

REVISTA DE ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

CÓMO FUNCIONA NUESTRA LÍNEA DE AYUDA

Cómo FMF & AID apoya a
pacientes en todo el mundo

ESCUELA VIRTUAL DE FMF

Empoderando a los pacientes de
Armenia a través del conocimiento

HISTORIAS DE PACIENTES

Historias de nuestra comunidad

Esta revista es presentada por la FMF & AID Global Association.

Para más información visite fmfandaid.org

EN ESTA EDICIÓN

2. Índice
3. Editorial
4. La línea de ayuda de la FMF & AID
7. Un curso educativo integral sobre enfermedades autoinflamatorias para médicos
9. Escuela Virtual de FMF de Armenia
11. RER RITA: Recorrido del paciente con Fiebre Mediterránea Familiar
13. La búsqueda de un medico con experiencia
15. Desafíos que enfrentan los pacientes con síndrome de Yao/ NOD2
17. Cuando las pruebas genéticas no cuentan toda la historia
19. Síndrome PFAPA
22. Navegando el laberinto medico - Obstáculos
25. “Con los oídos de la prudencia”: Un libro sobre las enfermedades raras
27. Recorrido del paciente: Facundo con FMF (Argentina)
29. Recorrido del paciente: Olivia con síndrome de Yao/ NOD2 (USA)
31. Rincón de los niños
33. Terminología de enfermedades y fechas de concientización

Equipo Editorial

Malena Vetterli
Jefa de redacción y escritora



Ellen Cohen
Escritora en inglés



Kevin Vetterli
Diseño



Süreyya Der
Traductora al alemán



Audrey Zagouri
Traductora al francés

Estimados lectores,

¡Bienvenidos a la 6ª edición de la revista de FMF & AID! El tema del año pasado, “Navegando juntos el laberinto médico”, destacó los principales obstáculos y desafíos que enfrentan los pacientes con enfermedades autoinflamatorias mientras intentan abrirse camino a través de los sistemas de salud en todo el mundo.

FMF & AID siguió comprometida con el apoyo a los pacientes. Continuamos facilitando el acceso a reumatólogos con experiencia que diagnostican, realizan el seguimiento y prescriben los tratamientos adecuados. Colaboramos con las autoridades sanitarias en Francia para garantizar la disponibilidad de colchicina para todos los pacientes con enfermedades autoinflamatorias. Ofrecimos pruebas genéticas a pacientes en situación crítica con sospecha de padecer una enfermedad autoinflamatoria. También brindamos apoyo continuo en varios idiomas a través de nuestra línea de ayuda disponible las 24 horas, los 7 días de la semana. Además, desarrollamos un curso de formación sobre enfermedades autoinflamatorias comunes dirigido a médicos, en colaboración con el Centro de Enfermedades Autoinflamatorias Sistémicas Periódicas del Hospital Universitario de Erlangen, en Alemania.

Nuestro Programa de Asistencia Médica continuó cubriendo gastos de viaje y alojamiento para pacientes que necesitan consultar con especialistas, proporcionando dispositivos Buzzy (un dispositivo que ayuda a reducir el dolor durante las inyecciones) para niños que reciben tratamientos biológicos y ofreciendo ayuda específica en casos urgentes. Asimismo, elaboramos nuevos recursos de sensibilización y educación en varios idiomas y reforzamos la colaboración con expertos y organizaciones internacionales para mejorar la atención y el conocimiento sobre las enfermedades autoinflamatorias.

Los retrasos en el diagnóstico, la falta de conocimiento médico y el acceso desigual a los tratamientos biológicos siguen siendo una realidad cotidiana para muchos pacientes en todo el mundo. FMF & AID continuará abordando estos y otros problemas clave que afectan a las personas con enfermedades autoinflamatorias.

Con cariño,

Malena Vetterli

Fundadora y Directora Ejecutiva

FMF & AID Global Association

Ayorando a pacientes con enfermedades autoinflamatorias en todo el mundo

Introducción

La línea de ayuda de FMF & AID ofrece apoyo internacional a pacientes y familias afectadas por enfermedades autoinflamatorias. Proporciona orientación sobre el diagnóstico, información sobre el acceso a tratamientos, derivaciones a especialistas y manejo de enfermedades como FMF, MKD/HIDS, CAPS, TRAPS, uSAID, síndrome de Yao/NOD2, enfermedad de Still, entre otras. Muchas de las personas que contactan la línea de ayuda han experimentado largos retrasos en el diagnóstico, diagnósticos erróneos o falta de acceso a especialistas con experiencia.

Alcance de la línea de ayuda

FMF & AID recibe mensajes diariamente a través de WhatsApp, Facebook Messenger, correo electrónico, llamadas telefónicas directas y el sitio web. En promedio, FMF & AID asiste a entre 600 y 700 pacientes cada mes, y aproximadamente a 7.000 personas al año. La línea de ayuda brinda apoyo a pacientes en inglés, alemán, francés, español, italiano y portugués. También se ofrece traducción a otros idiomas a través de nuestros voluntarios.

Países de Origen

La línea de ayuda apoya a pacientes de todas las regiones del mundo. Entre los países representados se encuentran: Argentina, Armenia, Australia, Austria, Afganistán, Bélgica, Brasil, Canadá, Chile, Colombia, República

Checa, El Salvador, Francia, Gambia, Georgia, Alemania, Israel, Italia, Jordania, Líbano, Marruecos, Países Bajos, Nueva Zelanda, Polonia, Rumanía, Rusia, Arabia Saudita, Sudáfrica, España, Suecia, Suiza, Siria, Turquía, Ucrania, Reino Unido, Estados Unidos y Uzbekistán.

La diversidad de pacientes refleja la falta de experiencia médica a nivel mundial para tratar las enfermedades autoinflamatorias y la urgente necesidad de ampliar la concienciación médica y la formación especializada.



¿Necesita apoyo?

Línea de ayuda sobre enfermedades autoinflamatorias

La línea de ayuda de FMF & AID ofrece apoyo global 24/7 a pacientes y familias afectadas por enfermedades autoinflamatorias.

Nuestros servicios incluyen:

- Información fiable
- Orientación en el sistema de salud
- Apoyo a pacientes
- Derivación a especialistas
- Respuestas a sus preguntas

Disponible en todo el mundo 24/7, todo el año, en varios idiomas europeos.

Contáctenos:

Facebook.com/FMFandAID
www.fmfandaid.org

FMF & AID
CONSEJO INTERNACIONAL

⚠️ FMF & AID no proporciona asesoramiento médico. En caso de emergencia médica, contacte con un médico o con los servicios de emergencia.

Cont. Apoyando a pacientes con enfermedades autoinflamatorias en todo el mundo

Enfermedades reportadas

Las personas que contactaron la línea de ayuda en 2025 presentaban: FMF, MKD/HIDS, CAPS (incl. NOMID/CINCA), FCAS2, TRAPS, síndrome de Yao/NOD2, PFAPA, enfermedad de Behçet, síndrome PAMI, DADA2, enfermedad de Still, pericarditis y uSAID (enfermedad autoinflamatoria sistémica indiferenciada).

Motivos der contacto

Los pacientes contactaron la línea de ayuda por diversos motivos. Entre las principales razones se encuentran:

1. Incertidumbre diagnóstica

- médicos que se niegan o retrasan la realización de pruebas genéticas
- pacientes mal diagnosticados durante años (a veces décadas)
- confusión clínica entre FMF, PFAPA, enfermedad de Behçet, uSAID, TRAPS y NOD2
- familias que buscan interpretación de variantes genéticas benignas o VUS (variantes de significado incierto)

2. Problemas relacionados con el tratamiento

- intolerancia, resistencia o dosificación incorrecta de la colchicina

- efectos secundarios de la colchicina (pérdida de cabello, problemas gastrointestinales, infecciones, preguntas sobre embarazo y fertilidad)
- Preguntas sobre terapias biológicas (Kineret, Illaris, Rilonacept, etc.)
- fracaso del tratamiento o respuesta incompleta a los biológicos
- preocupación por el cambio innecesario de medicamentos biológicos (escalada de dosis)
- uso de esteroides junto con biológicos y antibióticos durante infecciones (uso concomitante con colchicina)

3. Acceso a la atención médica

- solicitud de especialistas con experiencia en pediatría o en adultos (principalmente en Estados Unidos y Alemania), lo que refleja la falta de centros expertos en muchos países

4. Escasez de medicamentos

- falta de disponibilidad de colchicina en algunas regiones
- dudas sobre la eficacia o tolerancia de diferentes marcas de colchicina
- dificultades para acceder a terapias biológicas debido al seguro o a la disponibilidad

Cont. Apoyando a pacientes con enfermedades autoinflamatorias en todo el mundo

5. Situaciones médicas graves o complejas

- pericarditis no controlada con Kineret
- inflamación persistente a pesar del tratamiento con colchicina y biológicos
- niños con asma inflamatoria e infecciones recurrentes debido a una dosificación insuficiente de la medicación
- brotes durante viajes sin acceso a la medicación

6. Apoyo emocional y educación

- familias angustiadas por la falta de reconocimiento médico
- padres falsamente acusados de síndrome de Munchausen
- pacientes adultos frustrados por años de desestimación médica (gaslighting)
- familias que necesitan apoyo, información científica y ayuda para navegar el sistema de salud.

Tendencias observadas

El año 2025 reveló varios patrones recurrentes en las consultas:

- el retraso diagnóstico sigue siendo un problema importante a nivel mundial
- los pacientes heterocigotos sintomáticos con frecuencia son desestimados médicamente o quedan sin tratamiento

- a los niños a menudo se les etiqueta como “psicosomáticos” o “ansiosos”, lo que retrasa la atención médica
- el acceso a terapias biológicas y a la colchicina es inconsistente
- los pacientes a menudo dependen de FMF & AID para localizar especialistas
- la interpretación errónea de los resultados genéticos es generalizada

Conclusión

La línea de ayuda de FMF & AID sigue siendo de gran apoyo para pacientes con enfermedades autoinflamatorias en todo el mundo. El volumen y la complejidad de los casos demuestran la urgente necesidad de mejorar la formación de los médicos, así como el acceso a especialistas y tratamientos.

