

# Bollettino FMF & AID

Settembre 2021

FMF & AID Global Association e associazioni  
affiliate - [www.fmfandaid.org](http://www.fmfandaid.org)

## IN QUESTO NUMERO

1. Editoriale
2. Settembre – mese di MAI
3. Programma di assistenza per esigenze mediche e GoFundMe
4. Zoom gruppi di supporto
5. Gruppo di terapia per bambini
6. Registrazione dei sintomi
7. Gruppo PFAPA
8. continuo PFAPA, Scuola
9. FMF&AID gruppi Facebook e assoc. Cile
10. Viaggi dei pazienti, Cile
11. continuo Cile
12. Francia
13. Germania
14. continuo Germania
15. Italia
16. Messico
17. Messico, Spagna
18. Svizzera
19. Svizzera, Regno Unito
20. continuo Regno Unito
21. Ucraina storia 1
22. Ucraina storia 2
23. Ucraina, Stati Uniti
24. continuo Stati Uniti
25. Affiliati in Italia
26. Affiliati in Turchia
27. Gruppo Behcet, Autori e Abbreviazioni

## Editoriale

da Malena Vetterli

Cari lettori,

Siamo entusiasti di condividere questo numero del bollettino FMF & AID per la nostra comunità di pazienti autoinfiammatori, riconoscendo anche settembre come il Mese mondiale della sensibilizzazione sulle Malattie Autoinfiammatorie.

Con l'emissione di questo bollettino, riteniamo sia una grande opportunità per evidenziare come la nostra organizzazione sta assistendo i pazienti di tutto il mondo. Abbiamo incluso storie di pazienti provenienti da diversi paesi che hanno condiviso le loro esperienze con FMF & AID. Tramite questi racconti siamo stati in grado di aiutare con successo i pazienti autoinfiammatori. Siamo un ombrello unico e in crescita di organizzazioni autoinfiammatorie che collaborano insieme per migliorare la vita dei pazienti.

L'associazione globale FMF & AID e le sue affiliate informano, educano, assistono e sostengono i pazienti con condizioni autoinfiammatorie, oltre a cercare di educare i medici su queste malattie. Uno dei nostri obiettivi è aumentare la capacità dei medici di riconoscere i sintomi chiave associati a queste malattie rare. Inoltre, aiuteremo a indirizzare i pazienti per un'ulteriore valutazione, a un reumatologo, immunologo o medico specializzato in malattie infettive specializzato nel trattamento delle malattie autoinfiammatorie.

Appreziamo tutti i feedback dei lettori in merito alle future idee e agli argomenti di interesse della newsletter. Per favore condividi i tuoi commenti con [info@fmfandaid.org](mailto:info@fmfandaid.org).

Auguriamo a tutti un sano settembre.

Il team FMF & AID

## **Settembre è il Mese mondiale della sensibilizzazione sulle Malattie Autoinfiammatorie (MAI)**

Ogni anno, durante il mese di settembre, migliaia di pazienti in tutto il mondo, che convivono con una o più malattie autoinfiammatorie, si riuniscono per far sentire la propria voce e sensibilizzare.

Per la maggior parte di questi pazienti, le conseguenze di avere una malattia debilitante si estende ben oltre la loro salute fisica, influenzando ogni aspetto della vita quotidiana. Queste malattie, spesso invisibili, spesso fanno sì che i pazienti non vengano curati, ignorati e trascurati.

Ogni settembre, FMF & AID lancia durante tutto il mese una campagna sui social media per condividere fatti importanti, discutere esperienze vissute e parlare dell'impatto delle malattie autoinfiammatorie sulla qualità della vita dei pazienti.

Ancora una volta, stiamo evidenziando le sfide che i pazienti e le famiglie sperimentano nei loro viaggi autoinfiammatori. Potremmo vivere con una pandemia... ma per la nostra comunità c'è un'emergenza sanitaria globale in continua crescita nel mondo delle malattie autoinfiammatorie, perché i pazienti continuano a non essere diagnosticati e non possono ricevere le cure necessarie.

I bambini in Ucraina, così come i pazienti in Sud e Centro America, non hanno ancora accesso alle terapie biologiche. In altri paesi, come il Libano, i pazienti non sono in grado di accedere a farmaci vitali, a causa della crisi finanziaria e dell'accumulo di medicinali e del COVID.

Le conseguenze di non essere curate sono potenzialmente fatali. L'infiammazione cronica è dannosa e può causare danni a lungo termine alle articolazioni, al cuore, al cervello e ad altri organi. Alcuni pazienti possono sviluppare l'amiloidosi, una proteina che si accumula negli organi, che può causare insufficienza d'organo.

Invitiamo i funzionari governativi, i ministri della salute, le aziende farmaceutiche e gli operatori sanitari a garantire che nessun paziente affetto da malattia autoinfiammatoria resti senza diagnosi e senza cure.



## Programma di assistenza per esigenze mediche

Grazie alle generose donazioni ricevute, FMF & AID è stata in grado di continuare ad aiutare i pazienti attraverso il nostro programma di assistenza medica per il secondo anno consecutivo! Ad oggi abbiamo già fornito assistenza medica finanziaria per un valore di ca. € 20'000/US \$ 23'500. Questa assistenza ha aiutato i pazienti in Francia, Cile, Regno Unito, Svizzera, Canada, Ucraina, El Salvador, Grecia, Stati Uniti, Spagna, Uruguay, Germania, Australia e Messico.

I fondi sono stati utilizzati per pagare test genetici, prescrizione di farmaci e consulenze private non coperte dall'assicurazione sanitaria dei pazienti, spese di viaggio e alloggio per consultazioni con uno specialista in altre città o paesi, nonché terapia psicologica per i bambini.

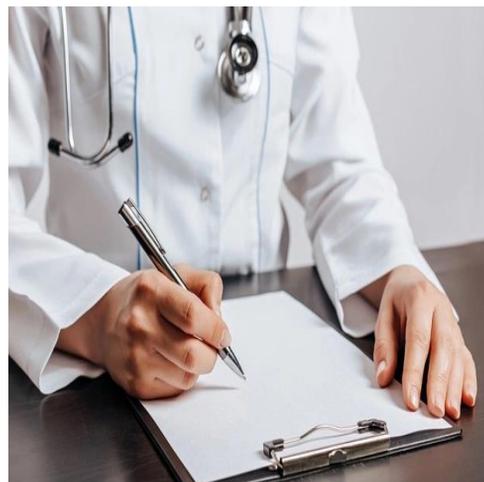
Con il vostro supporto, FMF & AID continuerà a offrire un programma di assistenza medica per i pazienti bisognosi. Per molti di questi pazienti, noi siamo la loro ultima speranza. Si prega di considerare di fare una donazione per sostenere questo programma. Per donare, visita [www.fmfandaid.org](http://www.fmfandaid.org).

Alcuni dei casi a cui abbiamo assistito sono dettagliati in questo bollettino.

## Campagna GoFundMe per Libano e Cile

Come forse sapete, il Libano sta attraversando una grave crisi finanziaria. Le farmacie sono a corto di farmaci e i pazienti/genitori di bambini con Febbre Mediterranea Familiare sono disperati perché hanno finito la colchicina. Il rappresentante della FMF & AID Global Association a Beirut si è messo in contatto con il distributore locale, e hanno ancora la colchicina. Semplicemente non lo consegnano alle farmacie a causa di vincoli finanziari. Stiamo acquistando colchicina da consegnare e dispensare alle farmacie per aiutare i problemi della catena di approvvigionamento. I pazienti potranno ritirarlo con una prescrizione e, se il loro nome è nell'elenco, riceveranno il farmaco gratuitamente.

Un altro problema attuale sono i bambini in Cile con diagnosi di malattie autoinfiammatorie (HIDS, TRAPS, CAPS, FMF, uSAID) e che necessitano di farmaci biologici. La maggior parte di loro ha un'età compresa tra 1 e 5 anni. Sfortunatamente, in Cile non esiste una copertura per le malattie autoinfiammatorie e i bambini muoiono inutilmente. Maggiori dettagli possono essere trovati nella campagna GoFundMe. Corriamo contro il tempo. Aiutaci a raccogliere fondi sufficienti e donare. La vostra donazione può salvare vite. Grazie! <https://gofund.me/3dc6005e>





## **Zoom gruppi di supporto per i pazienti**

"Aiutando le persone si aiuta se stessi". Fedeli a questo motto, siamo stati in grado di confermare che i gruppi di supporto Zoom offerti da FMF & AID sono stati ben accolti e i pazienti sono grati per questa opportunità.

Il desiderio dei pazienti di stare insieme era già stato riconosciuto. Tuttavia, quando il COVID ha colpito, era chiaro che qualcosa doveva essere fatto immediatamente. Dal momento che l'incontro di persona non era più una possibilità, FMF & AID ha avuto l'idea di offrire gruppi di supporto professionale su Zoom alla comunità autoinfiammatoria.

Sono stati contattati degli psicologi, alcuni offrivano i loro servizi gratuitamente e altri richiedevano un compenso. Sono stati organizzati diversi gruppi di pazienti: un gruppo per giovani adulti, gruppi di adulti, gruppi di sostegno per genitori i cui figli sono affetti da malattie rare e persino un gruppo di terapia per bambini in cui ricevono un supporto psicologico professionale su misura. La maggior parte di questi gruppi di supporto è offerta in inglese, tedesco, francese e spagnolo.

