

Wie zijn we?

De internationale vereniging familiale mediterrane koorts en auto-inflammatoire ziekten (Familial Mediterranean Fever and Autoinflammatory Diseases (FMF & AID)) werd opgericht door een groep van patiënten, familieleden, artsen en onderzoekers, allen samenwerkend voor hetzelfde doel.

Het idee ontstond toen patiënten online contact met elkaar zochten, op zoek naar antwoorden. De patiënten en medische gemeenschap hebben hun krachten gebundeld en begonnen hun ervaringen en kennis te delen om anderen te helpen met auto-inflammatoire ziekten.

Wij zijn een internationale overkoepelende organisatie die zich richt op het onder de aandacht brengen van alle auto-inflammatoire ziekten en hopen bij te dragen aan een vroege diagnose en gemakkelijker toegang tot behandeling. Een plek waar mensen elkaar ontmoeten om elkaar te helpen, ongeacht ras, taal of religie. We zijn als een grote familie die heel veel geeft om al haar leden. We hebben ongelooflijk sterke mensen die allemaal voor hetzelfde doel werken: rechten, bewustzijn, begrip, acceptatie, onderzoek, nieuwe behandelingen en patiënten belangen.

Wat is onze missie?

Wij zijn de stem van de mensen die lijden aan auto-inflammatoire ziekten. We willen patiënten en hun families zoveel mogelijk ondersteunen, begeleiden en adviseren.

Wat zijn onze doelen?

- Bieden van een 24/7 hulplijn
- Patiënten sociaal en emotioneel ondersteunen
- Bijdragen aan een snelle en juiste diagnose
- Patiënten ondersteunen door hen te informeren zodat zij voor hun eigen belangen kunnen opkomen
- De families van patiënten helpen bij het omgaan met lokale autoriteiten, onderwijsinstellingen, werkgevers en met de beperking zelf
- Onder de aandacht brengen, vooral binnen de medische wereld
- Verstrekken van waardevolle en relevante informatie aan patiënten
- Deelnemen aan relevante conferenties om patiënten de nieuwste informatie te kunnen geven
- Contact maken met onderzoekers en wetenschappers
- Organiseren / bieden van nascholing aan zorgverleners

Hoe helpen we?

We zijn zeer actief in onze online helpgroepen en op die manier verstrekken wij belangrijke informatie aan auto-inflammatoire patiënten over de hele wereld. We hebben ook een sociale media hulplijn, waar patiënten 24 uur per dag, 7 dagen per week in meerdere talen contact met ons kunnen opnemen. We kunnen rekenen op de hulp van een medische commissie.

We organiseren bijeenkomsten en workshops voor patiënten en produceren informatiemateriaal dat van nut kan zijn voor patiënten. We willen ook workshops organiseren voor artsen.

Behandeling

Omdat het genetische ziekten zijn, is er GEEN genezing mogelijk. Echter, in veel gevallen kan een goede beheersing van de symptomen worden bereikt.

Al deze ziekten reageren goed op corticosteroïden. Vanwege de ernstige bijwerkingen van corticosteroïden moeten echter andere opties worden overwogen. In het geval van FMF zijn het colchicine en biologische geneesmiddelen. Andere auto-inflammatoire ziekten reageren niet goed op colchicine en dan moet er een biologisch geneesmiddel worden gebruikt. Helaas zijn biologische geneesmiddelen duur en niet overal beschikbaar.



FMF & AID Global Association

Familiaire Mediterrane Koorts & Auto-inflammatoire Ziekten



Zeldzaam maar echt!

**Alleen zijn we zeldzaam, samen
zijn we sterker!**



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

Wat zijn auto-inflammatoire ziekten?

Auto-inflammatoire ziekten worden veroorzaakt door een abnormale activering van het aangeboren immuunsysteem. Ze worden gekenmerkt door intense periodes van ontsteking die resulteren in koorts, huiduitslag of gezwollen gewrichten. Deze ziekten brengen ook het risico van amyloïdose met zich mee, een ernstig gezondheidsprobleem dat kan leiden tot levensbedreigend orgaanfalen. Ze zijn moeilijk te diagnosticeren en worden vaak -soms wel tientallen jaren lang- niet herkend, verkeerd of niet gediagnosticeerd.

Auto-inflammatoire ziekten treffen zowel kinderen als volwassenen. Familiale mediterrane koorts (FMF) en PFAPA zijn de meest voorkomende auto-inflammatoire ziekten. Er moet echter worden vermeld dat PFAPA de enige ziekte is die niet erfelijk is en waar kinderen daadwerkelijk overheen kunnen groeien.

Enkele ziekten uit deze categorie

- Familiare mediterrane koorts (FMF)
- Tumornecrosefactor Receptor Geassocieerd Periodiek Syndroom (TRAPS)
- Cryopyrine-geassocieerd periodiek syndroom (CAPS)
- Periodieke Koorts Met Afteuze Faryngitis En Adenitis (PFAPA)
- Mevalonaat Kinase Deficientie (MKD) (of Hyper IgD syndroom)
- Deficientie Van De IL-1-Receptorantagonist (DIRA)
- Chronische niet-bacteriële osteomyelitis / osteïtis (CRMO)
- De Ziekte Van Behçet

De meest voorkomende symptomen bij deze syndromen zijn terugkerende koorts, buikpijn, gewrichts- en / of spierpijn en / of zwelling, diarree, braken, hoofdpijn, gezwollen lymfeklieren, afters, huiduitslag, om er maar een paar te noemen. Sommige van deze aandoeningen kunnen conjunctivitis en zelfs gehoorverlies veroorzaken. De symptomen variëren van patiënt tot patiënt, evenals de lengte van de aanvallen. Er is geen pasklare behandeling voor iedereen. Het wordt van geval tot geval bepaald.

