoznane tylko na podstawie objawów klinicznych.

Zdarza się również, jak w przypadku rodzinnej gorączki śródziemnomorskiej, że testy genetyczne nie ujawniają żadnych mutacji. Dlatego jest niezmiernie ważne, aby lekarze potrafili postawić prawidłową diagnozę wyłącznie na podstawie objawów klinicznych. Szacuje się, że 20% osób chorych na rodzinną gorączkę śródziemnomorską nie ma żadnych mutacji, a kolejne 20% ma tylko jedną. Powszechnym błędnym przekonaniem jest to, że pacjent musi mieć dwie mutacje do zdiagnozowania tej choroby.

Ukryta niepełnosprawność i objawy

Ponieważ choroby autozapalne niekiedy przebiegają bez widocznych objawów, często styszymy słowa: „Nie wyglądasz na tak chorego”. W rzeczywistości osoba chora zdobywa się na duży wysiłek by wyglądać „normalnie”, mimo bólu który odczuwa. Dopóki ból nie jest nie do wytrzymania, nie występuje obrzęk stawów, wysoka gorączka, wysypka skórna, wymioty czy omdlenia, trudno będzie dostrzec niewidzialną niepełnosprawność.

Niezależnie od tego, czy widzisz objawy choroby, ważne jest aby zrozumieć, że ból jest prawdziwy, a ograniczenia są realne i wyniszczające. Wielu pacjentów nie jest w stanie prowadzić normalnego życia pomimo leczenia. Powinni oni otrzymywać rentę inwalidzką, ponieważ jest to trwająca przez całe życie, wyniszczająca choroba, na którą nie mają wpływu.

Edukacja

Dzieciom z częstymi atakami i ciężkimi postaciami choroby powinno się zapewnić odpowiednie warunki ich edukacji. Dobrym rozwiązaniem wydaje się być edukacja domowa. Dzieci z ograniczeniami medycznymi są wtedy chronione przed wszelkimi działaniami prawnymi przeciwko nim lub ich rodzicom z powodu powtarzających się nieobecności w szkole. Tam, gdzie edukacja domowa nie jest możliwa, warto asymilować sprawdzone wzorce z krajów, gdzie takie rozwiązania mają długą tradycję (np. USA – plan 504).

W zależności od stopnia nasilenia choroby pacjenci mogą prowadzić normalne życie lub dla ciężkich przypadków mogą nie być w stanie ukończyć edukacji. Stany zapalne mogą skutkować również nadmiernym zmęczeniem, wahaniami nastroju, brakiem koncentracji czy gorszą pamięcią.

Czy są to choroby psychosomatyczne?

Z pewnością nie są. Choroby autozapalne należą do grupy rzadkich, uwarunkowanych genetycznie schorzeń, charakteryzujących się powtarzającymi się stanami zapalnymi.

Te bardzo bolesne choroby są jak najbardziej prawdziwe i nie można ich wyleczyć terapią psychologiczną. Często określa się je jako niewidzialną niepełnosprawność.

Czynniki wywołujące ataki

Mogą nimi być wysiłek fizyczny, stres, zimno lub gorąco, miesiączka, szczepionki, niektóre pokarmy i wiele innych.

Kto zajmuje się chorobami autozapalnymi?

Zazwyczaj chorobami autozapalnymi zajmują się reumatolodzy lub immunolodzy, ale nic nie stoi na przeszkodzie, żeby byli to lekarze innych specjalności. Niektóre z tych chorób są tak skomplikowanymi przypadkami, że wymagają pracy zespołowej, począwszy od lekarza rodzinnego, a kończąc na specjalistach z gastroenterologii, kardiologii, dermatologii i innych. Ponieważ większość z tych chorób dopiero niedawno została rozpoznana i opisana, bywa że lekarze nie mieli okazji się z nimi zapoznać. Nasza organizacja zaprasza lekarzy chcących poszerzyć swoją wiedzę do kontaktu z naszymi lekarzami. Zapraszamy również do aktywnej współpracy z nami. Lekarze, którzy z nami współpracują i decydują się na udział w naszych grupach wsparcia, mają okazję zapoznać się z wieloma przypadkami i rozwinąć swoją praktykę zawodową.

Rozpoznanie chorób

Choroby autozapalne są często mylone z infekcjami, zapaleniem otrzewnej czy wyrostka robaczkowego, zapaleniem płuc, padaczką itp. Szczególnie takie stany jak okresowo pojawiająca się wysoka temperatura lub ostre bóle brzucha powinny zwrócić uwagę lekarza w kierunku diagnozy możliwej choroby autozapalnej. Przewlekłe a zarazem niepotrzebne leczenie, dyskryminacja i brak zrozumienia, mogą doprowadzić do poważnych reperkusji w społecznym i zawodowym funkcjonowaniu chorej osoby.

Powikłania

Jeśli nieleczone, prawie wszystkie choroby autozapalne mogą doprowadzić do amyloidozy, która niszczy organy wewnętrzne i w konsekwencji może doprowadzić do śmierci. W przypadku CAPS do poważnych powikłań zalicza się głuchotę oraz upośledzenie umysłowe.