È stato offerto anche un gruppo in italiano, ma sfortunatamente non c'erano numeri sufficienti per essere praticabile.

La FMF & AID è stata anche in grado di organizzare finora due sessioni di domande e risposte: una con un reumatologo adulto, Dott. med. Jürgen Rech, e un reumatologo pediatrico, Dott. med. Tobias Krickau, del Centro autoinfiammatorio dell'UniKlinikum Erlangen, e una seconda con un reumatologo pediatrico, dello stesso centro. Entrambe le sessioni di domande e risposte sono andate molto bene e i genitori hanno apprezzato molto l'opportunità che gli è stata data; inoltre sono stati molto grati di aver ricevuto risposta alle loro domande da esperti del settore.

Un ringraziamento speciale ai nostri psicologi :

- Alev Kayan
- Josée Abourbih
- Karin Purugganan
- Kirstin Grös

## **Gruppo di terapia per bambini finanziato da FMF & AID**

da Mary Frank

In uno dei gruppi di supporto di Facebook di FMF & AID, un genitore ha scritto: "Qualcuno sarebbe interessato a formare un gruppo di supporto sociale autoinfiammatorio per i nostri figli? Mio figlio di 11 anni non ha mai incontrato nessuno con la stessa condizione". La risposta è stata travolgente, 28 genitori hanno affermato che i loro figli erano nella stessa situazione. FMF & AID Global Association era lì per ascoltare e offrire supporto.

Il gruppo si è sviluppato in un incontro zoom una volta al mese tenuto da Karin Purugannan, MA, MEd, NCC, LPC e Mary Frank, MEd. Karin è una consulente per bambini, che ha anche anni di lavoro come infermiera in un ospedale pediatrico; Mary la madre di un bambino con FMF ed è un'educatrice della prima infanzia. Il gruppo è finanziato dall'associazione FMF & AID e si riunisce una volta al mese per due ore. L'età dei ragazzi va dai 4,5 ai 13 anni ed è un mix di ragazzi e ragazze provenienti da tutto il mondo che si collegano.

Il gruppo Zoom offre ai bambini la possibilità di incontrare altri con una condizione rara, condividere le loro esperienze e lotte e incoraggiarsi a vicenda nei momenti difficili. Ai bambini viene data la possibilità di discutere temi legati alla convivenza con malattie autoinfiammatorie come: 1) affrontare le frequenti assenze da scuola; 2) come ci si sente a raccontare agli amici la loro condizione; 3) trovare strategie per superare una crisi e discutere di suggerimenti su come superare procedure mediche scomode come il prelievo di sangue e le iniezioni.

Al gruppo vengono forniti anche "strumenti" necessari per affrontare le proprie difficoltà, come la malattia, la vita in generale...usando tecniche consigliate dai nostri specialisti come la respirazione addominale, l'uso di affermazioni "Io", l'esplorazione di una ruota dei sentimenti, capire i propri limiti e esercizi di radicamento. Infine, ai bambini viene data la possibilità di essere bambini l'uno con l'altro, di divertirsi e parlare. I bambini con condizione rare di tutto il mondo sono diventati amici di penna e partner di gioco e hanno stretto amicizie durature.

Alcune citazioni dei genitori:

"Volevo solo scrivere e ringraziarvi per aver tenuto queste sessioni e grazie per averci inclusi. Mio figlio ha apprezzato molto la sessione e non può credere di aver incontrato un altro bambino con PFAPA! Non vede l'ora che arrivi la prossima sessione e anche noi".

"Non posso ringraziarti abbastanza per questa opportunità di far connettere i bambini con altri che hanno gli stessi problemi. È così rinfrescante e il mio cuore è così pieno di apprezzamento per vuoi e per tutto ciò che fate per mettere insieme tutto questo".

"Sono così grato che mio figlio abbia potuto partecipare oggi. Grazie per averlo fatto per nostri bambini!"

"Come genitore, sono grato di sapere che esiste un'organizzazione che si prende cura dei nostri figli e darà loro un'incredibile opportunità di connettersi".

## **Suggerimenti per la registrazione dei sintomi** da Ellen Cohen

Comunicare con gli operatori sanitari come un raro paziente autoinfiammatorio può essere pieno di ansia, incomprensioni e potenziali insidie quando si comunicano sintomi e dettagli rilevanti con il proprio medico. Diverse strategie possono facilitare questo processo per garantire uno scambio completo e pertinente.

Un diario dei sintomi con note dettagliate su tutti gli organi/parti del corpo colpiti prima, durante e dopo la crisi può essere molto utile per tenere traccia e aver presente come si manifesta la malattia in un caso particolare. La registrazione di febbri (mattina/pomeriggio), sofferenza gastrointestinale, dolore osseo, stato/attività di affaticamento, eruzioni cutanee, valutazione del dolore... può aiutare il medico a visualizzare cosa sta succedendo durante una crisi.

Molti sintomi possono presentarsi anche in forma improvvisa, lieve o addirittura in una nuova forma rispetto alle crisi precedenti, e tutto questo dovrebbe essere registrato per valutare l'efficacia dei trattamenti, siano essi prescritti o farmaci da banco. Tenere questo diario nel tempo consentirà inoltre ai pazienti di individuare le tendenze e porre ulteriori domande specifiche.

Un altro modo per aiutare a sviluppare un diario della malattia è scattare foto di eruzioni cutanee, vampate, piaghe, perdita di capelli, scolorimento della pelle, gonfiore, ecc. Le foto possono essere scattate giornalmente/settimanalmente/mensilmente a seconda della frequenza con cui si verificano questi problemi.

Le immagini possono essere annotate in un diario per riferimento e condivise con i medici per determinare quale tipo di trattamento o consulenza aggiuntiva potrebbe essere necessaria.

Altri suggerimenti che possono essere utili:

-Fare copie o screenshot di tutti i laboratori e le prescrizioni ordinate se il medico fornisce script scritti, consentendo il richiamo del nome del test al momento del risultato.

-Mantenere un elenco scritto di contatti medici e farmaci a cui un membro della famiglia può accedere, nel caso in cui il paziente necessiti di aiuto di emergenza.

-Se ricevi scansioni, radiografie o risonanza magnetica, chiedi sempre che ti venga inviata una copia dopo che il medico ne è stato fornito, se consentito.

Facci sapere quali suggerimenti hanno funzionato nel tuo caso in modo che possano essere condivisi con la nostra comunità di pazienti.



## Gruppo di supporto PFAPA

da Lisa Scott

Sono onorato di aiutare FMF & AID moderando il loro gruppo di supporto PFAPA, che conta quasi 6k membri. Quando è nata la mia figlia maggiore, ha iniziato a manifestare sintomi che molti medici avrebbero dichiarato virali a causa del fatto che mia figlia era all'asilo. Abbiamo perseverato; il nostro pediatra ha iniziato lentamente a rendersi conto che nostra figlia aveva la febbre troppo spesso e che era scatenata dai grandi eventi della nostra vita. Sarebbe sbagliato non aggiungere la tenacia che io stesso ho dovuto mettere in campo per far diagnosticare mia figlia e per fare i test genetici. Sembrava che fosse una diagnosi di PFAPA fino a quando non ho spinto e ho detto che volevo fare dei test per accertarmi che non fosse qualcos'altro. Il supporto che ho ricevuto da FMF & AID mi ha aiutato a sentirmi abbastanza sicuro da richiederlo.

Da quello che ho sperimentato come moderatore, vi è un numero schiacciante di famiglie a cui viene detto che il suo PFAPA è: "solo uno steroide ha funzionato", "tuo/a figlio/a non ha tutti i sintomi" oppure "oh, non sei di quel gruppo etnico". La genetica mostra che individui di molte etnie diverse, singole mutazioni e persino nessuna mutazione (di cui siamo a conoscenza) SOFFRONO. I test genetici sono costosi e coprirli in modo tempestivo è una battaglia che molte famiglie combattono come una realtà oggi. Quando trovi una famiglia che sostiene questo passaggio, vedi la frustrazione che hanno quando un medico dice: "Non è un passaggio necessario". FMF & AID ha sostenuto che i nostri membri si mettano in contatto con medici premurosi e competenti in tutto il mondo per fornire guida e supporto individuali. Nei nostri gruppi collaboriamo per assicurarci che le nostre famiglie siano ascoltate, supportate e ricevano le cure tanto necessarie che stanno cercando.



## Gruppo di supporto PFAPA

### continuo

Purtroppo, abbiamo molti membri nel gruppo di supporto PFAPA che vengono diagnosticati erroneamente. Quando gli spieghiamo l'importanza dei test genetici e l'alto tasso di diagnosi errate tra cui come PFAPA, rimangono senza parole. Molti sono andati avanti per la genetica e in molti stanno ancora lottando per l'opportunità di completarla. Le conseguenze di crisi incontrollate, l'effetto che ha sul bambino e sulla famiglia, nonché le spese e il disaccordo finanziario che si verificano possono essere scoraggianti.