Con más de 7.000 pacientes apoyados cada año, la línea de ayuda desempeña un papel fundamental para reducir las brechas en la atención médica y proporcionar una fuente fiable de orientación basada en el conocimiento experto para padres y pacientes.



Un curso educativo sobre enfermedades autoinflamatorias para médicos

La Asociación Global FMF & AID, en colaboración con el Prof. Dr. Jürgen Rech, director del Centro de Enfermedades Autoinflamatorias del Hospital Universitario de Erlangen, ha desarrollado un amplio curso educativo diseñado para apoyar a los médicos en el reconocimiento y tratamiento de las enfermedades autoinflamatorias. El enlace al curso está disponible en el sitio web de FMF & AID (www.fmfandaid.org). Este proyecto fue apoyado mediante una subvención educativa de Swedish Orphan Biovitrum GmbH. Ninguno de los autores recibió remuneración ni compensación por su participación.

Las enfermedades autoinflamatorias siguen estando significativamente infradiagnosticadas, y muchos pacientes continúan enfrentándose a años de incertidumbre y tratamientos inadecuados antes de recibir un diagnóstico correcto. Con este curso, FMF & AID pretende proporcionar a los médicos información práctica y clínicamente relevante que pueda facilitar un reconocimiento más temprano de la enfermedad, una derivación más rápida y mejores resultados en el tratamiento. El curso se divide en tres módulos completos:

Modulo 1: Fundamentos de la autoinflamación

Esta sección introductoria explica los mecanismos del sistema inmunitario innato, el concepto de autoinflamación, las principales vías inflamatorias y cómo las enfermedades

autoinflamatorias se diferencian de las enfermedades autoinmunes. Los biomarcadores, los patrones de fiebre recurrente y las señales clínicas de alerta se presentan de forma clara y estructurada.

Modulo 2: Un capítulo por enfermedad

Esta sección ofrece información detallada sobre FMF, CAPS, MKD/HIDS, TRAPS, uSAID, enfermedad de Still y otras enfermedades autoinflamatorias. Abarca las manifestaciones clínicas, la genética, las complicaciones, los diagnósticos diferenciales y los tratamientos. Las fotografías incluidas tienen como objetivo ayudar a los médicos a reconocer los patrones dermatológicos autoinflamatorios característicos. La orientación terapéutica incluye información sobre colchicina, inhibidores de IL-1 y otras terapias biológicas.

Este curso para médicos tiene como objetivos:



- Acortar el tiempo hasta el diagnóstico
- Mejorar el acceso a tratamientos adecuados



- Reducir el sufrimiento de los pacientes



- Aumentar la concientización a nivel mundial

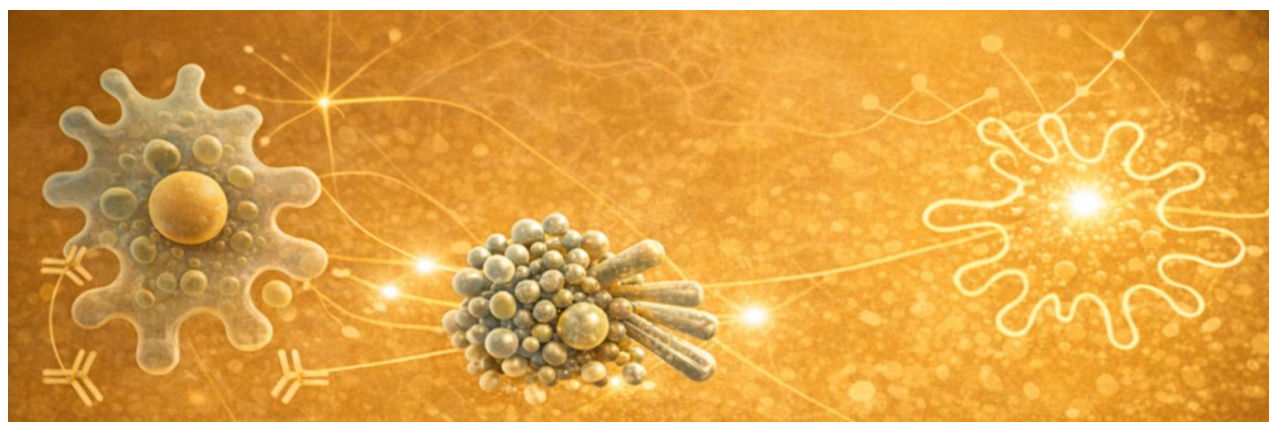
Cont. Un curso educativo sobre enfermedades autoinflamatorias para médicos

Modulo 3: El papel del médico

Esta sección final se centra en el diagnóstico, la evaluación del paciente y los desafíos más frecuentes en la práctica clínica diaria. Los temas incluyen la interpretación de las pruebas genéticas, la distinción entre suposiciones psicósomáticas y síntomas autoinflamatorios reales, la comprensión de las variantes de significado incierto y la prevención de errores diagnósticos frecuentes. Ejemplos prácticos de casos clínicos muestran cómo el reconocimiento temprano puede prevenir complicaciones a largo plazo.

El curso estará disponible en línea de forma gratuita. En el futuro se pondrán a disposición recursos adicionales para apoyar a profesionales de la salud de todas las especialidades que tratan enfermedades autoinflamatorias, con el objetivo de ofrecer una fuente centralizada, accesible y fiable de información.

Al proporcionar recursos para médicos, FMF & AID continúa su misión de apoyar a la comunidad médica y mejorar la calidad de vida de las personas que viven con enfermedades autoinflamatorias.



FMF & AID | Enfermedades Autoinflamatorias

Curso educativo para médicos

Enfoque en enfermedades monogénicas, enfermedad de Still y uSAID

Desarrollado por FMF & AID Global Association

En colaboración con el Prof. Dr. Jürgen Rech del Hospital Universitario de Erlangen
(www.fmfandaid.org)

Un viaje que comenzó con una voz... y un loro

Por Tatevik Grigoryan, MD, reumatóloga, Centro de Genética Médica y Atención Primaria de Salud, Ereván, Armenia.

Era el 3 de junio de 2020, un día que recuerdo con claridad. Mi primera reunión en línea con pacientes con FMF estuvo llena de preguntas, rostros sinceros en la pantalla... y un loro sentado a mi lado en la casa de mi hermano. Me preocupaba que pudiera interrumpir la sesión de una hora y media con algún sonido inesperado, pero permaneció en silencio y todo salió sorprendentemente bien. Cuando la reunión terminó, comenzaron a llegar mensajes de agradecimiento. Los pacientes estaban comprometidos, curiosos y llenos de esperanza. Ese día algo cambió dentro de mí.

Después de la sesión, mi padre me llamó. Su voz sonaba orgullosa, aunque cautelosa. “Has hablado muy bien”, me dijo. “Pero ten cuidado al decir que amas la FMF. Es una enfermedad hereditaria que ha cambiado muchas vidas. Las personas sufren, sienten dolor y enfrentan incertidumbre sobre su futuro. Si dices que amas la FMF, podrían malinterpretarte.” Lo escuché con calma...Luego pasé días reflexionando, buscando dentro de mí misma. Y comprendí algo: realmente amo la FMF, no como enfermedad, sino por el significado que encierra. Desafía la mente y toca el corazón. Porque detrás de cada mutación genética hay una historia humana: una familia, un futuro, una vida. Mis sentimientos no tenían que ver con la

enfermedad en sí, sino con las personas que viven con ella.

Encontrando mi propósito

Comencé a leer más, a participar en cursos tanto en línea como presenciales y a sumergirme en la medicina de las enfermedades autoinflamatorias. Con cada nuevo conocimiento, mi pasión se hacía más fuerte. Poco después, empecé a trabajar en el Centro de Genética Médica y Atención Primaria de Salud, donde tengo el privilegio de colaborar con expertos que han contribuido profundamente al conocimiento científico sobre la FMF en Armenia. Allí encuentro a pacientes que cargan con mitos, miedos, silencio y estigma. Muchos no sabían qué era la FMF, dudaban del tratamiento con colchicina y se sentían avergonzados de su diagnóstico



Cont. Un viaje que comenzó con una voz... y un loro

Comprendí, como médica en ejercicio, que el conocimiento es medicina y que la concientización salva vidas. A partir de las interacciones con estos pacientes, comencé a crear videos cortos para explicar la FMF de una manera simple, clara y cercana. Estos videos llevan la educación sobre la FMF a un espacio accesible para los pacientes, donde pueden aprender sobre su enfermedad sin miedo.

La bandera que faltaba — y un llamado a la acción Durante mi investigación descubrí la Asociación Global FMF & AID, una red internacional conectada con más de 22 asociaciones de pacientes afiliadas en todo el mundo. Sin embargo, Armenia, a pesar de tener una alta concentración de pacientes con FMF, a menudo está poco representada a nivel global.

Sentí un llamado a actuar. Escribí de inmediato a la organización y recibí una cálida respuesta de su directora, quien desde entonces se ha convertido en una colaboradora y amiga: Malena Vetterli. Nuestra primera reunión por Zoom estuvo llena de ideas y entusiasmo mutuo, y sentí una profunda conexión. Quedó claro que, juntos, podíamos construir algo significativo para los pacientes de Armenia.

El Nacimiento de la escuela virtual de FMF de Armenia El 17 de septiembre — Día Mundial de la FMF — nació la escuela virtual de FMF de Armenia. Un lugar donde los pacientes y sus familias pueden aprender, hacer preguntas, y dejar de sentirse solos.

Nuestra primera sesión se realizó en línea y, al igual que la reunión de junio, me dio fuerza, alegría y dirección.

Un mensaje de un paciente quedó grabado en mi corazón: “ Sus videos nos ayudaron a ver la FMF no con miedo, sino con esperanza y confianza. Nos dimos cuenta de que la vida, los sueños y los planes aún están por delante — y todo empezó a cambiar.”



