

## Chi siamo?

L'Associazione Globale della Febbre Mediterranea Familiare e delle Malattie Autoinfiammatorie (FMF e MAI) è stata creata da un gruppo di pazienti, familiari, medici e ricercatori, che lavorano tutti insieme per la stessa causa.

L'idea è nata quando i pazienti hanno iniziato a connettersi online cercando risposte. La comunità di pazienti e medici ha unito le forze e ha iniziato a condividere la propria esperienza e conoscenza per aiutare le persone con malattie autoinfiammatorie.

Siamo un'organizzazione-ombrello globale che mira a sensibilizzare su tutte le malattie autoinfiammatorie e, auspicabilmente, a contribuire alla diagnosi precoce e ad un più facile accesso alle cure. Siamo un luogo in cui le persone si incontrano per aiutarsi a vicenda, indipendentemente dalla razza, dalla lingua o dalla religione. Siamo come una famiglia allargata che si prende cura profondamente di tutti i suoi membri. Abbiamo persone incredibilmente forti, che lavorano tutte per la stessa causa: diritti, consapevolezza, comprensione, accettazione, ricerca, nuove cure e difesa dei pazienti.

## Qual è la nostra missione?

Siamo la voce delle persone che soffrono di malattie autoinfiammatorie. Miriamo a supportare i pazienti e le loro famiglie, a guidarli e consigliarli il più possibile.

## Quali sono i nostri obiettivi?

- Fornire un servizio di assistenza 24 ore su 24, 7 giorni su 7
- Fornire ai pazienti un supporto sociale ed emotivo
- Fare in modo che i pazienti possano avere una diagnosi rapida e corretta
- Fornire ai pazienti un supporto tramite i nostri servizi online ed educarli perché diventino sostenitori gli uni degli altri
- Aiutare le famiglie dei pazienti a far fronte a queste malattie e a trattare con le autorità locali, gli istituti scolastici, i datori di lavoro e la disabilità stessa
- Aumentare la consapevolezza soprattutto all'interno della comunità medica
- Fornire informazioni preziose e pertinenti ai pazienti
- Partecipare alle conferenze sul tema delle malattie autoinfiammatorie per portare ai pazienti le informazioni più aggiornate
- Connettersi con ricercatori e scienziati
- Organizzare /offrire formazione professionale continua per i professionisti della salute

## Come facciamo giungere il nostro aiuto?

Siamo molto attivi nei nostri gruppi di assistenza online, fornendo informazioni importanti ai pazienti MAI in tutto il mondo. Abbiamo anche una linea di assistenza per i social media, dove i pazienti possono contattarci 24 ore su 24, 7 giorni su 7, in più lingue. Contiamo sull'aiuto di una commissione medica. Organizziamo incontri e workshop per i pazienti e produciamo materiali informativi che possono essere loro di aiuto. Nella nostra missione includiamo anche l'organizzazione seminari per medici.

## Trattamento

Dal momento che queste sono malattie genetiche, non c'è cura. Tuttavia, in molti casi è possibile ottenere un buon controllo dei sintomi.

Tutte le malattie hanno una buona risposta ai corticosteroidi. Tuttavia, a causa dei gravi effetti collaterali di questi farmaci, devono essere prese in considerazione altre opzioni. Nel caso della FMF, si può utilizzare la colchicina e gli agenti biologici. Altre malattie autoinfiammatorie non hanno una grande risposta alla colchicina, e per questo è necessario ricorrere agli agenti biologici, che sfortunatamente sono costosi e non sono disponibili ovunque.



info@febbriperiodiche.it  
www.febbriperiodiche.it



assamri@gmail.com  
www.amri.it

info@fmfandaid.com  
www.fmfandaid.org



# FMF & AID Global Association

## Febbre Mediterranea Familiare e Malattie Autoinfiammatorie



Raro ma reale!

Da soli siamo rari, **insieme**  
siamo più **forti!**

## Quali sono le malattie autoinfiammatorie?

Le malattie autoinfiammatorie (MAI) sono causate da un'attivazione anormale del sistema immunitario innato. Sono caratterizzati da intensi episodi di infiammazione che provocano febbre, eruzioni cutanee o gonfiore articolare. Queste malattie comportano anche il rischio di amiloidosi, un grave problema di salute che può portare gravi insufficienze degli organi vitali. Esse sono difficili da diagnosticare e spesso rimangono non riconosciute: diagnosticate erroneamente o non diagnosticate affatto, anche per decenni.

Le malattie autoinfiammatorie colpiscono allo stesso modo sia i bambini che gli adulti. La febbre mediterranea familiare (FMF) e PFAPA sono le malattie più comuni nella categoria autoinfiammatoria. Tuttavia, va detto che PFAPA è l'unica malattia tra queste che non è ereditaria e con la quale i bambini possono guarire crescendo.

## Alcune malattie da questa categoria

- Febbre Mediterranea Familiare (FMF)
- Sindrome Periodica Associata al Recettore del Fattore di Necrosi Tumorale (TRAPS)
- Sindromi periodiche associate alla criopirina (CAPS)
- Febbre Periodica con Aftosi, Adenite e Faringite (PFAPA)
- Deficit Di Mevalonato Chinasi (MKD) o Sindrome da iper IgD (HIDS)
- Difetto dell'Antagonista Recettoriale dell' il-1 (DIRA)
- Osteomielite/Osteite cronica non batterica (o CRMO)
- Malattia di Behçet

I sintomi più comuni in queste sindromi sono: febbre ricorrente, dolore addominale, dolore articolare e / o muscolare e / o gonfiore, diarrea, vomito, cefalea, linfonodi ingrossati, ulcere della bocca, eruzioni cutanee, per citarne solo alcuni. Alcune malattie da questa categoria possono causare congiuntivite e persino perdita dell'udito. I sintomi variano da paziente a paziente, così come la lunghezza delle fasi acute. Non esiste una terapia valida per tutti: è necessaria una valutazione caso per caso.