Infine, vi lascio con questa foto di mia figlia. È andata in vacanza e in poche ore dall'arrivo a destinazione sono iniziati a manifestare i sintomi tra cui la febbre, fino a raggiungere i 105,7 F (40,9 ° C). Questo è stato il momento in cui il nostro medico ci ha detto di andare immediatamente in un ospedale pediatrico a 2 ore e mezza di distanza. I medici del pronto soccorso avevano detto che probabilmente era virale e suggerivano di dare a nostra figlia l'Advil (ibuprofene) e poiché la febbre era diminuita, ho preferito attendere e rimanere in ospedale. Dopo un'ora di altri test (per l'infiammazione), l'effetto dell'Advil era svanito, la febbre è tornata e a quel punto i medici hanno deciso di ricoverarla. Finalmente gli specialisti hanno iniziato a prendere sul serio la situazione, ci hanno assistito e trattato. Tra esami, scoperte, tristezza e poi eventuale trattamento e remissione da PFAPA, abbiamo una seconda diagnosi per FMF. Ora abbiamo ciò che tutti noi desideriamo per i nostri figli, un po' di normalità. Preghiamo solo che tutti i bambini abbiano l'opportunità di tali cure e genitori che possano sopravvivere ai primi giorni in cui si cerca di ottenere una diagnosi.

## Scuola

Diversi genitori in Svizzera segnalano continui problemi con le scuole a causa della mancanza di comprensione dei casi di bambini affetti da malattie autoinfiammatorie. Gli studenti colpiti vengono così portati in situazioni scomode e spesso non presi sul serio.

Ad esempio, se un bambino non è in grado di partecipare alle lezioni di educazione fisica a causa di dolore o eruzione cutanea, spesso è

costretto a partecipare perché non creduto, con conseguenze spiacevoli per il bambino e i genitori. I Genitori che giustificano le assenze dei propri bambini affetti da tali malattie da scuola, o sono sotto pressione o sono minacciati dalle autorità. Questo è stato spesso segnalato in Svizzera, ma non si tratta certo di un problema isolato. In molte scuole c'è urgente bisogno di maggiori informazioni, consapevolezza e accettazione dei bambini colpiti.

FMF e AID raccomandano alle scuole di sviluppare un piano (chiamato piano 504/IEP negli Stati Uniti) per dare ai bambini con malattie autoinfiammatorie il supporto di cui hanno bisogno e per garantire che siano fatti degli adattamenti per garantire il loro successo accademico e l'accesso a un ambiente di apprendimento appropriato. Ad esempio, potrebbe essere concesso loro un tempo prolungato per i test o la possibilità di lasciare l'aula quando necessario senza dover chiedere il permesso.



## **Gruppi di supporto ai pazienti FMF e AID su Facebook**

FMF & AID ha sviluppato un programma di formazione su misura per associazioni di pazienti autoinfiammatori, amministratori e moderatori di Facebook in collaborazione con Sobi.



Sobi è una compagnia internazionale specializzata in biofarmaceutica che focalizza le proprie ricerche sulle malattie rare. Sobi ha fornito il suo supporto per l'organizzazione e il finanziamento di questo progetto a beneficio dei pazienti. Il nostro programma offre questo supporto professionale a beneficio dei volontari FMF & AID e delle associazioni affiliate.

Per la FMF& AID, l'offerta di formazione ai volontari, aiuterà a sostenere l'alto livello di appoggio e supporto, ma anche a identificare e rispondere in modo più efficace ai bisogni dei pazienti.

La comunità araba online di FMF & AID rappresenta il più grande gruppo di pazienti in tutto il mondo con 24.1k membri ed è in crescita. Il gruppo ha 50 amministratori ed è guidato da due favolosi volontari: Rami e Bushra.

Il nostro partner turco, l'associazione BEFEMDER, ha un grande gruppo con 14.1k membri.

Il gruppo di supporto PFAPA ha oltre 5.8k membri, seguito da due gruppi FMF in crescita, per un totale rispettivamente di 6.3k membri.

FMF&AID ha anche un gruppo internazionale per le malattie autoinfiammatorie con 2,4k membri. FMF&AID è orgogliosa di essere un'organizzazione internazionale che serve pazienti in più lingue in tutto il mondo.



## **Associazione di nuova costituzione in Cile: "Autoinflamatorias Chile"**

Fin dalla sua istituzione, tre mesi fa, il consiglio di amministrazione di Autoinflamatorias Chile ha affrontato il primo e probabilmente il loro più grande ostacolo, ovvero cercare di incorporare le malattie autoinfiammatorie secondo la legge "Ley Ricarte Soto".

Purtroppo le malattie autoinfiammatorie non sono riconosciute ufficialmente in Cile (non codificate) e non hanno alcuna copertura nei sistemi sanitari, né pubblici né privati. Per ottenere una diagnosi, i pazienti richiedono costosi test genetici che devono essere inviati all'estero, poiché il Cile non dispone delle infrastrutture per farlo. Lo stesso vale per i ricoveri, i farmaci o eventuali test aggiuntivi che potrebbero essere necessari.

Alcuni pazienti (bambini e adulti) richiedono farmaci biologici ad alto costo. Il prezzo mensile di questi farmaci varia tra € 2'250 / US \$ 2'770 (2 milioni di pesos) e € 14.700 / US \$ 17'350 (13 milioni di pesos), per paziente. Attualmente questo costo, così come tutti gli altri costi – come i frequenti ricoveri – devono essere sostenuti dalle famiglie, attraverso varie campagne di beneficenza, stressanti e insostenibili nel tempo.

# Viaggi dei pazienti

(Scritto da pazienti o dai propri genitori)

## FMF in Cile



Più di otto anni fa le mie figlie hanno cominciato a presentare problemi di salute, febbri oltre i 40°, ogni 7 giorni come un orologio, orticaria idiopatica senza motivo apparente, ematuria (sangue nelle urine), linfoadenopatia cervicale (gonfiore dei linfonodi cervicali), tachiaritmie, polmonite frequente, tutto questo frequentemente e senza un focus infettivo. A causa dei suddetti sintomi, ci sono state una serie di diagnosi errate che hanno portato entrambe le ragazze a sviluppare una resistenza agli antibiotici.

È stata una strada lunga e difficile, ma grazie ad un reumatologo pediatrico che è entrato nelle nostre vite durante una situazione di emergenza, siamo riusciti ad arrivare a una diagnosi che nessun medico fino a ora è stato mai in grado di dare. Nessun immunologo per tre anni ha potuto raggiungere una diagnosi accurata sulla malattia delle mie figlie, nemmeno i medici di rinomate cliniche di Santiago del Cile. Sono stati visitati da nefrologi, immunologi, ematologi, ecc.

All'età di tre anni, ad una delle due bambine è stata diagnosticata l'epilessia refrattaria, questo nella stessa emergenza medica di cui sopra. Non c'erano più esami da fare, restava solo da sapere di quale malattia autoinfiammatoria soffrivano le mie figlie.

Per questo è stato effettuato un test genetico specifico per le sindromi autoinfiammatorie in cui è stata riscontrata una mutazione patogena responsabile della Febbre Mediterranea Familiare, insieme ad altre varianti. Inoltre, si è concluso che la sua epilessia era dovuta ad essa e non refrattaria come si pensava inizialmente.

Attualmente, le mie due figlie devono assumere quotidianamente molti farmaci per controllare l'epilessia, la tiroide, l'esofagite, tra gli altri. Abbiamo passato un anno a sperimentare con un trattamento biologico che non ha dato risultati e ora dipendiamo da un altro costoso trattamento biologico. La loro malattia non ha cura, ma esiste un trattamento permanente che darà loro una migliore qualità della vita.

Attualmente nessuna delle ragazze ha potuto frequentare regolarmente la scuola, né possono stare con bambini della loro età, o con persone diverse da quelle che



## continuo

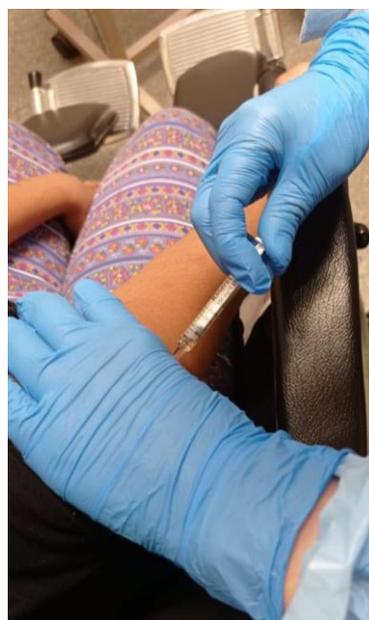
Frequentano lezioni di scuola all' interno dell'ospedale dove vengono curati. Anche prima della pandemia, avevano lezioni a casa poiché uscire in strada li espone a un grande rischio per la loro salute.

### Commento di FMF & AID

Le famiglie che hanno un bambino affetto da una malattia autoinfiammatoria, sanno quanto possa essere difficile, non solo emotivamente, ma anche economicamente. Questi problemi si moltiplicano rapidamente quando sono colpiti due o più membri della famiglia, come nel caso di queste sorelle in Cile.

