

## Quem somos?

A Febre Familiar do Mediterrâneo e Doenças Autoinflamatórias (FFM & DAI) Associação Global foi criada por um grupo de pacientes, membros familiares, médicos e pesquisadores, todos trabalhando pela mesma causa.

A ideia nasceu quando pacientes procuravam respostas online. Os pacientes e a comunidade médica uniram forças e compartilhar suas experiências e conhecimentos para ajudar outras pessoas com doenças autoinflamatórias.

Nós somos uma organização global que visa aumentar a conscientização para todas as doenças autoinflamatórias, e esperamos contribuir no diagnóstico inicial e fácil acesso a tratamentos. Um lugar onde as pessoas se conheçam independente de raça, idioma ou religião. Nós somos como uma extensão familiar que cuida extremamente de todos os membros. Temos pessoas incrivelmente fortes, todos trabalhando pela mesma causa: direitos, consciência, entendimento, aceitação, pesquisa, novos tratamentos e defesa do paciente.

## Qual é a nossa missão?

Nós somos a voz das pessoas que sofrem com as doenças autoinflamatórias. Nosso objetivo é apoiar os pacientes e suas famílias, guiá-los e aconselhá-los o máximo que pudermos.

## Quais são nossos objetivos?

- Atendimento 24/7
- Proporcionar suporte social e emocional
- Ajudar os pacientes a ter um diagnóstico eficiente e correto
- Auxiliar pacientes que procuram nossos serviços online e educá-los para que eles possam ser seus próprios defensores
- Auxiliar familiares do paciente a cooperar com autoridades locais, estabelecimentos educacionais, empregadores e a deficiência em si, para lidar com estas doenças
- Aumentar a conscientização principalmente dentro da comunidade médica
- Proporcionar informações relevantes e valiosas aos pacientes
- Participar de conferências relevantes para levar informações atualizadas aos pacientes
- Conectar-se com pesquisadores e cientistas
- Organizar/oferecer treinamento contínuo para profissionais da saúde

## Como estamos ajudando?

Nós estamos ativamente em grupos online fornecendo informações para pacientes de doenças autoinflamatórias no mundo inteiro.

Nós também temos o suporte nas mídias sociais, onde pacientes podem nos contactar 24 horas por dia, 7 dias por semana, em vários idiomas. Nós contamos com um conselho médico.

Organizamos encontros e oficinas para pacientes e produzimos materiais informativos que pode ajudar os pacientes. Nosso objetivo também é organizar oficinas para médicos.

## Tratamento

Como são doenças genéticas, NÃO há cura. Entretanto, em muitos casos os sintomas podem ser controlados.

Todas as doenças têm boas respostas com corticóides. Contudo, devido aos sérios efeitos do corticóide, outras opções precisam ser consideradas. No caso da FFM, a colchicina e os agentes biológicos. Outras doenças autoinflamatórias não tem resposta satisfatória para a colchicina e outros agentes biológicos. Infelizmente, medicamentos biológicos são caros e não estão em todos os lugares.



# FMF & AID Global Association

## Febre Familiar do Mediterrâneo & Doenças Autoinflamatórias



Raro, mas humano!

Sozinhos somos raros, **juntos**  
somos **fortes!**



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

## O que são as doenças autoinflamatórias?

Doenças autoinflamatórias (DAIs) são causadas por uma ativação anormal do próprio sistema imunológico. Elas são caracterizadas por um intenso episódio de inflamação que resulta em febre, erupção cutânea, ou inchaço nas articulações. Estas doenças também carregam o risco de amiloidose, um problema sério de saúde que pode levar a falha de órgãos, correndo risco de vida. Elas são difíceis de serem diagnosticadas e muitas vezes permanecem inidentificáveis, mal diagnosticadas ou não diagnosticadas até mesmo por décadas.

Doenças autoinflamatórias afetam tanto crianças como adultos. Febre Familiar do Mediterrâneo (FFM) e PFAPA são as doenças inflamatórias mais comuns. Contudo, deve ser mencionado, PFAPA é a única condição não hereditária onde crianças podem crescer sem a doença.

## Algumas doenças dessa categoria

- Febre Familiar do Mediterrâneo (FFM)
- Síndrome periódica associada ao receptor de fator de necrose tumoral (TRAPS)
- Síndrome periódica associada à Criopirina (CAPS)
- Síndrome PFAPA
- Deficiência de mevalonato quinase (MKD) ou Síndrome Hiper IGD (HIDS)
- Deficiência do antagonista do receptor de interleucina (DIRA)
- Osteomielite Multifocal Crônica recorrente (CRMO)

Os sintomas comuns nestas doenças são febres recorrentes, dor abdominal, dores nas articulações/ou músculos e/ou inchaço, diarreia, vômito, dores de cabeça, linfonodos inchados, úlceras na boca, erupções cutâneas, são alguns exemplos. Algumas destas condições podem causar conjuntivites e também perda de audição. Os sintomas variam de paciente para paciente, assim como o tamanho das inflamações. Não há tratamento que sirva para todos os sintomas. É estudado caso por caso.