Más que una enfermedad — una misión

Para mí, la FMF no es solo una enfermedad; es un camino, una responsabilidad y una promesa. Este viaje aún está en sus primeras etapas y creo que Armenia, con nuestra historia, nuestros pacientes, científicos y nuestro corazón, tiene mucho que compartir con el mundo. Mi trabajo continúa con cada conferencia, cada consulta y cada historia compartida, con el objetivo de asegurar que los pacientes sean escuchados, comprendidos y educados. A veces, todo lo que se necesita es una sola voz — y sí, incluso un pequeño loro — para iniciar un movimiento.

RER RITA: Recorrido del paciente con Fiebre Mediterránea Familiar

Los recorridos del paciente abarcan las distintas etapas, interacciones y experiencias que viven las personas al navegar por el sistema de salud. Comprender cómo los pacientes atraviesan estas complejas redes es fundamental para que los profesionales sanitarios, los responsables de políticas públicas y los investigadores puedan identificar cómo una mejor atención puede mejorar los resultados en el diagnóstico y el tratamiento, así como promover una atención centrada en el paciente. En el contexto de las enfermedades raras y crónicas, los recorridos del paciente suelen ser mucho más complejos. La falta de concienciación y de experiencia puede provocar retrasos en el diagnóstico, diagnósticos erróneos, tratamientos inadecuados y un seguimiento subóptimo, lo que afecta significativamente la calidad de vida de los pacientes.

La creación de las Redes Europeas de Referencia (RER) en 2017 marcó un paso importante hacia la mejora de la atención para las personas que viven con enfermedades raras. Estas redes conectan a profesionales de la salud, investigadores y representantes de pacientes en toda Europa con el objetivo de compartir conocimientos especializados y garantizar que los pacientes con enfermedades raras no se vean en desventaja debido a su lugar de residencia.

Bajo el liderazgo de Martine Pergent, responsable del Grupo de Trabajo de Comunicación de RER RITA, se elaboró un Manual del Recorrido del Paciente para orientar el proceso en todos los grupos de enfermedades de RITA.

El recorrido del paciente con Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) fue desarrollado por RER RITA en colaboración con Malena Vetterli, quien representa a los pacientes con enfermedades autoinflamatorias. Como responsable de este grupo de Enfermedades Autoinflamatorias dentro de RIPAG, también forma parte del Grupo de Trabajo de Comunicación. Durante todo el proceso se solicitó la participación de clínicos para validar todos los datos recopilados.

Como organización líder en enfermedades autoinflamatorias, FMF & AID coordinó los grupos focales de pacientes que constituyeron la base de este proyecto. Estos grupos se reunieron regularmente y se llevaron a cabo en varios idiomas y en distintos países para garantizar una participación diversa e inclusiva.

El objetivo fue mapear las experiencias reales de los pacientes con FMF, desde los primeros síntomas, detallando su recorrido médico, incluido el diagnóstico, el tratamiento, el seguimiento y el impacto psicosocial. Este proceso permitió tanto a los representantes de pacientes como a los clínicos identificar necesidades no cubiertas y posibles áreas de mejora dentro del sistema de atención sanitaria.

Cont. Recorrido del paciente con FMF

Colaboración y validación

Una vez elaborado el recorrido del paciente, este fue revisado y validado por un equipo multidisciplinario de expertos, garantizando que reflejara con precisión tanto la práctica clínica como las experiencias de los pacientes. La versión final del Recorrido del Paciente con FMF ya ha sido publicada en el sitio web de RER RITA, y constituye una herramienta valiosa tanto para profesionales de la salud como para pacientes y responsables de la toma de decisiones. Lea aquí el recorrido del paciente con FMF: <https://ern-rita.org/jop3-2/>

Agradecimientos

La Asociación Global FMF & AID expresa su más sincero agradecimiento a todas las personas que participaron en este proyecto. Esto incluye a RER RITA por su apoyo constante a la comunidad de enfermedades autoinflamatorias, a los pacientes que participaron compartiendo sus experiencias, y a los voluntarios de FMF & AID (Janine Tschan, Audrey Zagouri y Ellen Cohen), quienes desempeñaron un papel clave moderando los grupos focales, recopilando valiosos aportes de pacientes y padres, y redactando documentación esencial para los recorridos del paciente. A través de este esfuerzo colaborativo entre médicos, representantes de pacientes y expertos en comunicación, RER RITA continúa fortaleciendo su misión de mejorar la vida de

las personas afectadas por enfermedades inmunológicas raras y enfermedades autoinflamatorias.

Descripción de los síntomas

<p>MEDICINA GENERAL Temperatura corporal baja Fiebres altas (no siempre) Dolor o inflamación de la mandíbula Fatiga Sudores nocturnos Sensación de calor o frío Insomnio Problemas de peso Sangrado nasal Aftas ocasionales</p>	<p>NEFROLOGÍA Dolor renal Sangre en la orina Micción frecuente Dolor al urinar</p>
<p>CARDIOLOGÍA Presión arterial alta Taquicardia Pericarditis</p>	<p>NEUROLOGÍA Dolores de cabeza Debilidad muscular Sensibilidad a la luz/sonido Cambios de humor Ansiedad Depresión</p>
<p>DERMATOLOGÍA Erupciones cutáneas Moretones Problemas de la piel/eczema Lesiones tipo erisipela Púrpura de Henoch-Schönlein</p>	<p>NEUMOLOGÍA Problemas respiratorios Falta de aire Tos seca Asma Pleuritis (dolor en el pecho)</p>
<p>GASTROENTEROLOGÍA Dolor abdominal crónico Distensión abdominal Dolor abdominal intenso Obstrucciones intestinales Diarrea Náuseas / vómitos Inflamación del hígado y del bazo</p>	<p>OFTALMOLOGÍA Ojo seco Epiescleritis</p>
<p>GINECOLOGÍA Menstruaciones dolorosas Problemas de fertilidad</p>	<p>ORTOPEDIA Síndrome túnel carpiano Fascitis plantar</p>
<p>HEMATOLOGÍA Anemia</p>	<p>REUMATOLOGÍA Dolor o inflamación en las articulaciones Dolor lumbar Dolor en el hombro Dolor en la pierna Líquido en órganos o articulaciones Tendinitis Sinovitis Ganglios linfáticos inflamados Dolor muscular</p>
<p>IMMUNOLOGÍA Intolerancia a medicamentos Intolerancias alimentarias Infecciones</p>	<p>UROLOGÍA Problemas de fertilidad Inflamación escrotal</p>

La búsqueda de un medico con experiencia

Para las personas y familias que viven con enfermedades autoinflamatorias raras, el camino hacia el diagnóstico suele ser largo, frustrante y emocionalmente difícil.

¿Por qué es difícil diagnosticar las enfermedades raras?

Las enfermedades raras no son ampliamente conocidas. Muchos médicos de atención primaria e incluso especialistas pueden tener poca o ninguna experiencia con enfermedades autoinflamatorias como FMF, PFAPA, CAPS, TRAPS, MKD/HIDS, entre otras. La falta de formación médica conduce a la interpretación incorrecta de los síntomas, a tratamientos insuficientes o inadecuados y a una limitada concientización sobre las guías de tratamiento y las terapias disponibles.

Incluso cuando se ha establecido un diagnóstico, muchos pacientes sienten que deben abogar por sí mismos. No es raro que los pacientes tengan que solicitar pruebas diagnósticas, pedir ajustes en las dosis de sus medicamentos y explicar repetidamente su enfermedad a diferentes profesionales de la salud.

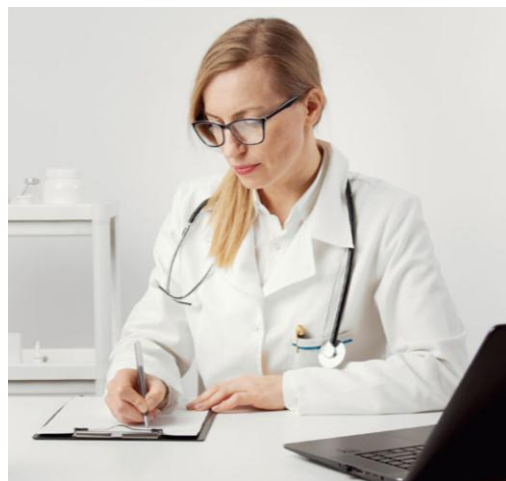
Criterios para elegir a un médico

➤ dispuesto a aprender y mantenerse actualizado sobre las enfermedades autoinflamatorias, las dosis de los medicamentos y las guías de tratamiento.

- que escuche las experiencias y las opiniones del paciente.
- que sea colaborativo, no desestime los síntomas y valore la toma de decisiones compartida.
- conectado con redes de especialistas, centros de investigación y organizaciones de enfermedades raras.

Cómo comenzar la búsqueda de un médico

- contactar con una organización nacional o internacional de pacientes. FMF & AID mantiene contacto con centros expertos y médicos en todo el mundo.
- consultar redes de derivación, como la red RER RITA en Europa, que reúne centros expertos en enfermedades inmunológicas raras y enfermedades autoinflamatorias.
- unirse a grupos y foros de pacientes. Estas comunidades suelen compartir experiencias personales que pueden ayudar a encontrar un especialista.
- revisar investigaciones publicadas.



Cont. La búsqueda de un medico con experiencia

Falta de experiencia local

Muchos pacientes no viven cerca de un gran centro médico y dependen de la atención de médicos regionales o locales. Si un médico no está familiarizado con las enfermedades autoinflamatorias, puede ser útil:

- compartir materiales educativos. FMF & AID ofrece folletos y documentos de formación que pueden compartirse con los médicos.
- solicitar una segunda opinión. Algunos hospitales pueden ofrecer consultas de segunda opinión con especialistas.
- animar al médico tratante a consultar con un experto o con un centro especializado en enfermedades autoinflamatorias.
- mantenerse informado. Se anima a los pacientes a informarse sobre las enfermedades autoinflamatorias para poder orientar mejor su atención médica y reconocer señales de alerta.