In Sud America, spesso le cure mediche migliori sono disponibili solo nella capitale. Per questo motivo, le famiglie colpite non hanno altra scelta che viaggiare, spesso su lunghe distanze, per ottenere le cure specialistiche tanto necessarie. A causa dell'infiammazione incontrollata, una delle ragazze aveva perso la forza nelle gambe e non era più in grado di camminare. Poco dopo, l'altra sorella ha iniziato a mostrare le stesse manifestazioni della malattia. Non c'era tempo da perdere se le ragazze volevano riavere le loro vite. L'unica soluzione era che la famiglia volasse a Santiago per sottoporsi a una serie di test. Per rendere possibile il soggiorno, la FMF & AID ha trovato un appartamento adatto situato molto vicino all'ospedale e ha coperto per intero le spese di alloggio per un mese intero.

Di conseguenza, entrambe le ragazze stanno ora ricevendo un trattamento biologico che ha avuto un notevole impatto positivo sulla loro qualità di vita e su quella della loro famiglia. La FMF & AID ha anche coperto i costi di alcuni farmaci prescritti per entrambe le sorelle.



## FMF in Francia



Sono un adolescente che ha sofferto di febbre alta, dolori addominali, mal di testa, dolori articolari e gonfiore, mal di schiena, vertigini, vomito, nausea, gonfiore, diarrea, da quando ho memoria. I primi anni era solo febbre, ma poi sono comparsi altri sintomi. Non sono mai stato preso sul serio, né dalla mia famiglia né da nessuno dei tanti medici che ho visto. Sono arrivato al punto in cui non potevo più stare con la mia famiglia, e i medici hanno incentrato la diagnosi su un problema psicologico. La FMF & AID non ha dubitato di me e ha fatto tutto il possibile per aiutarmi. Hanno organizzato per me un consulto con uno specialista in malattie autoinfiammatorie.

Tuttavia, questo medico non ha voluto aiutarmi e mi ha detto che non avevo nulla. Secondo questo medico avrei dovuto smettere di prendere la colchicina, nonostante gli avessi detto che togliendola avevo avuto una brutta crisi. A questo punto avevo quasi perso ogni speranza. Poi un altro appuntamento mi è stato fissato da un'altra parte. Questa volta, i miei marker di infiammazione non erano abbastanza alti durante il mio ricovero in ospedale, quindi sono tornato al punto di partenza. Ho contattato alcune associazioni francesi, ma non mi è stato offerto alcun aiuto. Tutte le porte si sono chiuse per me in Francia. Ancora una volta, ho contattato la FMF & AID, ed è stato bello avere qualcuno a cui importava, qualcuno che era sempre lì per rispondere alle mie chiamate indipendentemente dall'ora.

La mia salute si stava deteriorando rapidamente, le crisi arrivavano quasi settimanalmente e il dolore era insopportabile! Ho chiesto loro di aiutarmi e che ero pronto ad andare ovunque non appena avessi compiuto 18 anni. Grazie alla gentilezza dei volontari della FMF & AID, nonché del loro rappresentante in Francia, dopo aver compiuto 18 anni, mi hanno organizzato un viaggio in Svizzera. Sapevano che ero da solo, quindi FMF & AID ha pagato il volo per la Svizzera, l'alloggio, le consultazioni, i farmaci, l'assicurazione medica in Svizzera e tutto ciò di cui avevo bisogno durante il mio soggiorno prolungato. Al mio arrivo, sono stato immediatamente portato da un grande immunologo presso un ospedale universitario con il quale FMF & AID lavora a stretto contatto.

Mi ha ascoltato e mi ha preso sul serio. Questo dottore ha rivisto la mia storia medica con altri occhi, è entrato in contatto con il mio medico francese, ha confermato la diagnosi e mi ha somministrato i farmaci che mi erano stati negati nel mio paese. Non solo ho riavuto indietro la mia vita, ma vivere ha avuto di nuovo un significato. Dopo oltre mezzo anno di guarigione e recupero, sono tornato in Francia. Non sarò mai in grado di esprimere a parole quanto sono grato. Grazie dal profondo del mio cuore.

## FMF e PAPA in Germania



Io e mio marito abbiamo 5 figli. Abbiamo sempre sognato di avere una famiglia numerosa. Da bambina e adolescente, ero molto malata e ci è voluto molto tempo prima che mi venisse diagnosticata la patologia. Mi è stato diagnosticata quando avevo 16 anni e si diceva che avessi il lupus discoidale e la fibromialgia. La mia vita è stata molto difficile, e ho dovuto sopportare molti interventi (milza, fegato, appendice, tonsille), che ora guardando indietro, non hanno migliorato i miei sintomi e probabilmente sono stati tutti fatti sulla base di diagnosi errate e quindi erano superflui. Con la prima gravidanza finalmente mi sono sentita meglio. I nostri 3 figli più grandi sono nati in rapida successione. Il nostro secondo figlio era spesso malato fin dalla giovane età, ma tutto era stato liquidato come infezioni, emicranie infantili, emicranie addominali e in seguito come depressione.

Mia figlia (3° figlio) ha iniziato con gli stessi sintomi quando aveva circa 5 anni. Nessuno sapeva cosa stesse succedendo, seguirono molte visite dal dottore e alla fine, tutto fu attribuito di nuovo alla depressione infantile. Per noi genitori era difficilmente sopportabile e non riuscivamo a spiegare perché i nostri figli soffrissero di depressione. Cosa stavamo facendo di sbagliato? Era difficile vedere il dolore con cui dovevano convivere. Quando è nato il nostro quarto figlio, inizialmente pensavamo che stesse bene.

Fino a quando, poco prima che iniziasse la scuola, sono comparsi gli stessi sintomi degli altri fratelli. La sua prima diagnosi fu di nuovo: depressione.

Cosa stavamo facendo di sbagliato nel portare tutti i nostri figli alla depressione? Molti dei sintomi dei nostri quattro figli mi erano familiari. Per me e mio marito è iniziata una lotta con la vita, una lotta per i nostri figli. I bambini a causa della loro malattia non riconosciuta, hanno vissuto gravi sofferenze come il bullismo, l'esclusione e la mancanza di fiducia in se stessi. Faceva male all'anima vedere come soffrivano i bambini e come nessuno di loro mettesse i piedi per terra.

Alla nascita del nostro quinto figlio abbiamo finalmente ricevuto la diagnosi corretta. Presentava una febbre estremamente alta con forti dolori e crisi di urla per la prima volta quando aveva 4 mesi. All'inizio si pensava che si trattasse di nuovo di infezioni. Quindi ancora una volta furono prescritti antibiotici come venivano somministrati ai bambini più grandi. A quel tempo, sapevamo già che era grave, ma non sapevamo cosa significasse. Cinque settimane dopo, è arrivato il successivo episodio di febbre. Febbre fino a 41°C per 5 giorni. Niente lo aiutava. Ancora una volta la diagn



## continuo

Da quel momento ho avuto la sensazione che qualcosa non andasse. Questa volta, con la febbre e il dolore, ha avuto una violenta eruzione cutanea su tutto il corpo. Orecchie, mani, testa e viso, tutto era gonfio. Il corpo era rosso fuoco, bruciava e faceva male. I razzi si sono ripetuti fino all'età di 1 anno e mezzo. Poi finalmente è arrivata la diagnosi: FMF. Siamo stati tutti esaminati e il risultato è stato il giorno più triste della mia vita: tutti i nostri figli hanno la FMF e anch'io, il che significa che la ho trasmessa a tutti loro. Io e i 3 più grandi abbiamo anche la sindrome PAPA. Mio marito è sano. Da allora, tutti sono stati curati e tutto sta andando un po' meglio, ma non ancora bene. Sfortunatamente, il nostro secondo e terzo figlio ha impiegato troppo tempo per ottenere la diagnosi corretta. Di conseguenza, combattono con malattie secondarie come vasculite, psoriasi artritica e artrosi.

Nel frattempo, tutti sono stati colpiti mentalmente da questo calvario. Poiché non furono mai creduti, e furono etichettati come bugiardi e fingendo, furono maltrattati per anni.

Tutti soffriamo molto e le nostre vite sono molto depresse e difficili. Cerchiamo di dare una bella vita ai nostri figli, ma non è facile. Il nostro figlio maggiore è il più gravemente colpito. Ha ancora alcuni razzi ma ora è in grado di lavorare. Anche il nostro secondo figlio è gravemente colpito e viene curato con farmaci biologici.

Ha bisogno di forti farmaci antidolorifici. Non può lavorare e ha problemi di sonno estremi. Anche la nostra terza figlia è gravemente affetta da tale patologia ed anche essa trattata con farmaci biologici. In inverno, non può fare quasi nulla perché i suoi piedi si gonfiano e si induriscono a causa della vasculite.

Il nostro quarto figlio è moderatamente affetto, riceve farmaci biologici e di solito può far fronte alla vita di tutti i giorni. Il nostro quinto figlio è estremamente colpito. Poiché il farmaco non funziona più ad alte dosi, ora riceve un nuovo farmaco ogni 14 giorni in ospedale. Sfortunatamente, non è così efficace.

Tutti speriamo che prima o poi ci sarà una svolta nella medicina. I nostri figli soffrono e hanno un destino così difficile da sopportare. Come genitori, siamo molto tristi e in costante preoccupazione.

Vorrei ringraziare in particolare Malena Vetterli della FMF&AID. Ci ha aiutato molto a trovare un medico appropriato. Lei è sempre lì per fornire guida e supporto. Grazie di tutto.