Nel caso della FMF, gli episodi di febbre di solito durano 1-3 giorni. Le fasi acute, gli episodi o gli attacchi di dolore, come vengono spesso chiamati tra i pazienti, tendono a durare da 3 a 7 giorni. Nei casi più gravi, il paziente può provare dolore ogni giorno, mentre in altri il paziente è completamente privo di sintomi tra una fase acuta e l'altra. Le fasi acute per altre malattie autoinfiammatorie possono durare una settimana, un mese o anche di più.

## Diagnosi

Alcune di queste malattie possono essere diagnosticate geneticamente, ma non tutte. Per esempio, PFAPA e Behçet non possono essere diagnosticati geneticamente, solo attraverso una diagnosi clinica.

In altri casi, come la FMF, anche se è possibile eseguire un test genetico, a volte non si riscontrano mutazioni significative. Questo è il motivo per cui è così importante che i medici siano in grado di diagnosticare il paziente esclusivamente sulla base di sintomi clinici. Circa il 20% di tutti i pazienti FMF non presenta alcuna mutazione e un altro 20% ha una sola mutazione. Un malinteso comune è che il paziente abbia bisogno di avere due mutazioni per diagnosticare l' FMF.

## Disabilità e sintomi invisibili

Dal momento che queste malattie potrebbero non avere sempre manifestazioni fisiche, spesso sentiamo dire "Sembri troppo sano per essere così malato", quando in realtà bisogna fare uno sforzo enorme per apparire "normali", anche se il paziente potrebbe essere in pena. A meno che il paziente non abbia dolore estremo, articolazioni gonfie, febbre alta, eruzione cutanea, vomito o svenimento, sarà difficile vedere l'invalidità invisibile.

Che tu veda l'evidenza della malattia o no, è importante capire che il dolore è genuino e che i limiti sono reali e debilitanti. Molti pazienti non sono in grado di vivere una vita normale nonostante siano in trattamento. Per loro è importante ricevere una pensione di invalidità perché è una condizione debilitante permanente che sfugge al loro controllo.

## Istruzione

Homeschooling o homebound non sono disponibili ovunque. Dovrebbero essere fatte delle sistemazioni speciali per i bambini, come il piano 504 negli Stati Uniti, che non solo offre ai bambini con limitazioni mediche la possibilità di essere educati a casa. Li protegge anche da eventuali azioni legali contro di loro o ai loro genitori a causa di ripetute assenze scolastiche causate dalla malattia. A seconda della gravità della malattia, alcuni saranno in grado di avere una vita praticamente normale, altri un parziale miglioramento dei sintomi e casi gravi potrebbero non essere in grado di completare la loro istruzione.

A causa dell'infiammazione, i pazienti possono anche soffrire di affaticamento, sbalzi d'umore, mancanza di concentrazione, cattiva memoria e nebbie cerebrali.

## Queste malattie sono psicosomatiche?

No, sicuramente non lo sono. Le malattie autoinfiammatorie (MAI) sono un gruppo di malattie rare, geneticamente definite, caratterizzate da un'infiammazione non provocata ricorrente. Queste malattie molto dolorose sono reali e non possono essere trattate con un approccio psicologico. Sono spesso indicati come una disabilità invisibile.

## Fattori scatenanti

Alcuni fattori scatenanti possono essere lo sforzo fisico, lo stress, il freddo / il caldo, le mestruazioni, i vaccini, alcuni alimenti, ecc.

## Chi cura le malattie autoinfiammatorie?

I pazienti affetti da malattie autoinfiammatorie sono spesso trattati da reumatologi o immunologi, ma possono essere trattati da qualsiasi altro medico. Alcune di queste malattie sono così complicate che richiedono un lavoro di squadra. L'equipe di solito include il medico di famiglia, un gastroenterologo, un cardiologo, un dermatologo, solo per citarne alcuni. Poiché la maggior parte di queste malattie sono nuove e sono state recentemente riconosciute, esse non fanno sempre parte dell'attuale formazione medica. La nostra organizzazione accoglie i medici che vogliono saperne di più e li mette in comunicazione con i nostri medici. Se poi questi lo desiderano, possono anche essere attivamente coinvolti nella vita dell'Associazione. I medici che collaborano con noi e decidono di partecipare ai nostri gruppi di aiuto hanno l'opportunità di entrare in contatto con i vari casi in cui la malattia si presenta.

## Riconoscere queste malattie

Queste malattie sono spesso confuse con infezioni, peritonite, polmonite, epilessia, ecc. Febbre particolarmente ricorrente, infezioni frequenti, dolore addominale acuto dovrebbero far pensare i medici. Trattamenti inutili, discriminazioni e mancanza di comprensione che si protraggono per tutta la vita possono avere ripercussioni negative sulla formazione del paziente e sulla sua vita sociale e professionale.

## Complicazioni

In quasi tutte le malattie autoinfiammatorie, se non trattate, il paziente potrebbe sviluppare una condizione chiamata amiloidosi, che danneggia gli organi vitali e può essere fatale. Nel caso di CAPS, il paziente potrebbe sviluppare sordità o ritardo mentale grave.