Los pacientes merecen algo mejor

Con demasiada frecuencia, los problemas de los pacientes son desestimados, especialmente si los resultados de laboratorio parecen normales o si la enfermedad no está visiblemente activa. Los síntomas que no se ven no son imaginarios. Problemas persistentes como la fatiga y los brotes tienen un impacto significativo en la vida diaria. Todos los

pacientes merecen un médico que escuche sus preocupaciones, ofrezca opciones de tratamiento y trabaje para mejorar su calidad de vida. Para más información, visite nuestro sitio web: <https://www.fmfandaid.org/publications>

Médicos y centros recomendados para pacientes con enfermedades autoinflamatorias

FMF & AID colabora con una amplia red de reumatólogos e inmunólogos, tanto de adultos como pediátricos, así como con centros especializados en todo el mundo.

Sudamérica

Argentina
Brasil
Chile

España

Barcelona
Valencia

Si está buscando un médico con experiencia o un centro especializado en enfermedades autoinflamatorias, por favor contacte directamente con FMF & AID en info@fmfandaid.org. Las recomendaciones se realizan en base a comentarios positivos de pacientes y padres dentro de nuestra comunidad.

Desafíos que enfrentan los pacientes con síndrome de Yao/ NOD2

Los pacientes autoinflamatorios que presentan la mutación intrónica junto con otras mutaciones en el gen NOD2 (síndrome de Yao) enfrentan numerosos desafíos diagnósticos y terapéuticos. La enfermedad NOD2/Yao plantea múltiples interrogantes en cuanto a sus aspectos clínicos, muchos de los cuales aún no están definidos en la investigación ni en la literatura médica.

Al igual que en otras enfermedades autoinflamatorias, los niveles de proteína C reactiva (PCR) y la velocidad de sedimentación globular (VSG) suelen permanecer normales, lo que conduce a un sub-reconocimiento de esta enfermedad impulsada por la inflamación del sistema inmunitario innato. El conjunto de síntomas clínicos que presentan los pacientes a menudo es ignorado o atribuido a otras condiciones, lo que provoca retrasos o la ausencia de un diagnóstico adecuado.

Según la literatura médica, existe una amplia superposición de las vías del gen NOD2 que influyen en trastornos alérgicos, autoinmunidad, inmunodeficiencias primarias, enfermedad inflamatoria intestinal y autoinflamación; sin embargo, estas intersecciones siguen siendo poco reconocidas o comprendidas. La ausencia de criterios clínicos estandarizados deja a muchos pacientes navegando sistemas de atención fragmentados, con poca claridad sobre su condición.

También existe una brecha significativa en la comprensión de por qué los pacientes con NOD2 reaccionan de forma grave a ciertos alimentos, medicamentos y factores desencadenantes ambientales. Muchos son tratados con anti-IL-1, anti-IL-6 u otros fármacos biológicos, que a menudo solo funcionan temporalmente antes de perder eficacia. Esto conduce a la necesidad de utilizar múltiples terapias de manera simultánea, algo que con frecuencia las compañías de seguros se niegan a cubrir.

La afectación gastrointestinal es común y diversa, e incluye vómitos, impactación alimentaria, distensión abdominal, gastroparesia, estreñimiento y diarrea. Algunos pacientes también presentan síndrome de vómitos cíclicos, lo que plantea la posibilidad de que forme parte del espectro de la enfermedad. Parece existir una superposición con la esofagitis eosinofílica y otros trastornos gastrointestinales inflamatorios, lo que subraya la necesidad de más investigación. También se han observado posibles implicaciones vasculares, aunque siguen siendo insuficientemente exploradas.

Los datos epidemiológicos sobre el síndrome de Yao son limitados. Afirmaciones como que solo afecta a mujeres blancas, por ejemplo, no reflejan la verdadera diversidad observada en la comunidad global de pacientes.

Cont. Desafíos que enfrentan los pacientes con síndrome de Yao/ NOD2

Además, a muchos pacientes se les dice que las mutaciones intrónicas no tienen relevancia, a pesar de que cada vez hay más evidencia que sugiere lo contrario. Los diagnósticos erróneos también son frecuentes en pacientes con síndrome de Yao: algunos son diagnosticados con lupus u otros trastornos autoinmunes y, en ciertos casos, la enfermedad asociada a NOD2 puede imitar la enfermedad autoinflamatoria asociada a PLCG2.

Los problemas cerebrales y del sistema nervioso central constituyen otro aspecto poco reconocido, ya que muchos pacientes informan de síntomas neurológicos crónicos junto con infecciones respiratorias recurrentes.

Una proporción considerable de pacientes también presenta hipogammaglobulinemia y otras deficiencias inmunológicas, lo que resalta la necesidad de realizar más investigaciones sobre este tipo de alteraciones inmunitarias.

FMF & AID está trabajando actualmente en un folleto educativo sobre NOD2 que estará disponible en 2026. Una entrevista con un paciente con NOD2 fue grabada durante el mes de concientización sobre enfermedades autoinflamatorias en septiembre de 2025 y puede encontrarse en el canal de YouTube de FMF & AID.



https://www.youtube.com/watch?v=U_33_dYc7PQ&t=2s

En general, el síndrome de Yao/NOD2 sigue siendo poco comprendida, mal diagnosticada y con frecuencia insuficientemente tratada. Se necesita urgentemente una colaboración global para investigar los síntomas de los pacientes, identificar biomarcadores relevantes que permitan un diagnóstico oportuno, actualizar las guías clínicas con protocolos de tratamiento y facilitar el acceso a terapias combinadas.

Síndrome de Yao

Características clínicas

- Brotes recurrentes
- Fiebre
- Erupciones cutáneas
- Dolor e inflamación articular, especialmente en las extremidades inferiores
- Hinchazón de tobillos, piernas y párpados
- Síntomas gastrointestinales (dolor abdominal, diarrea)
- Síntomas tipo sicca (ojos secos, boca seca)
- Dolor torácico relacionado con pleuritis o pericarditis
- Intolerancia a alimentos y medicamentos

Cuando las pruebas genéticas no cuentan toda la historia

Los posibles pacientes con enfermedades autoinflamatorias y sus médicos suelen otorgar un alto valor diagnóstico a los resultados de las pruebas genéticas para identificar una enfermedad específica que explique síntomas como fiebre, dolor articular, serositis, erupciones cutáneas, manifestaciones gastrointestinales, problemas oculares, entre otros. Los resultados pueden confirmar FMF, CAPS u alguna de las más de 50 enfermedades autoinflamatorias actualmente identificadas. Sin embargo, en muchos casos estos resultados pueden ser incompletos debido a pruebas limitadas o no mostrar datos genéticos (genética negativa) que se correlacionen con la presentación clínica del paciente. Es fundamental que los médicos comprendan que el 60 % de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias NO presenta variantes genéticas identificables. La investigación indica que estos pacientes deberían ser diagnosticados con uSAID (enfermedad autoinflamatoria sistémica indiferenciada) y recibir tratamiento para prevenir el daño inflamatorio y controlar la sobreactivación del inflamasoma.

Las pruebas genéticas modernas han revolucionado el diagnóstico de las enfermedades autoinflamatorias raras; sin embargo, incluso con métodos avanzados de secuenciación, existen limitaciones y desafíos.

Las discrepancias entre poblaciones y etnias en relación con la patogenicidad de las mutaciones pueden ser variables; la heterocigosidad compuesta a menudo se considera insuficientemente; mutaciones consideradas benignas que parecen causar síntomas no se revisan o se descartan debido a la falta de investigación; o los hallazgos pueden limitarse a VUS (variantes de significado incierto), lo que genera aún más preguntas sobre el funcionamiento del sistema inmunitario innato del paciente.

Cuando se identifica una variante patogénica, su impacto puede variar considerablemente de un paciente a otro, incluso dentro de la misma familia de portadores. Las personas que presentan la misma mutación suelen mostrar diferencias en los síntomas, la gravedad de la enfermedad, los patrones de brotes, la edad de inicio o la respuesta al tratamiento. Esta variabilidad pone de manifiesto la influencia única de la epigenética, de las vías del sistema inmunitario adaptativo e innato, del microbioma y de otros rasgos hereditarios que afectan la función celular de cada paciente. Por último, factores ambientales como desencadenantes externos, infecciones, fluctuaciones hormonales, dieta, vacunas, alergias, envejecimiento y patrones de sueño también influyen en el funcionamiento del ADN. Todos estos factores contribuyen a la forma en que una enfermedad autoinflamatoria se manifiesta de manera única en cada paciente.

Cont. Cuando las pruebas genéticas no cuentan toda la historia

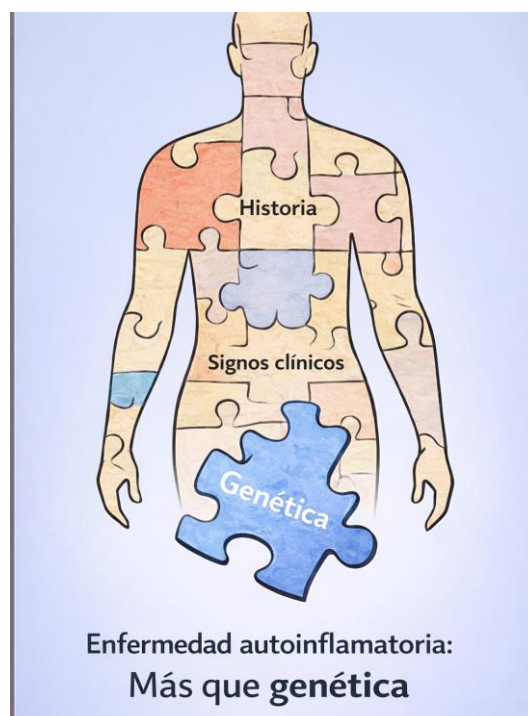
Las enfermedades autoinflamatorias no son todas monogénicas (causadas por un solo gen mutado, como en la FMF o en MVK). Varias enfermedades, como PFAPA, Behçet, SJIA/enfermedad de Still, NOD2 (síndrome de Yao) y las uSAID, se consideran condiciones poligénicas o multifactoriales aún no bien definidas; es decir, es probable que varios genes, junto con la inmunidad adaptativa, la función mitocondrial y la respuesta microbiana, contribuyan conjuntamente al desarrollo de la enfermedad. Por lo tanto, es fundamental realizar una evaluación más amplia que incluya la presentación clínica del paciente, los antecedentes familiares y la respuesta al tratamiento.