"Posso solo raccomandare a tutti i genitori di bambini affetti, continuare a provare, credere ai sintomi di tuo figlio, consultare tutti i medici necessari fino a quando non ottieni una diagnosi. Sii forte e non mollare mai la speranza".

## uSAID in Italia



Sono la mamma di un ragazzo che chiamerò Mario. Prima dell'autunno 2012, Mario non aveva sintomi particolari se non emicranie, sudorazione eccessiva agli arti. Ha avuto una crescita fisica e mentale normale. Il suo rendimento scolastico è stato eccellente e ha partecipato a molte attività sportive.

Nell'estate del 2012 è iniziata la pubertà e in autunno sono comparsi i seguenti sintomi: bruciore agli occhi, diarrea, vomito, nausea, febbri ricorrenti fino a 40°C (104°F), a volte con una piccola pausa tra mese e l'altro. Altri sintomi indipendentemente da quelli precedentemente citati: dolori articolari, dolori muscolari, affaticamento, ulcere della bocca, eruzioni cutanee, mialgie, artralgie, dolore toracico, dolori addominali sotto il diaframma controllabili solo con oppiacei, ecc. Due scansioni PET hanno rilevato un vasculite arteriosa attiva dei grossi vasi in primo grado nel 2016 e la seconda PET nel 2019 è stata valutata come secondo grado. In genere i sintomi sono più evidenti in inverno, e in estate tendono a diminuire. La durata e l'intensità delle riacutizzazioni è andata aumentando negli anni, con brevi periodi di benessere tra gli episodi.

Durante la ricerca di una diagnosi, mio figlio ha avuto diversi ricoveri ospedalieri, più 7 ricoveri. Questi sono stati effettuati in 6 diversi ospedali pediatrici e non pediatrici.

Diversi specialisti sono stati coinvolti nelle visite alla ricerca di una diagnosi.

I test genetici hanno rivelato la presenza di varianti patogene nei geni responsabili di CAPS, FCAS2, nonché diverse varianti aggressive per FMF. Le diagnosi erano: Munchausen, genitore espulsivo, psicodiagnosi, Bechet, emicrania addominale, FMF, Takayasu, FCAS2 o NLRP12. La diagnosi è attualmente ancora incerta. Mario, dopo anni senza cure perché intollerante alla Colchicina, poi è stato curato con diversi farmaci biologici per malattie autoinfiammatorie con parziale risposta positiva. Attualmente sta ricevendo un'infusione ogni 6 settimane che sta dando un'efficacia parziale. L'ultima somministrazione ha dato una strana sintomatologia con battiti cardiaci alti e pressione arteriosa bassa seguiti da febbre alta e coliche.

Questo viaggio doloroso ha portato a una significativa perdita di qualità della vita per Mario. Mario era un bambino che aveva molti amici e una vita sociale molto attiva. Negli ultimi anni ha potuto frequentare la scuola solo un mese all'anno, ha dovuto interrompere tutti gli sport e tutte le attività che gli piacevano nella vita.

**Se qualche specialista che legge questa storia può aiutare, si prega di contattare la FMF & AID ([info@fmfandaid.org](mailto:info@fmfandaid.org)).**

## uSAID in Messico



Mia figlia è nata in Messico, il paese in cui viviamo. Durante i primi 3 anni è cresciuta e si è sviluppata normalmente, anche se con problemi di reflusso e rinite allergica. Quando aveva 3,5 anni, ha sviluppato febbri fino a 42°C (107,6°F), accompagnata da un forte dolore allo stomaco che non rispondeva al paracetamolo o all'ibuprofene. Ci siamo rivolti a diversi pediatri ma non abbiamo avuto risposte. Ogni volta ci è stato detto che probabilmente era un'infezione allo stomaco, che hanno trattato con antibiotici, ma la salute di mia figlia non stava migliorando.

Siamo persino andati da un rinomato gastroenterologo, che ci ha detto che si trattava di allergie alimentari (presumibilmente a grano, mais e uova), quindi ci è stato detto di eliminare questi alimenti dalla sua dieta. Nonostante questo, non c'è stato alcun miglioramento. Le febbri continuavano mese dopo mese e mia figlia era sempre più esausta e malnutrita. A quel punto, era al secondo anno di scuola materna e a causa della sua malattia non poteva frequentare le lezioni per diversi giorni al mese.

Quando mia figlia aveva 5 anni, ha avuto una crisi molto forte, ma ci continuavamo a ripetere che si trattava di un'infezione batterica o virale. Tuttavia, le febbri continuarono. Nell'estate del 2014, uno specialista in malattie infettive e un immunologo si sono interessati al caso e alla fine ci hanno diagnosticato che si trattava di una sindrome autoinfiammatoria.

Hanno proceduto a curarla, ma le febbri che presentavano ogni mese erano accompagnate da un'infiammazione delle tonsille, che sembravano indicare che si trattasse di un'infezione batterica, e ancora una volta è stata trattata con antibiotici. A 6 anni, e grazie a questi specialisti, mia figlia è stata ricoverata in un rinomato Ospedale Pediatrico e il problema è stato trattato con i corticosteroidi. Tuttavia, i suoi problemi di salute continuavano ad essere presenti ogni mese, ma ora in modo meno intenso.

All'età di 8 anni, l'immunologo decise di asportarle le tonsille, che aiutarono a migliorare le febbri e le crisi mensili, ma sono apparsi problemi intestinali. Fino ad oggi, mia figlia continua ad avere problemi intestinali e le è stata diagnosticata anche una sindrome vascolare.



## continuo

Come madre, posso dire che è stato ed è molto difficile arrivare a una diagnosi chiara. Questi tipi di malattie generano molta impotenza, dovendo consultare innumerevoli medici senza alcun miglioramento, vedendo nostra figlia star male mese dopo mese, per non parlare dell'enorme usura fisica ed emotiva, dello stress e dell'onere finanziario molto pesante che provoca una malattia così rara.

Mi sento molto orgogliosa di appartenere all'Associazione FMF & AID poiché ci supporta e ci permette di condividere i nostri dubbi ed esperienze con persone che soffrono di questo tipo di malattie autoinfiammatorie in diversi paesi.

Inoltre, mi hanno messo in contatto con personale medico nel mio paese, per chiarire dubbi e per far ricevere a mia figlia cure specialistiche. Mia figlia è attualmente in cura con farmaci ad alto costo e riceviamo anche sostegno finanziario dalla FMF & AID Association. Molte grazie.



## uSAID in Spagna



Quando è nata mia figlia, è stato un parto difficile. Poche ore dopo la nascita, è stato eseguito un esame del sangue e la sua PCR era alta. Poi lo stesso giorno, le è stata misurata la temperatura e, sorprendentemente, ha avuto la febbre. Durante la prima settimana, la mia bambina è stata sottoposta a antibiotici. Ancora non lo sapevamo, ma stava iniziando un calvario che dura da 10 anni. A 40 giorni è tornata la febbre e ha dovuto essere ricoverata in ospedale. L'andamento della febbre non mostrava alcuna infezione, ma i suoi leucociti e la PCR erano alti.

Da quando è nata, quella è stata la nostra storia, ricoveri, esami del sangue, oltre a test genetici ma con esito negativo. Dopo anni, mia figlia è stata finalmente sottoposta a una medicina biologica, che non la ha aiutata. Attualmente, alcuni sintomi sono cambiati, come le ferite sulla pelle, che ora compaiono con o senza febbre. La fatica è un sintomo quotidiano comune e soffre anche di mal di testa, mal d'orecchi e dolori addominali. Ha sempre qualcosa. Per questo motivo non possiamo andare da nessuna parte senza portare con noi corticosteroidi e antinfiammatori, poiché in qualsiasi momento sappiamo che il dolore e il disagio possono iniziare. Ha subito una tonsillectomia quando aveva 7 anni.

**Se qualche specialista che legge questa storia può aiutare, si prega di contattare la FMF & AID ([info@fmfandaaid.org](mailto:info@fmfandaaid.org)).**

## **uSAID in Svizzera**



Il nostro viaggio con una malattia autoinfiammatoria è iniziato il giorno dopo la nascita di nostro figlio quando ha avuto la febbre per la prima volta. Da quel momento in poi, le nostre vite sono state governate da attacchi di febbre e così è iniziata la nostra odissea.

Senza motivo, ha iniziato ad avere la febbre ogni 2 settimane. Ha urlato e urlato; non siamo riusciti ad abbassare la febbre con i farmaci. Ancora e ancora, siamo andati all'ospedale pediatrico e anche da vari medici. Nessuno sembrava voler scoprire cosa stava succedendo. Non sono stati fatti veri esami e tutto ciò che abbiamo continuato a sentire è che si trattava solo di un'infezione virale.

Una volta un pediatra mi ha detto di comprare le vitamine al supermercato, che aiutano tanto quanto quelle costose. Non abbiamo ricevuto alcuna comprensione dai medici e certamente nessun aiuto.

Una notte, mentre ero sdraiata accanto a mio figlio, che piangeva e non riusciva ad addormentarsi perché aveva di nuovo febbre sopra i 40 gradi, tutta la gola piena di affe dolorose, mal di testa e dolori articolari. Ho iniziato a cercare su internet. Continuavo a ripetermi, ci deve essere una spiegazione. Devo aiutare mio figlio.