In het geval van FMF duren de koortsepisoden meestal 1-3 dagen. Episodes of (pijn-)aanvallen, zoals ze vaak door patiënten worden genoemd, houden meestal tussen de 3 en 7 dagen aan. In ernstige gevallen kan de patiënt dagelijks pijn ervaren en in andere gevallen is de patiënt volledig vrij van symptomen tussen episodes. Episodes van andere auto-inflammatoire ziekten kunnen een week, een maand of zelfs langer duren.

Diagnose

Sommige van deze ziekten kunnen genetisch worden vastgesteld, maar niet allemaal. PFAPA en de ziekte van Behçet kunnen bijvoorbeeld niet genetisch worden gediagnosticeerd, maar enkel door een klinische diagnose.

In andere gevallen, zoals bij FMF, kunnen er, hoewel er genetisch onderzoek is gedaan, soms geen significante mutaties worden gevonden. Daarom is het zo belangrijk dat artsen de patiënt alleen op basis van klinische symptomen kunnen diagnosticeren. Circa 20% van alle FMF-patiënten heeft helemaal geen mutaties en nog eens 20% heeft slechts één mutatie. Een veel voorkomende misvatting is dat de patiënt twee mutaties nodig heeft om te worden gediagnosticeerd met FMF.

Onzichtbare handicap & symptomen

Omdat deze ziekten misschien niet altijd fysieke manifestaties hebben, horen we vaak: 'Je ziet er te gezond uit om zo ziek te zijn', terwijl er in feite een enorme inspanning moet worden geleverd om 'normaal' te lijken, ook al heeft de patiënt pijn. Tenzij de patiënt extreme pijn, gezwollen gewrichten, hoge koorts, huiduitslag heeft of moet braken of flauwvallen, zal het moeilijk zijn om de onzichtbare handicap te zien.

Of je nu bewijs van de ziekte ziet of niet, het is belangrijk om te begrijpen dat de pijn echt is en dat de beperkingen echt en slopend zijn. Veel patiënten zijn niet in staat om een normaal leven te leiden, ondanks dat ze worden behandeld. Het is belangrijk dat zij een arbeidsongeschiktheidsuitkering ontvangen omdat het een levenslange slopende aandoening is die buiten hun controle ligt.

Onderwijs

Thuisonderwijs of van thuis uit les volgen is niet overal beschikbaar. Er moeten speciale afspraken voor kinderen worden gemaakt, zoals het 504-plan in de VS, waardoor kinderen met medische beperkingen niet alleen de kans krijgen om thuis te worden opgeleid. Het beschermt hen ook tegen alle juridische acties tegen hen of hun ouders als gevolg van herhaalde absentie veroorzaakt door de ziekte. Afhankelijk van de ernst van de ziekte, zullen sommigen een vrijwel normaal leven kunnen hebben, anderen hebben een gedeeltelijke verbetering van de symptomen. Ernstige gevallen zullen niet in staat zijn om hun opleiding af te ronden.

Als gevolg van een ontsteking kunnen patiënten ook last hebben van vermoeidheid, stemmingswisselingen, gebrek aan concentratie, slecht geheugen en hersenmist.

Zijn deze ziekten psychosomatisch?

Nee, dat zijn ze zeker niet. Auto-inflammatoire ziekten (AIZ) zijn een groep zeldzame, genetisch bepaalde ziekten die worden gekenmerkt door terugkerende niet-uitgelokte ontstekingen.

Deze zeer pijnlijke ziekten zijn reëel en kunnen niet met een psychologische benadering worden behandeld. Ze worden vaak een onzichtbare handicap genoemd.

Triggers

Triggers kunnen bijvoorbeeld zijn fysieke inspanning, stress, kou of hitte, menstruatie, vaccinaties, sommige voedingsmiddelen, et cetera.

Wie behandelt auto-inflammatoire ziekten?

Ze worden vaak behandeld door reumatologen of immunologen, maar ze kunnen ook worden behandeld door andere artsen. Sommige van deze ziekten zijn zo ingewikkeld dat ze teamwerk vereisen. Het omvat meestal de huisarts, een gastro-enteroloog, een cardioloog, een dermatoloog, om er maar een paar te noemen. Omdat de meeste van deze ziekten nieuw zijn en pas recent zijn erkend, maken ze niet altijd deel uit van de huidige medische opleiding. Onze organisatie verwelkomt artsen die meer willen leren over deze ziekten of meer ervaring willen opdoen, door ze in contact te brengen met onze artsen. Als ze dat willen, kunnen ze ook actief bij ons worden betrokken. Artsen die met ons samenwerken en ervoor kiezen deel te nemen aan onze hulpgroepen, krijgen allerlei gevallen te zien.

Herkennen van deze ziekten

Deze ziekten worden vaak verward met infecties, peritonitis, longontsteking, epilepsie, enz. Vooral terugkerende koorts, frequente infecties, acute buikpijn, zou een waarschuwinglampje moeten doen branden bij artsen. Levenslang onnodige behandelingen, discriminatie en onbegrip kunnen een negatieve weerslag hebben op het educatieve, sociale en professionele leven van de patiënt.

Complicaties

Bij bijna alle auto-inflammatoire ziekten, indien onbehandeld, kan de patiënt een aandoening ontwikkelen die amyloïdose wordt genoemd en die de organen beschadigt en dodelijk kan zijn. In het geval van CAPS kan de patiënt doofheid of een ernstige verstandelijke handicap ontwikkelen.