La importancia del diagnóstico clínico

Un médico con experiencia que reconozca los patrones de autoinflamación debería poder establecer un diagnóstico clínico basándose en la extensa documentación médica del paciente. Es importante que los pacientes reciban tratamiento inmediatamente después del diagnóstico, independientemente de la confirmación genética, para evitar complicaciones. El tratamiento estándar suele consistir en colchicina, anti-IL-1 u otros medicamentos biológicos. En algunos casos también pueden ser necesarios los esteroides.

La investigación avanza rápidamente. La secuenciación del exoma completo y del genoma completo, la transcriptómica y el inmunofenotipado avanzado permitirán identificar nuevas vías y descubrir conexiones entre la autoinflamación, la inmunidad y el metabolismo. Cada nuevo descubrimiento aporta una mayor comprensión de estos complejos trastornos.

Es fundamental que tanto médicos como pacientes recuerden que los resultados de las pruebas genéticas no definen la realidad de las enfermedades autoinflamatorias ni confirman la ausencia de enfermedad. Los pacientes deben ser tomados en serio, escuchados y tratados con compasión, mientras que los médicos deben aplicar estrategias de toma de decisiones compartida para garantizar una atención centrada en el paciente.



Síndrome PFAPA: diagnóstico, pruebas genéticas y protocolos de tratamiento

Proceso diagnóstico

PFAPA (síndrome de Marshall) es una enfermedad autoinflamatoria clasificada como un síndrome de fiebre periódica. El recorrido hacia el diagnóstico suele comenzar cuando el niño presenta episodios mensuales recurrentes de fiebre acompañados de dolor de garganta, aftas bucales, ganglios linfáticos inflamados, fatiga y, en ocasiones, dolor abdominal o dolor de cabeza. Estos brotes inexplicables aparecen con regularidad cada pocas semanas. Los padres suelen llevar al niño al pediatra, quien, tras examinarlo, puede sospechar una infección bacteriana o viral, lo que conduce a repetidos tratamientos con antibióticos que resultan ineficaces.

Por lo general, después de que los padres comienzan a investigar por su cuenta, a menudo a través de grupos de apoyo (como el grupo de PFAPA de FMF & AID), descubren esta enfermedad y la necesidad de consultar a un especialista, generalmente un reumatólogo, inmunólogo o especialista en enfermedades infecciosas (en Estados Unidos). Este tipo de médicos puede estar familiarizado con las enfermedades autoinflamatorias. Sin embargo, es importante señalar que no todos los médicos de estas especialidades tienen conocimientos sobre estas condiciones. Una vez que se sospecha PFAPA, la documentación cuidadosa y las pruebas se vuelven fundamentales.

Se recomienda a los padres llevar un diario de fiebre y síntomas y presentarlo en cada consulta; incluso si un síntoma parece no estar relacionado, puede ser importante registrarlo. La duración del brote es especialmente importante de anotar, ya que proporciona una pista valiosa para el diagnóstico. Los médicos deben solicitar los siguientes análisis de sangre durante los brotes y también entre los brotes para un diagnóstico adecuado: hemograma completo, proteína C reactiva, VSG (velocidad de sedimentación globular y SAA (amiloide sérico A). El seguimiento de las elevaciones de los reactantes de fase aguda durante y entre los brotes ayudará al médico a identificar patrones de inflamación, descartar otros trastornos que pueden imitar el PFAPA y aportar información diagnóstica valiosa.



Cont. Síndrome PFAPA: diagnóstico, pruebas genéticas y protocolos de tratamiento

Cuando las pruebas genéticas son negativas

A menudo se recomienda que el niño que presenta estos síntomas se someta a pruebas genéticas para enfermedades autoinflamatorias. Un punto clave que muchos médicos suelen malinterpretar es que un resultado genético negativo no confirma PFAPA, ni tampoco descarta otras enfermedades autoinflamatorias.

PFAPA es un diagnóstico clínico, basado en los síntomas, el curso de la enfermedad y la respuesta al tratamiento. Existen algunas señales de alerta que requieren una investigación más profunda, especialmente cuando los niños presentan problemas fuera de los periodos habituales de brote. Síntomas como erupciones cutáneas, anemia, problemas respiratorios o pulmonares, brotes inusualmente largos o cortos, o brotes lo suficientemente graves como para requerir hospitalización NO se observan en PFAPA.

Lamentablemente, muchos niños son diagnosticados con PFAPA, ya que es la enfermedad autoinflamatoria más conocida. En estos casos, puede perderse un tiempo valioso mientras la enfermedad subyacente real permanece sin tratamiento. Por lo tanto, es fundamental que estos pacientes jóvenes sean seguidos de cerca y que se recopilen datos

mensuales sobre sus brotes para evaluarlos cuidadosamente y asegurarse de que no se haya realizado un diagnóstico erróneo.

Según investigaciones recientes y guías clínicas actuales, los casos de PFAPA en adultos están siendo reclasificados como uSAID (enfermedad autoinflamatoria sistémica indiferenciada), dejando así PFAPA como un diagnóstico reservado para casos pediátricos.

Comprender los tratamientos para PFAPA

El tratamiento del PFAPA tiene como objetivo aliviar los síntomas durante el brote, ya que la enfermedad suele ser autolimitada y generalmente no tiene consecuencias a largo plazo. Los padres pueden optar por diferentes tipos de tratamiento: sintomático, abortivo, profiláctico y quirúrgico.

Las opciones de tratamiento sintomático incluyen AINE como ibuprofeno y/o paracetamol para controlar la fiebre y otros síntomas.

Las opciones de tratamiento abortivo incluyen corticosteroides para detener los brotes. El tratamiento típico del PFAPA consiste en una sola dosis de corticosteroides (por ejemplo, prednisona) administrada al inicio del brote. En algunos casos, puede ser necesaria una segunda dosis al día siguiente. La respuesta al medicamento puede tardar entre una y cuatro horas, tras lo cual la fiebre disminuye y el niño se recupera. El uso limitado de prednisona se considera seguro y eficaz para todas las edades.

Cont. Síndrome PFAPA: diagnóstico, pruebas genéticas y protocolos de tratamiento

A menudo se cree que los esteroides pueden aumentar la frecuencia de los brotes, pero esto no siempre ocurre. Es fundamental contactar inmediatamente con el médico si un niño con PFAPA que ha recibido esteroides presenta problemas de comportamiento graves o cambios importantes en el estado de ánimo.

Desde el punto de vista diagnóstico, persiste un concepto erróneo frecuente: que si la prednisona detiene la fiebre, entonces debe tratarse de PFAPA. Esto no es médicamente correcto, ya que los corticosteroides son potentes fármacos antiinflamatorios que también son eficaces en otras enfermedades autoinflamatorias, como FMF (fiebre mediterránea familiar), TRAPS, MKD, entre otras. La eficacia de los esteroides para abortar un brote demuestra que existe inflamación, pero no confirma un diagnóstico de PFAPA.

Un enfoque profiláctico para prevenir los brotes puede incluir el uso diario de colchicina o cimetidina. Sin embargo, no todos los pacientes responden a estos medicamentos. Es importante trabajar con el médico tratante para determinar la eficacia de cualquiera de estos fármacos.

Además, otra opción para controlar los brotes de PFAPA es la cirugía de T&A

(amigdalectomía y adenoidectomía). Este procedimiento se recomienda solo si todas las demás opciones de tratamiento han fracasado. Es fundamental evaluar cuidadosamente los beneficios y los riesgos para tomar la mejor decisión y lograr el mejor resultado. También es importante señalar que, si las amígdalas y adenoides están agrandadas o bloquean la vía aérea, los pacientes deben ser evaluados de forma independiente para su posible extirpación.

En resumen

PFAPA es el síndrome de fiebre recurrente más común, pero sigue siendo frecuentemente malinterpretado.

Un proceso diagnóstico cuidadoso, guiado por especialistas, basado en la presentación de los síntomas, el registro de síntomas por parte de los padres y la observación a lo largo del tiempo, es esencial. Las pruebas genéticas pueden ayudar, pero no reemplazan el juicio clínico. Aunque la prednisona sigue siendo una herramienta eficaz, su uso y la resolución de los síntomas no deben interpretarse como una confirmación diagnóstica de PFAPA. Es importante que todo niño con inflamación recurrente y sin explicación reciba una evaluación médica adecuada para prevenir sufrimiento innecesario y posibles consecuencias a largo plazo.

Navegando el laberinto medico - Obstáculos

El tema de la campaña de concientización sobre enfermedades autoinflamatorias de 2025 fue navegando el laberinto médico. A continuación se destacan algunos de los principales obstáculos o desafíos que enfrentan los pacientes.

Encontrar un médico con experiencia

Acceder a un médico con experiencia en enfermedades autoinflamatorias puede ser difícil debido a la limitada disponibilidad local, los largos tiempos de espera para obtener una cita, la necesidad (y el costo) de viajar —a veces incluso al extranjero— y los gastos de bolsillo que no siempre están cubiertos por el seguro.

Acceso al tratamiento

Acceder al tratamiento después del diagnóstico puede ser complicado debido a la falta de cobertura del seguro, la disponibilidad de los medicamentos y la necesidad de utilizar múltiples fármacos. Además, los largos períodos de espera para la aprobación de los medicamentos pueden retrasar el inicio del tratamiento.

Los tratamientos NO son una cura

No existe una cura para las enfermedades autoinflamatorias y, hasta la fecha, nunca se han desarrollado medicamentos específicamente dirigidos a la autoinflamación.