A questo punto la SINDROME PFAPA mi era già nota, ma era sempre chiaro che doveva essere qualcos'altro. Quindi, ho cercato e cercato fino a quando non mi sono imbattuta in un gruppo Facebook. Per fortuna ho conosciuto Malena Vetterli della FMF & AID. Finalmente c'era qualcuno che capiva esattamente come mi sentivo.

## **Contin.**

Da quel momento in poi le cose sono finalmente andate avanti. Sono stata messo in contatto con medici che ci hanno preso sul serio e che hanno confermato che avevamo assolutamente ragione. Ci sono voluti 7 lunghi anni e più di 8 anni prima che potessimo iniziare la terapia. Tuttavia, fino ad oggi, non abbiamo ancora una diagnosi esatta. Trovare una terapia adatta è ancora molto difficile in quanto la malattia è ancora in gran parte inesplorata e molti medici non ne hanno nemmeno mai sentito parlare.

Cosa significa per noi come famiglia avere figli con una malattia autoinfiammatoria indotta dal raffreddore? Viviamo molto isolati. La nostra vita quotidiana è determinata dalla malattia. Dobbiamo controllare costantemente le temperature. Vento, pioggia, temperatura esterna ecc. L'aria fredda, l'acqua fredda, la pioggia o la neve possono scatenare una crisi.

Non è possibile per noi semplicemente andare in una piscina all'aperto in estate a meno che non sia stato abbastanza caldo nei giorni precedenti. In inverno, anche semplicemente andare in slittino o sciare non è un'opzione. Anche costruire un igloo ha delle conseguenze. Tutto da valutare, quali sono le conseguenze? Inoltre, anche le emozioni possono avere una grande influenza. Se stiamo programmando un viaggio e nostro figlio è felice, non è raro che l'eccitazione scateni una crisi e quindi tutto dovrà essere cancellato. Non possiamo pianificare con 24 ore di anticipo. Viviamo una vita senza programmare nulla, dove sono fissati solo gli appuntamenti del medico.

**continuo**

Un problema molto comune per noi sono le brutte notti con dolori costanti, che si tratti di dolori articolari o addominali. Non c'è mai un giorno veramente senza dolori. Questo porta stanchezza. Devono essere pianificate molte pause di riposo. Anche lo stress procura a nostro figlio una crisi.

Quando nostro figlio partecipa alle attività quotidiane come una giornata sportiva, una gita scolastica, ecc., di solito, queste semplici attività, risultano pesanti per il suo sistema immunitario che reagisce in modo eccessivo e innesca una reazione infiammatoria. Le articolazioni della mano, della caviglia o persino dell'anca si infiammano, quindi tutto deve essere cancellato di nuovo.

Succede spesso che la società non comprenda. Questa situazione è anche difficile da far capire alle scuole perché la malattia è in gran parte invisibile. Nostro figlio soffre spesso di vari sintomi della pelle che prude e non gli permette di dormire la notte con la conseguenza che il giorno dopo è stanco, ed anche in questo caso la società manca compassione e comprensione. È ridicolo che nostro figlio sia costretto a partecipare a una lezione di educazione fisica, nonostante abbia informato la scuola/insegnante che le sue articolazioni e i suoi muscoli sono attualmente colpiti. Il problema è che non tutti accettano di avere a che fare con un bambino speciale.

La nostra vita quotidiana può essere gestita solo perché un genitore è a casa. Il supporto esterno è impossibile. Un genitore dovrebbe anche darsi malato tutto il tempo.

Non è ragionevole neanche per un datore di lavoro. I nostri contatti sociali sono diventati enormemente limitati. La nostra cerchia di amici è stata enormemente ridotta. Per questo motivo, sono estremamente grato per i gruppi di supporto Zoom offerti da FMF & AID. Essere in questi gruppi mi dà l'opportunità di scambiare esperienze con persone con una situazione simile e mi aiuta a non sentirmi più così sola. Mi sento capito e lo scambio è buono. Anche nostro figlio beneficia delle sessioni di terapia gratuite e si diverte a comunicare con altri bambini che sono anche loro affetti da una malattia autoinfiammatoria. Siamo molto grati.

**FMF nel Regno Unito**

Mio figlio ha avuto la sua prima crisi di FMF all'età di 15 anni ed è stata erroneamente diagnosticata fino all'età di 20 anni. Le sue crisi hanno colpito i suoi polmoni e le sue costole. Una volta che abbiamo avuto una diagnosi, gli è stato prescritto un farmaco orale come misura preventiva. Anche se non ha fermato completamente le crisi, sembrava aiutare, ma gli effetti collaterali erano mal di stomaco e feci molli. Alla fine del 2019, all'età di quasi 24 anni, ha iniziato ad avere episodi più frequenti che lo hanno fatto andare in iperventilazione. Avrei dovuto portarlo d'urgenza in ospedale, dove sarebbe finito al Pronto Soccorso per ore e con ogni tipo di dolore senza un farmaco che gli impedisse di iperventilare. Questa situazione è diventata una cosa normale ed è andata avanti mensilmente per oltre un anno.

## **continuo**

La sua vita era terribile perché era sempre in ansia aspettando che arrivasse un'altra crisi, ed era così debilitante per lui.

Urlava di dolore ad ogni respiro e non poteva nemmeno parlare con il personale dell'ambulanza. I suoi livelli infiammatori a volte erano molto elevati e lui era madido di sudore. È stato orribile per me vederlo soffrire così tanto e non poter fare nulla per aiutarlo. È stato straziante!!

Nel marzo 2021, ha avuto un episodio in piena regola che non lo faceva stare in piedi e a letto per 18 giorni con due ricoveri di quattro giorni in ospedale. Cercavo costantemente di ottenere risposte da medici e specialisti, ma mi è stato detto che il farmaco orale che gli era stato somministrato era l'unica cosa che poteva aiutare!

Mio figlio ha detto che non poteva più vivere così... dovevo fare qualcosa, quindi mi sono unita ai gruppi FMF di Facebook e ho scoperto molto di più da altri malati stessi in tutto il mondo che dai medici. Sono stata contattata da Malena Vetterli della FMF & AID Global Association, che è stata di grande aiuto. Mi ha chiamato e spiegato molte cose e mi ha dato tante informazioni e indicazioni nella giusta direzione. Mi sono rivolto direttamente a specialisti competenti e mi è stato dato un appuntamento urgente per mio figlio entro pochi giorni. Ha quindi iniziato a prendere un farmaco biologico dopo essere stato rapidamente approvato dal NICE (l'Istituto nazionale per l'eccellenza nella salute e nell'assistenza), quindi è tutto coperto dal NHS (Servizio sanitario nazionale), il che è sorprendente.

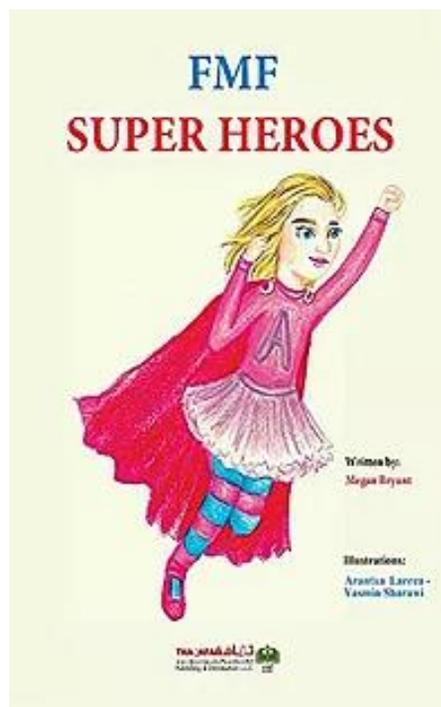
Il trattamento è iniziato nell'aprile 2021, ed ha cambiato la vita di mio figlio e di tutta la famiglia poiché lui non ha avuto più una riacutizzazione. Grazie di cuore a Malena per averci aiutato così tanto!!

-----///-----

L'e-book educativo per bambini "FMF Superheroes" è disponibile in inglese, tedesco e arabo.

Questo libro è altamente consigliato a tutti i bambini. Puoi acquistarne una copia e così facendo sosterrai anche il lavoro di FMF&AID. I link ai nostri libri si trovano su Amazon:

<https://www.fmfandaid.org/books>



## **NOMID/CINCA in Ucraina**



Per anni mia figlia ha dovuto sopportare febbri da 40°C (104°F) a 42°C (107,6°F) giorno e notte, dolore, un'eruzione cutanea persistente, oltre a forti dolori articolari e gonfiore, così forte che non poteva nemmeno muoverli. Riusciva a dormire solo quando il dolore e la febbre scomparivano. Tutti questi sintomi l'avevano lentamente debilitata ed era molto debole. Le era stata prescritta una terapia ormonale, che le ha quasi danneggiato la vista! Non aveva qualità di vita.

Quando mia figlia aveva 4 anni, le è stata finalmente diagnosticata la NOMID/CINCA. La sua condizione richiede farmaci biologici, ma i farmaci erano completamente fuori dalla nostra portata. Sfortunatamente, non sono disponibili nel nostro paese e non c'è assistenza statale perché il farmaco non è registrato in Ucraina.