No caso da FFM, os episódios de febre geralmente duram de 1 a 3 dias. As crises tendem a durar de 3 a 7 dias. No casos graves, as dores são diárias, e em outro casos, o paciente não tem nenhum sintoma entre as crises. Crises para outras doenças autoinflamatórias podem durar uma semana, um mês ou até mais.

## Diagnóstico

Algumas destas doenças podem ser diagnosticadas geneticamente, mas não todos. PFAPA e Behçet's por exemplo, não podem ser geneticamente diagnosticadas, somente através diagnóstico clínico.

Em alguns casos como FFM, mesmo com o teste genético realizado, algumas vezes mutações não significativas podem ser encontradas. Por isso é tão importante que físicos estejam aptos para diagnosticar os pacientes somente pelos sintomas clínicos. Ca. 20% de todos os pacientes de FFM não apresentam mutações e outros 20% têm apenas uma mutação. O equívoco comum é que os pacientes precisam ter duas mutações para serem diagnosticados com FFM.

## Incapacidade invisível & Sintomas

Mesmo que estas doenças não tenham manifestações físicas, geralmente escutamos: 'Você parece tão saudável para estar doente', quando de fato, um grande esforço é feito para aparentar "normal", mesmo quando o paciente está com dor. A não ser que o paciente esteja com dores muito fortes, articulações inchadas, febre alta, erupções cutâneas, vômito ou desmaio, será difícil enxergar a incapacidade invisível.

Se você ver evidências da doença ou não, é importante entender que a dor é genuína, as limitações são reais e debilitantes. Muitos pacientes não podem ter uma vida normal apesar de fazer o tratamento. É importante para eles receberem um auxílio de invalidez porque é uma debilitação para toda a vida que está além de seu controle.

## Escolaridade

Educação domiciliar ou Educação domiciliar temporária não estão disponíveis em todos os lugares. Acomodações especiais devem ser feitas para crianças, como o plano 504 nos EUA, que não são apenas crianças com limitações médicas que podem ter a chance de serem educadas em casa. Também os protege de alguma ação legal contra eles ou seus familiares devido a contínuas faltas causadas pela doença. Dependendo da gravidade da doença, alguns pacientes são capazes de ter uma vida virtualmente normal, outros uma parcial melhoria dos sintomas e em casos graves, pode não ser capaz de completar seus estudos.

Devido a inflamação, pacientes podem também sofrer fadigas, alterações de humor, falta de concentração, memória falha e esquecimento.

## Estas doenças são psicossomáticas?

Não, certamente não são. Doenças Autoinflamatórias (DAIs) são um grupo raro, doença geneticamente caracterizada por recorrentes inflamações não provocadas. Estas dores muito fortes da doença são reais e não podem ser tratadas com uma abordagem psicológica. Elas geralmente são chamadas como uma incapacidade invisível.

## Fatores desencadeantes

Alguns fatores desencadeantes podem ser esforços físicos, estresse, frio/calor, menstruação, vacinas, algumas comidas etc.

## Quem trata das doenças autoinflamatórias?

Elas geralmente são tratadas por reumatologistas ou imunologistas, mas podem ser tratados por qualquer outro médico. Algumas destas doenças são tão complicadas que requerem um trabalho em equipe. Também são alguns exemplos, o médico da família, o gastrologista, cardiologista, dermatologista. Como algumas destas doenças são novas e estão sendo recentemente descobertas, elas não são parte do treinamento médico. Nossa organização acolhe médicos que querem aprender mais sobre estas doenças ou obtendo mais prática conectando-os com nossos médicos. Se eles desejarem, podem atuar ativamente conosco. Médicos que colaboram com a nossa organização e optam por participar dos nossos grupos podem ver alguns casos das doenças autoinflamatórias.

## Reconhecendo estas doenças

Estas doenças geralmente são confundidas com infecções, peritonites, pneumonia, epilepsia etc. Especialmente febres recorrentes, infecções frequentes, dor abdominal aguda, devem ser investigadas com o médico. Tratamento desnecessário pra vida toda, discriminação e falta de entendimento causam um impacto negativo na educação do paciente, na vida profissional e social.

## Complicações

Em quase todas as doenças autoinflamatórias, se não forem tratadas, o paciente poderá desenvolver uma condição chamada Amiloidose que causa danos nos órgãos e pode ser fatal. No caso da CAPS, o paciente poderá desenvolver surdez ou retardamento mental.