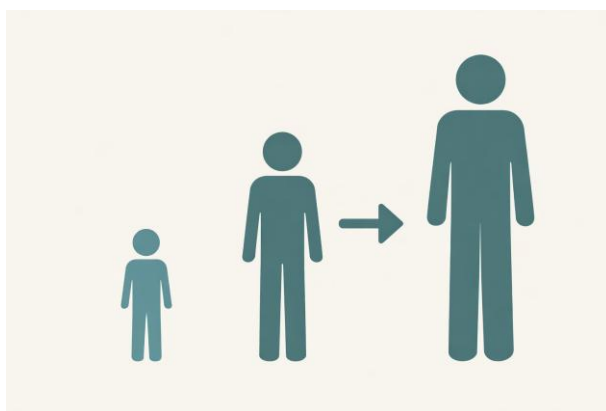
Como resultado, los anti-IL-1, anti-IL-6 y otros medicamentos no siempre son eficaces. Incluso cuando el tratamiento funciona, puede que solo mejore algunos síntomas sin eliminarlos por completo y puede no ser eficaz para ciertos problemas clínicos específicos.

Mitos y conceptos erróneos

Los pacientes con enfermedades autoinflamatorias a menudo no encajan en las definiciones de los libros de texto ni en los criterios diagnósticos estándar. Cada caso es único, incluso entre miembros de una misma familia. Se necesitan médicos con mente abierta, capaces de pensar fuera de lo convencional y de escuchar a sus pacientes.

Resultados genéticos negativos

Los profesionales de la salud a menudo dependen demasiado de los resultados de las pruebas genéticas para el diagnóstico. Sin embargo, hasta el 60 % de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias no presentan variantes identificables, lo que subraya la necesidad de que la evaluación clínica siga siendo la principal herramienta diagnóstica.



Cont. Navegando el laberinto medico

La presentación clínica debe guiar a los médicos a tratar a los pacientes sintomáticos independientemente de los resultados genéticos.

Transición de la atención médica de la infancia a la edad adulta

Los pacientes jóvenes pueden enfrentar varios desafíos al pasar a la atención médica para adultos. Entre ellos se incluyen: abogar por sí mismos, encontrar un médico con experiencia, gestionar interrupciones en la atención y el tratamiento, transferir historiales médicos, enfrentar retrasos en la aprobación de medicamentos, afrontar el estrés emocional y lidiar con disputas relacionadas con seguros o cambios en la cobertura sanitaria.

Escasez global de reumatólogos con experiencia

Pocos médicos cuentan con la experiencia necesaria para diagnosticar y tratar enfermedades autoinflamatorias. Muchos de los principales especialistas se concentran en grandes ciudades o trabajan en centros de investigación, lo que dificulta el acceso para los pacientes.

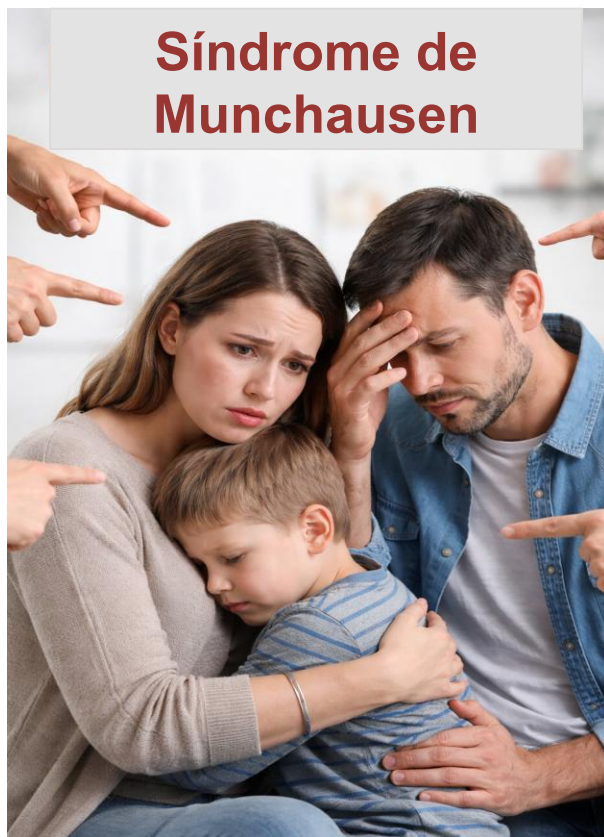
Acceso al apoyo por discapacidad

Los pacientes pueden tener un acceso limitado a servicios de apoyo y compensación debido a la rareza de su enfermedad.

Los sistemas nacionales de salud no están diseñados para atender adecuadamente a pacientes con enfermedades raras.

Padres acusados de síndrome de Munchausen

Los padres a menudo se enfrentan a la incredulidad o a acusaciones injustas respecto a los síntomas de sus hijos. Estas situaciones pueden dar lugar a falsas acusaciones de síndrome de Munchausen y afectar negativamente el tiempo necesario para llegar al diagnóstico y al tratamiento.



Invalidación por parte de familiares y amigos

Los familiares y amigos a menudo sugieren que llevar una dieta más saludable, bajar de peso o ser más activo curará la enfermedad, minimizando o sin comprender la complejidad médica de las enfermedades autoinflamatorias.

Obstáculos en el laberinto médico autoinflamatorio

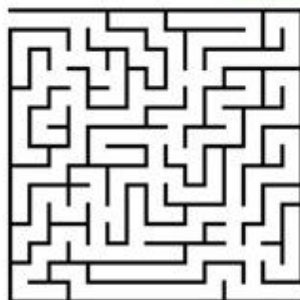
Encontrar un médico con experiencia

Acceder a un médico con experiencia en enfermedades autoinflamatorias puede ser difícil debido a los largos tiempos de espera, la limitada disponibilidad local, la necesidad (y el costo) de viajar — a veces incluso al extranjero — y los gastos que no están cubiertos por el seguro.



Los tratamientos NO son una cura

Nunca se han desarrollado medicamentos específicamente para las enfermedades autoinflamatorias. Como resultado, los anti-IL-1, anti-IL-6 y otros medicamentos no siempre son eficaces para los pacientes. Incluso cuando el tratamiento funciona, puede que solo alivie ciertos síntomas y no los elimine por completo. En muchos casos, el tratamiento por sí solo no es suficiente para restaurar una calidad de vida normal.



Transición de la atención médica de la infancia a la edad adulta

Los pacientes jóvenes pueden enfrentar varios desafíos: abogar por sí mismos, encontrar un médico con experiencia, gestionar interrupciones en la atención y el tratamiento, transferir historiales médicos, enfrentar retrasos en la aprobación de medicamentos, afrontar el estrés emocional y lidiar con disputas relacionadas con seguros o cambios en la cobertura sanitaria.

Sin hallazgos genéticos

Los profesionales de la salud a menudo dependen en exceso de los resultados de las pruebas genéticas para el diagnóstico. Sin embargo, hasta el 60 % de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias no presentan variantes identificables, lo que subraya la necesidad de que la evaluación clínica siga siendo la principal herramienta diagnóstica.



Acusaciones de síndrome de Munchausen

La falta de conocimiento de los médicos sobre las enfermedades autoinflamatorias puede llevar a que se dude de los síntomas de los pacientes y a acusaciones injustas contra los padres.



Acceso a tratamientos

Incluso después del diagnóstico, acceder a tratamientos puede ser difícil debido a la falta de cobertura del seguro, la disponibilidad de los medicamentos, la necesidad de utilizar múltiples fármacos y los largos períodos de espera para la aprobación de los tratamientos.



Mitos y conceptos erróneos

Las enfermedades autoinflamatorias son raras y los pacientes a menudo no encajan en las definiciones de los libros de texto ni en los criterios diagnósticos estándar. Cada caso es único, incluso entre miembros de una misma familia. Se necesitan médicos con una mente abierta, capaces de pensar fuera de lo convencional y de escuchar a sus pacientes.



Escasez global de reumatólogos con experiencia

Pocos especialistas cuentan con la experiencia necesaria en enfermedades autoinflamatorias, y la mayoría se concentra en grandes ciudades o centros de investigación, lo que dificulta el acceso para muchos pacientes.



Acceso al apoyo por discapacidad

Puede ser difícil debido a la rareza de la enfermedad, la falta de códigos médicos específicos y la naturaleza invisible de muchos de los síntomas.



Invalidación por parte de familiares y amigos

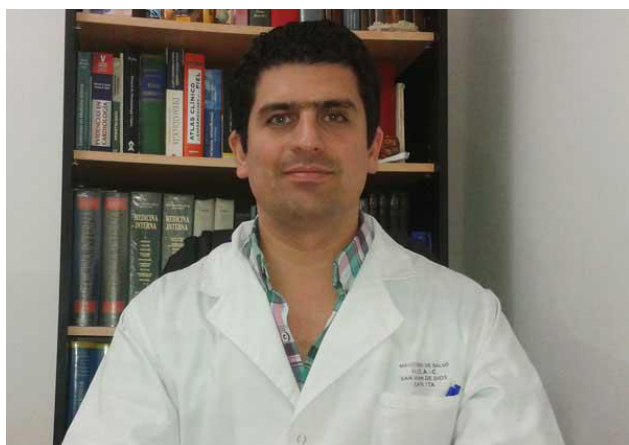
Con frecuencia sugieren que comer más sano, bajar de peso o ser más activo curará la enfermedad, minimizando o sin comprender la complejidad médica de las enfermedades autoinflamatorias.



“Con los oídos de la prudencia”: un libro sobre enfermedades raras de Dr. César Crespi y Diana Szarazgat

Presentando al Dr. César Crespi

FMF & AID ha tenido el placer de colaborar con el Dr. César Crespi en su nuevo libro, que incluye un capítulo dedicado a las asociaciones de pacientes escrito por Malena Vetterli, directora ejecutiva de la Asociación Global FMF & AID.



César Crespi es médico especialista en Medicina Clínica y Hepatología. También es fundador y coordinador del Centro de Referencia para Enfermedades Raras y de Dificil Diagnóstico del Hospital San Juan de Dios. También se desempeña como representante del Programa de Enfermedades Raras en el Ministerio de Salud.