Pertanto, prima che mia figlia potesse iniziare il trattamento, ho dovuto raccogliere i fondi necessari. Mi ci è voluto un anno prima di poterlo acquistare. Dopo aver ricevuto la prima iniezione, posso dire che la nostra vita è cambiata completamente. Era come avere una vita prima e un'altra completamente diversa dopo.

Nostra figlia ha iniziato a dormire tutta la notte senza avere la febbre e si svegliava senza eruzioni cutanee. Per la prima volta è riuscita a camminare senza alcun aiuto, e anche per la prima volta ha sorriso! Per noi è stato l'inizio di una nuova vita. Tuttavia, mentre mia figlia stava imparando a camminare, saltare, sedersi e ballare, ho dovuto passare il tempo

a cercare soldi per continuare a comprare le medicine.

Per fortuna mi sono imbattuto nell'Associazione Iris ODV italiana. Li ho contattati e ho chiesto aiuto, e hanno immediatamente offerto il loro aiuto e hanno iniziato a raccogliere fondi in modo che mia figlia potesse avere le sue medicine.

Poi è iniziato il COVID e non siamo più riusciti a recarci in Italia per ricevere i farmaci, quindi abbiamo dovuto cercare altre opzioni. Successivamente la Federazione Italiana Malattie Rare "UNIAMO" e "Associazione Iris ODV" hanno contattato FMF & AID Global Association. Grazie ai loro sforzi, a mia figlia è stato concesso un uso compassionevole del farmaco e ora riceve una fornitura regolare del farmaco di cui ha bisogno. Questo ha restituito a me e a mia figlia le nostre vite. Non devo più chiedere soldi alla gente, ma invece posso concentrarmi su mia figlia. L'aiuto fornito da FMF & AID è stato impagabile!



## **HIDS in Ucraina**



Sono la madre di un paziente adulto che ha avuto una diagnosi errata per anni. Ora che mio figlio è cresciuto, vedo tristemente che la sua malattia gli ha tolto le forze, il presente e il futuro.

Tutto è iniziato con il mio bambino di 3 mesi che presentava febbri alte ricorrenti. Era la prima volta che veniva ricoverato e, purtroppo, sarebbe stato uno dei tanti ricoveri. Come ogni volta, la febbre è stata attribuita a un'infezione batterica, quindi è stata curata con un ciclo di antibiotici ed è stato dimesso dall'ospedale. Tuttavia, la febbre non era l'unico sintomo. Mio figlio soffriva anche di molti altri sintomi come dolore addominale, infezioni virali respiratorie acute, allergie, brividi, faringite, naso che cola, ulcere della bocca, solo per citarne alcuni. Mio figlio si svegliava di notte urlando dal dolore. Il suo fegato e la milza sono stati trovati ingrossati.

Quando mio figlio aveva 10 mesi, presumibilmente aveva l'appendicite e la sua appendice è stata rimossa. Due mesi dopo gli fu diagnosticata la sepsi. Fu curato per cardite settica, polmonite, pleurite e furono necessarie diverse trasfusioni di sangue. Questa volta è stato ricoverato in ospedale per 3 mesi.

Nel corso degli anni mio figlio ha ricevuto le seguenti diagnosi: Sindrome di Fanconi e Artrite Reumatoide Giovanile. Nonostante il trattamento per queste condizioni, soffriva ancora dei sintomi sopra menzionati più articolazioni doloranti e dolorose, mal di testa, laringite e persino shock anafilattico.

Come madre preoccupata, ho seguito esattamente tutte le istruzioni dei medici, ma le condizioni di mio figlio non sono migliorate. È stato anche messo sotto ormoni per 10 anni, ma la frequenza delle riacutizzazioni è rimasta la stessa. Molti medici non mi prendevano sul serio, ma fortunatamente c'erano alcuni altri che mi credevano, anche se non sapevano cosa fare per aiutarci.

Gli anni passavano e mio figlio voleva godersi la vita come gli altri bambini a scuola. Ha perso molta scuola a causa della sua malattia e questo ha influito sul suo rapporto con i suoi amici. Si sentiva diverso dai suoi coetanei.

Quando era un adolescente, mio figlio si rifiutò di continuare a prendere ormoni, sostenendo che il trattamento non lo aiutava. In qualche modo, riuscì a diplomarsi, si formò come orafo e iniziò a lavorare. Tuttavia, a causa delle sue frequenti assenze per malattia, non vedeva altra scelta che lasciare il lavoro. Ha cercato di mantenere un lavoro ancora e ancora, ma a causa dei suoi gravi sintomi, è stato costretto a smettere. La depressione divenne il suo stato permanente.

Quando aveva circa 20 anni, mio figlio ha avuto un ictus ischemico (quando un coagulo di sangue blocca il flusso di sangue e ossigeno al cervello). Quasi un anno dopo, ha subito un'ostruzione intestinale acuta che ha richiesto un intervento chirurgico. Poi 4 mesi dopo, ha avuto un secondo ictus ischemico. Questa volta ha colpito la sua memoria, la capacità di parlare, così come la paresi degli arti (debolezza muscolare limitata o parziale).

## continuo

Solo dopo l'ictus, un immunologo ha suggerito che potrebbe trattarsi di una malattia autoinfiammatoria ed è stato eseguito un test genetico all'estero. I risultati hanno rivelato che in effetti si trattava di HIDS (sindrome da iper-IgD), una malattia autoinfiammatoria. Dopo aver letto della sua malattia appena diagnosticata, mi sono resa conto che i suoi sintomi corrispondevano alla malattia, ad eccezione degli ictus. Dopo tutti questi anni, non abbiamo ancora una risposta.

Oltre a tutte le lotte che abbiamo dovuto sopportare, dopo la sua diagnosi di HIDS, ho dovuto affrontare anche lo stress aggiuntivo di cercare di raccogliere ogni mese la somma necessaria per acquistare i farmaci biologici prescrittigli. Secondo la legge in Ucraina, i medicinali orfani devono essere forniti gratuitamente dal governo, ma non è così. Il prezzo di questi farmaci biologici (iniezioni) è esorbitante. Perché le persone sappiano quanto siano follemente costosi questi farmaci, il reddito mensile della nostra famiglia è sufficiente per tre dosi, cioè per tre giorni. Nel luglio 2021, il governo ucraino ha finalmente fornito ai pazienti adulti una fornitura per un anno.

Per 1,5 anni, abbiamo avuto lo stress di dover acquistare e importare questo farmaco da soli. Abbiamo raccolto fondi grazie a fondazioni di beneficenza come la FMF & AID Global Association, parenti, amici e compagni di classe. Mio figlio ed io fortunatamente siamo stati in grado di ricevere aiuto dalla FMF & AID, che ha aiutato diversi pazienti in Ucraina.

Anche se la mia famiglia dovrebbe sentirsi sollevata dal fatto che la schiavitù finanziaria è finita, non c'è alcuna garanzia che questo aiuto durerà per sempre. Almeno ora abbiamo un nome per una delle sue condizioni, ma la causa degli ictus è ancora sconosciuta. Sfortunatamente, non esiste un medico nel nostro paese che abbia esperienza nel trattamento di pazienti adulti con HIDS. I nostri reumatologi ritengono che dovrebbero essere gli immunologi e i genetisti ad occuparsi delle malattie autoinfiammatorie.

**Se qualche specialista che legge questa storia può aiutare, si prega di contattare la FMF & AID ([info@fmfandaid.org](mailto:info@fmfandaid.org)).**

## CAPS negli USA



Ho passato molto tempo a ripensare a tutti i dettagli della vita di mio figlio di 13 anni. Sebbene abbia avuto alcune infezioni quando era piccolo, sembrava davvero essere in buona salute fino all'età di 8 anni. In quel periodo, ha iniziato ad avere mal di stomaco e vomitava quasi ciclicamente. Non era grave ma è diventato fastidioso e lentamente ha iniziato a perdere la scuola a causa del disagio. Il suo pediatra ha ordinato alcuni test e ci è stato ripetutamente detto che tutto era normale. Quando la condizione non si è risolta, è stato determinato che aveva stitichezza cronica e il suo pediatra ha fatto un'osservazione su come mio figlio fosse drammatico. Ho iniziato a sentirmi come se stessi impazzendo.

## continuo

Gli mancava così tanto la scuola e sebbene i professionisti medici continuassero a rassicurarmi che non stava succedendo nulla di "spaventoso", sapevo che qualcosa non andava. L'ignoto è molto spaventoso.

Alla fine ho cambiato pediatra più o meno nello stesso periodo in cui è iniziata la sua febbre quando aveva 10 anni. All'inizio era considerato uno streptococco ricorrente, ma avrebbe avuto episodi di mal di gola e febbre senza risultare positivo per lo streptococco, poi la scarlattina, poi è progredito a PFAPA. A quel punto, non era in grado di camminare senza assistenza durante gli episodi (che si verificavano ogni tre settimane), aveva orribili ulcere alla bocca, febbre da 105 ° F (40,5 ° C) e non poteva mangiare a causa di fortissime nausea.

Pochi mesi dopo, dopo una tonsillectomia, all'età di quasi 12 anni, fummo indirizzati alla reumatologia.