En su revelador libro *Con los oídos de la prudencia*, el Dr. César Crespi aborda los numerosos desafíos que enfrentan las personas que viven con enfermedades raras. Basándose tanto en su experiencia médica como en años de práctica profesional, explora las largas y dolorosas odiseas diagnósticas que

los pacientes suelen atravesar y lanza un llamado a la acción para la comunidad médica.

El libro está coescrito por Diana Szarazgat, quien es educadora con formación avanzada en Educación y Psicología. Trabaja como docente, instructora de alfabetización y asesora educativa. También participa como voluntaria en la defensa de los derechos humanos.

Las enfermedades raras con frecuencia son mal diagnosticadas o permanecen sin identificar durante años, lo que provoca un sufrimiento inevitable en los pacientes. El Dr. Crespi destaca que se necesitan esfuerzos especiales y coordinados para mejorar el reconocimiento temprano y el tratamiento eficaz. En muchos casos, los primeros síntomas imitan los de enfermedades más comunes, lo que conduce a retrasos y a terapias inadecuadas. Esta situación se ve agravada por la falta de concienciación en el ámbito médico, una realidad que da lugar a diagnósticos tardíos y a un mayor daño para los pacientes.

Uno de los mensajes más importantes de su libro es el valor de escuchar a los pacientes, a su experiencia y a aquello que no es inmediatamente evidente. El Dr. Crespi promueve un cambio hacia una atención centrada en el paciente, un modelo que prioriza el apoyo continuo y oportuno, alivia el sufrimiento y fomenta la toma de decisiones compartida entre el paciente y su médico.

Cont. “Con los oídos de la prudencia”

César Crespi destaca que escuchar los problemas de los pacientes, su experiencia vivida y su propio razonamiento puede ayudar al médico a utilizar de forma más eficaz sus conocimientos médicos. Una relación colaborativa entre médico y paciente puede conducir a un diagnóstico más rápido y preciso, así como a mejores resultados. El libro también resalta el papel de los pacientes expertos y de las asociaciones de pacientes, reconociendo su creciente contribución al conocimiento médico. Estas voces no solo son importantes, son esenciales. Su conocimiento, resiliencia y defensa colectiva desempeñan un papel clave en el avance de la investigación y en la mejora de la atención.

César Crespi tampoco evita abordar los desafíos sistémicos, ya que reconoce la dificultad de realizar estudios clínicos en enfermedades de baja prevalencia, la necesidad de centros especializados y la importancia de incluir las enfermedades raras en los programas de formación médica.

Argentina ofrece un ejemplo inspirador: desde 2021, el país ha introducido cursos universitarios sobre enfermedades raras para estudiantes de medicina, demostrando un compromiso proactivo para mejorar la educación y lograr diagnósticos más oportunos. Para responder a las necesidades urgentes de esta población, el Dr. Crespi fundó el CERyD

(Centro de Referencia para Enfermedades Raras y de Difícil Diagnóstico) en Buenos Aires – Argentina. Su trabajo a través de este centro se ha convertido en un faro de esperanza para muchos, demostrando que, con las estructuras y actitudes adecuadas, el cambio es posible.

El libro incluye reflexiones y citas que permanecen en la mente mucho después de terminar su lectura. Entre ellas:

“Si oyes cascos, piensa en caballos; pero por favor no olvides que todas estas otras cosas también existen... y también pueden galopar.”

“No puedes diagnosticar lo que no piensas, y no piensas en lo que no conoces.”

“No sabes lo que no ha sido estudiado, lo que se está estudiando o lo que se explorará en el futuro.”

“La verdad es que no sé qué está pasando, pero lo vamos a investigar.” Y una cita de Claude Bernard: “El que no sabe lo que busca, no entiende lo que encuentra.” Estas palabras nos invitan a mantenernos humildes, curiosos y abiertos, tanto al conocimiento como a los demás. Este libro es altamente recomendado tanto para médicos como para pacientes. Nos recuerda que la sabiduría médica no proviene solo de los libros de texto o de los resultados de laboratorio, sino también de las experiencias compartidas, la comunicación y la disposición a escuchar. Enlace a Amazon:

<https://amzn.eu/d/7LZH0MZ>

Recorrido del paciente: Facundo con FMF (Argentina)



Mi nombre es Juan Facundo y soy de Buenos Aires, Argentina. Durante toda mi vida adulta he vivido con síntomas que ningún médico podía explicar. Dolores migratorios, brotes inflamatorios sin lógica aparente, febrículas, erupciones cutáneas, una profunda debilidad, intolerancia al frío, hinchazón, crisis gastrointestinales y un cansancio constante que siempre estaba presente. Crecí adaptándome a estas molestias que durante décadas permanecieron sin explicación.

Hace unos años, mis síntomas se volvieron más intensos. Los episodios de hipoglucemia eran cada vez más frecuentes y comencé a perder peso. El dolor también se multiplicó cuando me diagnosticaron un tumor cerebral, seguido de la sospecha de un tumor neuroendocrino en el páncreas. Estos diagnósticos abrieron la puerta a hospitalizaciones, pruebas invasivas y cirugías destinadas a “descartar cosas”, pero nunca a explicar realmente lo que me ocurría.

Después de la vacuna contra la COVID-19, mis síntomas —presentes desde la infancia— se intensificaron. Los brotes inflamatorios se volvieron más prolongados y dolorosos. Mi piel reaccionaba sin motivo aparente. Aparecieron hinchazones en el abdomen, las piernas, los glúteos y el rostro. Mi sueño se vio gravemente afectado y mi cuerpo vivía en un estado constante de malestar. Nada tenía sentido y cada especialista veía solo una pieza del rompecabezas.

Además de la hipoglucemia, desarrollé bradicardia, lo que llevó a que se recomendara un procedimiento que casi destruye mi vida. Para tratar esta bradicardia me indicaron realizar una ablación cardíaca, lo que habría terminado con la implantación de un marcapasos que en realidad no necesitaba. Afortunadamente, un médico intervino y comprendió mi situación.

Conocí al Dr. Guillermo Scasso, cardiólogo del Hospital Posadas, y fue el primer médico que revisó todo mi historial clínico. Observó mi deficiencia de L-carnitina, comprendió que mis síntomas no correspondían a un problema cardíaco primario y canceló el procedimiento de ablación cardíaca que podría haber arruinado mi vida.



Cont. Recorrido del paciente: Facundo con FMF (Argentina)



Gracias a él, pude realizarme una prueba genética que reveló el diagnóstico correcto: Fiebre Mediterránea Familiar.

Por primera vez, una sola explicación unió todas las piezas: los brotes, el dolor, la inflamación, la hinchazón, las febrículas, los episodios gastrointestinales, las manifestaciones cutáneas, los episodios de fatiga extrema y los síntomas cardíacos secundarios. Todos estos síntomas llevaron al diagnóstico de Fiebre Mediterránea Familiar (FMF) atípica, multisistémica y de inicio en la edad adulta.

Bajo el cuidado de mi nuevo médico, César Agustín Crespi, especialista en enfermedades autoinflamatorias, comencé un tratamiento biológico mensual. El medicamento empezó a frenar la inflamación profunda y, sobre todo, a reducir el riesgo más temido: la amiloidosis, una complicación potencialmente mortal de la FMF. Mi cuerpo comenzó a estabilizarse, mis análisis mejoraron y los brotes disminuyeron en intensidad. Sin embargo, la enfermedad no tiene cura.

A lo largo de este camino apareció también alguien fundamental: Malena Vetterli, quien vive, trabaja y respira por los pacientes con enfermedades autoinflamatorias. Ella aporta conocimiento, pero sobre todo humanidad. Su empatía, su presencia constante y su apoyo emocional —sin ningún interés personal, solo con amor y una profunda comprensión— fueron

un salvavidas que las palabras no pueden describir completamente. Le agradezco infinitamente, y también en nombre de toda mi familia, especialmente de mi pequeña hija, por comprender nuestra lucha.

En cada paso hacia adelante, en cada retroceso y en cada duda, ella estuvo allí. Es algo que uno no olvida. Sigo con mi tratamiento, enfrentando brotes impredecibles y luchando cada mes con el sistema de salud para acceder a mi medicación, que previene el daño a los órganos. La lucha emocional y física forma parte del proceso de tratamiento del que casi nadie habla.

Sé que mi esperanza debe convivir con la realidad, pero sigo creyendo que la ciencia encontrará un tratamiento más simple y accesible para controlar esta enfermedad. Espero que mi historia pueda ayudar a otros a evitar pasar por la misma odisea hasta recibir un diagnóstico de FMF.



Recorrido del paciente: Olivia con síndrome de Yao/NOD2 (USA)



Mi nombre es Olivia y soy de Estados Unidos. Cuando tenía 18 años tuve mi primer episodio de fiebre y dolor. Me llevaron a urgencias, donde fui atendida por varios médicos, quienes finalmente decidieron extirparme el apéndice. Después de una breve recuperación, volví a enfermarme, y los vómitos eran tan intensos que durante varios días no podía comer ni beber y me deshidraté gravemente. Finalmente regresé al hospital, donde se decidió extirparme la vesícula biliar, a pesar de que yo ya me sentía mejor después de recibir líquidos por vía intravenosa.

Este ciclo periódico de sentirme mal se repitió durante varios años. Constantemente me decían que tenía algún tipo de virus, pero todas las pruebas daban negativo. Me decían que debía tratarse de un falso negativo y, cuando preguntaba por qué cada episodio de fiebre era tan similar, la respuesta era que no me había recuperado completamente de la enfermedad anterior. También me dijeron que mi trabajo con niños era el desencadenante de que me enfermara y que no podía ser tan grave si aún podía seguir trabajando.

Los médicos me decían que me estaba quejando o que hacía demasiadas preguntas. Finalmente, cuando tenía 24 años, mis brotes se volvieron tan intensos que empecé a tener convulsiones febriles, con temperaturas que alcanzaban los 40 °C cada cinco días.