Ci hanno informato che il suo CRP era alto in un test e sono rimasti sorpresi che ci fosse voluto così tanto tempo per essere indirizzati. Ordinarono un piccolo pannello genetico, iniziarono a curarlo e, sebbene i suoi sintomi fossero migliorati, gli mancava ancora quasi metà della scuola, incapace di partecipare a sport, feste di compleanno e attività. Di tanto in tanto mio figlio aveva menzionato un dolore alla caviglia e, nonostante l'avessi fatto presente spesso, i medici non lo hanno preso sul serio e lo hanno dimesso. Ci piace molto il reumatologo di mio figlio. È gentile, ben informata e ammette bene quando non sa qualcosa.

A marzo ha iniziato una riacutizzazione che è durata 7 settimane.

Era così malato che dopo poche settimane l'ho portato al pronto soccorso dove è stato dimesso. Hanno detto che è "triste" quando i bambini hanno condizioni come le sue perché non possono aiutarli. Ha iniziato a perdere la speranza, si sentiva così isolato e il bambino felice che conoscevo si sentiva distrutto. Finalmente hanno fatto una radiografia al piede e ha mostrato fratture multiple che probabilmente erano lì da almeno un anno e i medici pensano che abbia a che fare con le sue condizioni. I medici sono perplessi e sebbene abbia visto più di 7 diversi specialisti, è ancora un mistero. Siamo estremamente grati per l'organizzazione FMF & AID Global.

Mio figlio attende con ansia gli incontri zoom con altri bambini con condizioni simili. Gli ha dato speranza, comunità, connessione e non si sente solo. Ha dovuto smettere di fare sport, trovare nuove attività (che sono limitate), si sono verificati molti traumi medici e ha sofferto più di quanto qualsiasi bambino dovrebbe mai dover soffrire. Essere rari può essere così difficile, ma ci aggrappiamo ai barlumi di felicità e speranza.



## **NOTIZIE DALLE NOSTRE AFFILIATE**

### **Italia: Associazione Iris ODV**



Mi chiamo Massimiliano Lucchetti e rappresento l'associazione "Iris ODV", costituita nel marzo 2015 con sede a Casalnoceto, Italia.

Tutto è iniziato quando i genitori di un bambino con CAPS in Ucraina, hanno contattato l'Istituto Giannina Gaslini di Genova, in Italia, chiedendo un consulto con il Dr. Gattorno. A causa della barriera linguistica, il Dr. Gattorno ha chiesto a mia moglie se poteva aiutare come traduttrice. L'esito della consultazione ha confermato la patologia già diagnosticata da uno specialista in Russia.

Dopo questa esperienza e vedendo la disperazione e l'impotenza di questa madre, io e mia moglie abbiamo deciso di creare un'organizzazione senza scopo di lucro per aiutare questo bambino. Attraverso varie iniziative e attività, abbiamo raccolto fondi sufficienti a coprire i costi delle consulenze al Gaslini, nonché il costo del farmaco biologico richiesto.

Recentemente l'Associazione Iris ha cambiato forma giuridica da ONLUS ha ODV. Questo cambiamento ci consentirà di aiutare non solo questo bambino, ma anche molti altri bambini con CAPS.

Quando è iniziata la Pandemia di Covid, ha sostanzialmente bloccato la vita sociale delle persone.

Di recente, il 15 luglio 2021, abbiamo finalmente potuto riprendere le nostre attività e abbiamo organizzato una cena solidale per ricominciare a raccogliere fondi.

Settembre è il "Mese Mondiale della Consapevolezza Autoinfiammatoria" e presto decideremo come sensibilizzare al meglio, ma ovviamente sempre compatibile con le nuove normative anti-covid.

Se desideri maggiori informazioni sulla nostra associazione, visita il sito [www.irisonlus.org](http://www.irisonlus.org).



### **Italia: Associazione AMRI**

Gruppo sostegno giovani con malattie reumatiche.

In questi mesi si sono tenuti i primi incontri del gruppo giovani affetti da malattie autoimmuni organizzato dall'Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili (AMRI). Collegati insieme, da varie parti d'Italia, si è formato un bel gruppo misto, composto da adolescenti e giovani adulti con malattie reumatiche infantili e auto infiammatorie: Les, Aig, connettivite, fibromialgia e dermatomiosite.

Nonostante alcune patologie abbiano caratteristiche proprie, come per esempio l'assenza di una cura e il dolore cronico (oltre all'essere ancora poco conosciute e riconosciute), la riflessione del gruppo si è focalizzata su alcuni vissuti emotivi che trasversalmente toccano tutte le malattie reumatiche.

Tra questi, per esempio, l'impatto della malattia sulla qualità di vita, le limitazioni, la condivisione (o non condivisione) della diagnosi con il gruppo di amici e coetanei, le fatiche legate alla gestione della malattia (esami, ricoveri, day hospital, terapie), l'impatto sulla vita scolastica, sociale e sull'immagine di sé.

La maggioranza dei ragazzi con sintomi intermittenti riferiscono di aver spesso sottovalutato (e sfidato) la loro malattia, di aver avuto difficoltà a condividere la diagnosi con i loro coetanei (soprattutto nel caso di diagnosi fatte in età adolescenziale) per paura di venire trattati "da diversi" o di non essere capiti.

La totalità dei ragazzi con sintomatologia cronica invece, riferisce di aver provato grande rabbia rispetto alla malattia che gli ha cambiato la vita.

In questo caso, proprio per l'impatto sulla vita di tutti i giorni, non è stato possibile "nascondere" la malattia, alcuni riferiscono di aver trovato amici e insegnanti empatici e comprensivi, altri invece si sono sentiti poco creduti e accolti.

Il bilancio di questo primo incontro è positivo perché comunque prevale la voglia di conoscersi e condividere tra pari esperienze

uniche che portano a stringere legami con chi le può comprendere perché le ha passate sulla propria pelle.

L'iniziativa andrà avanti nei modi e nelle modalità che gli stessi partecipanti sceglieranno nei prossimi mesi, è sempre possibile unirsi o ricevere maggiori informazioni scrivendo a [psicologhe@amri.it](mailto:psicologhe@amri.it).

## **Turchia – BEFEMDER**



Associazione Pazienti di Behçet e Febbre Mediterranea Familiare.

Il nostro obiettivo è promuovere la malattia di Behçet e FMF (Febbre Mediterranea Familiare), sensibilizzare il settore sanitario con sensibilità sociale e sostegno pubblico e realizzare studi sociali e culturali che facciano sentire meglio e più felici i pazienti e i loro parenti.

I nostri attuali progetti di supporto sono:

1- Durante il processo Covid-19, abbiamo organizzato incontri informativi online per pazienti adulti tramite Zoom e con la partecipazione di un reumatologo/urologo.

2- Il concorso del progetto "RaDiChal" è stato organizzato per la seconda volta quest'anno dall'Università di Üsküdar Tecnologie cellulari transgeniche e Centro di ricerca e applicazione epigenetica (TRGENMER), 13 squadre di 13 università si sfideranno per un trattamento FMF. Lo scopo del progetto è trovare terapie geniche per malattie rare con background genetico. Al concorso partecipano decine di biologi e genetisti. Come ONG, diamo tutto il nostro sostegno a questi progetti.

## **PARTNER GROUP**

### **Morbus Behçet negli USA di Beth Hope**

Il mio viaggio è iniziato dall'infanzia. Stavo spesso male e non riuscivo a capire cosa c'era che non andava in me. I miei sintomi principali erano dolori articolari, ulcere della bocca, infiammazioni agli occhi, ulcere e problemi allo stomaco, emicranie e febbri con forte affaticamento. Ci sono voluti circa 20 anni di appuntamenti dal dottore, laboratori e incertezze per indovinare finalmente la malattia di Behçet. È stata una strada rocciosa e sono diventato un sostenitore della mia comunità per aiutare gli altri a essere diagnosticati più rapidamente e contribuire a fornire istruzione, responsabilizzazione e supporto. Gestisco il più grande forum di supporto per i Behçet al mondo, chiamato Malattia di Behçet: non sei solo!

### **Autori**

Gli articoli di questo bollettino sono stati scritti da:

Malena Vetterli, Paul Morgan, Janine Tschan, Rachel Rimmer, Ellen Cohen, Lisa Scott, Mary Frank e vari pazienti anonimi.

Le storie dei pazienti incluse in questa newsletter sono state fornite volontariamente alla FMF & AID Global Association. Tutte le storie dei pazienti vengono pubblicate con il consenso scritto e il permesso dei pazienti/genitori. Ai pazienti/genitori che hanno condiviso le loro storie è stato chiesto di farlo in modo anonimo e senza identificare i nomi di ospedali, medici o farmaci. La FMF & AID Global Association ha anche ricevuto il consenso scritto dei genitori per le immagini visualizzate in questa Newsletter. Tutte le altre immagini trovate in questa Newsletter sono state acquistate da stockfresh.

Le traduzioni sono state fatte internamente da volontari della FMF & AID.

### **Elenco delle abbreviazioni di malattie utilizzate in questo bollettino**

CAPS	Sindromi periodiche associate alla criopirina
FMF	Febbre Mediterranea Familiare
HIDS/MVK	Sindrome da iper IgD / Deficit di mevalonato chinasi
NOMID/CINCA	Malattia infiammatoria multisistemica a esordio neonatale sindrome Cronica, Infantile, Neurologica, Cutanea, Articolare
PAPA	Artrite piogenica, pioderma gangrenoso e acne
uSAID	Malattia autoinfiammatoria indifferenziata