También tenía episodios de pericarditis y el dolor en el cuello era tan fuerte que no podía moverlo durante los brotes, los cuales también estaban acompañados de síntomas gastrointestinales. Este patrón continuó durante meses, en los que solo me sentía mejor entre tres y cinco días entre los episodios.

Fue durante el confinamiento por la COVID cuando el médico finalmente se dio cuenta de que mis síntomas repetidos no se debían a una infección. Había pasado por reumatología, cardiología, ortopedia, neurología y genética, y empezaba a pensar que nunca descubrirían lo que tenía.

Finalmente, me derivaron nuevamente al genetista, quien me recetó colchicina a pesar de que la prueba para FMF había resultado negativa. Mis fiebres bajaron a 39 °C durante los brotes y me indicaron realizar pruebas genéticas adicionales para enfermedades autoinflamatorias. Los resultados mostraron que portaba una variante genética en el gen NOD2. Sin embargo, mi médico indicó que se trataba de un hallazgo sin importancia.



Cont. Recorrido del paciente: Olivia con Síndrome de Yao/NOD2 (USA)

Cuando recibí los resultados llamé a mi madre y comenzamos a investigar esta mutación, encontrando información que la relacionaba con el síndrome de Yao/NOD2.

Mis síntomas parecían coincidir, así que le envié un correo a mi médico preguntándole si se había descartado el síndrome de Yao. Lamentablemente, no conocía esta enfermedad y no estuvo dispuesto a ayudarme.

Acudí entonces a un especialista en NOD2 que confirmó que sí tenía síndrome de Yao, y posteriormente otro médico me diagnosticó también enfermedad de Still concurrente. A pesar de tener dos diagnósticos confirmados, otro médico me dijo que debía estar agradecida de que ya no tuviera convulsiones febriles. Fue por esa época cuando me puse en contacto con FMF & AID, donde conecté con Malena, quien me ofreció apoyo e información médica que me ayudó a entender cómo defender y gestionar mejor mi propia atención médica.

Me iniciaron un tratamiento biológico anti-IL-1 que me ayudaba, pero su efecto desaparecía demasiado rápido. Ahora estoy con otro biológico que me hace sentir mucho mejor. Han sido 12 años de búsqueda hasta encontrar el diagnóstico y el tratamiento correctos. Afortunadamente, la medicación me ha permitido retomar hobbies que antes me gustaban. Ahora puedo hacer cosas que antes no podía hacer en mi vida adulta. Ha sido una bendición.

Malena me ha ayudado muchísimo. Antes de contactar con ella y con FMF & AID, nunca había hablado con otro paciente que tuviera una enfermedad autoinflamatoria. Gracias a ello pude unirme a grupos de apoyo y conocer a otras personas que luchan con situaciones similares a la mía.

El apoyo que he recibido me dio esperanza y ha facilitado mi diagnóstico y mi atención médica. Además, pude traducir varios documentos médicos importantes para utilizarlos en caso de emergencia durante mis viajes. También me ofreció comprensión y apoyo cuando mi familia no siempre aceptaba que yo tenía una enfermedad crónica. Ahora toda mi familia usa la ropa de FMF & AID y le cuenta a todo el mundo sobre la página web para ayudar a educar a otras personas sobre las enfermedades autoinflamatorias.

**Productos de FMF & AID**

Cada compra de productos de FMF & AID apoya directamente nuestro trabajo de defensa y ayuda a crear conciencia sobre las enfermedades autoinflamatorias en todo el mundo. Al usar o compartir nuestros productos, estás ayudando a que nuestras enfermedades raras sean más visibles.

Compra nuestros productos aquí:

www.zazzle.ch/kollektionen/rare_disease_awareness-119156308160487760

RINCÓN DE LOS NIÑOS

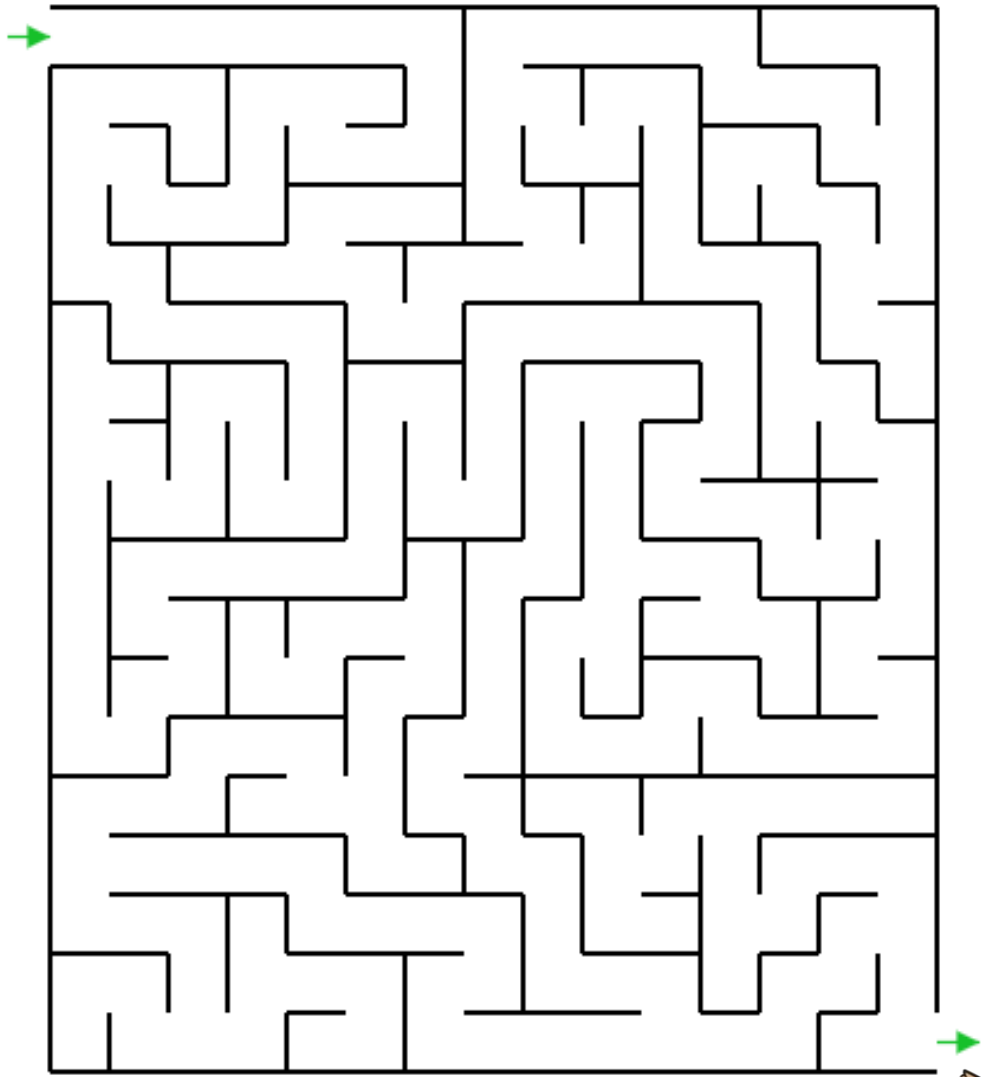
Ben, la mascota FMF & AID

ESPECIALISTA





ENCUENTRA TU CAMINO A TRAVÉS DEL LABERINTO MÉDICO!



Terminología de enfermedades y fechas de concientización

Abreviación	Síndrome Autoinflamatorio	Gen	Fecha de concientización
TRAPS	Síndrome Periódico Asociado al Receptor del Factor de Necrosis Tumoral	TNFRSF1A	2 de septiembre
NOD2	Síndrome de Blau/Síndrome de Yao	NOD2 (CARD15)	3 de septiembre
PFAPA	Síndrome de fiebre periódica, faringitis, aftas y adenitis cervical	N/A	4 de septiembre
HA20	Síndrome autoinflamatorio Behçet-like asociado con haploinsuficiencia A20	TNFAIP3	5 de septiembre
HIDS / MKD	Síndrome de hiper-IgD / Deficiencia de mevalonato quinasa	MVK	6 de septiembre
AOSD AIJs	Enfermedad de Still del adulto Artritis idiopática juvenil sistémica	N/A	7 de septiembre
CAPS	Síndromes periódicos asociados a criopirina:	NLRP3	9 de septiembre
MWS	Síndrome de Muckle Wells		
FCAS	Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por frío		
NOMID CINCA	Enfermedad inflamatoria multisistémica de inicio neonatal Síndrome Articular Cutáneo Neurológico Crónico Infantil		
FCAS2	Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por el frío tipo 2	NLRP12	10 de septiembre
PAPA	Artritis Piógena, Pioderma gangrenoso y síndrome del Acné	PSTPIP1	11 de septiembre
DADA2	Deficiencia de adenosina desaminasa 2	ADA2	15 de septiembre
FMF	Fiebre mediterránea familiar	MEFV	17 de septiembre
SAPHO	Síndrome de sinovitis, acné, pustulosis, hiperostosis, osteítis	N/A	19 de septiembre
PARI	Pericarditis aguda recurrente idiopática	N/A	25 de septiembre
uSAID	Enfermedad autoinflamatoria sistémica no definida	N/A	29 de septiembre
Otras enfermedades autoinflamatorias			
HS	Hidradenitis supurativa	N/A	6 - 12 de junio
EB	Enfermedad de Behçet	N/A	20 de mayo
OCMR	Osteomielitis crónica multifocal recurrente	N/A	octubre
OCNB	Osteítis crónica no bacteriana	N/A	

Asociaciones afiliadas a la FMF & AID



Italia



España

República
Checa

Georgia



Turquía



Reuno Unido



Italia



Italia



España



Chile



Argentina



El Salvador



Israel

FMF & AIE
Deutschland e. V.
Alemania

Italia



Brasil



Tailandia



Marruecos



Italia



España

FMF & AID
North Africa & Middle East

Medio Oriente

FMF & MAI
France

Francia