

MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

DANS NOTRE LIGNE D'ASSISTANCE

Soutien aux patients dans le
monde

ÉCOLE VIRTUELLE FMF

Autonomiser les patients
arméniens

PARCOURS DE PATIENTS

Témoignages de notre communauté

Ce magazine numérique est présenté par la FMF & AID Global Association.

Pour plus d'informations, visitez fmfandaid.org

DANS CETTE ÉDITION

2. Table des matières
3. Éditorial
4. Dans les coulisses de la ligne d'assistance FMF & AID
7. Un programme éducatif sur les maladies autoinflammatoires destiné aux médecins
9. École virtuelle FMF en Arménie
11. ERN RITA: Parcours du patient atteint de fièvre méditerranéenne familiale
13. À la recherche d'un médecin compétent
15. Défis rencontrés par les patients atteints du syndrome de Yao/NOD2
17. Lorsque les tests génétiques ne racontent pas toute l'histoire
19. Syndrome PFAPA
22. Naviguer dans le labyrinthe médical – Obstacles
25. «Écouter la sagesse»: un livre sur les maladies rares
27. Parcours du patient: Facundo atteint de FMF (Argentine)
29. Parcours du patient: Olivia atteinte du syndrome NOD2/Yao (États-Unis)
31. Coin des enfants
33. Terminologie des maladies, journées de sensibilisation et partenaires

Équipe Éditoriale



Malena Vetterli
Rédactrice en chef
et auteure



Ellen Cohen
Auteure en anglais



Kevin Vetterli
Design



Süreyya Der
Traductrice en
Allemagne



Audrey Zagouri
Traductrice en
français

Chers lecteurs,

Bienvenue dans la 6e édition du magazine FMF & AID! Le thème de l'année dernière, « Naviguer ensemble dans le labyrinthe médical », a mis en lumière les principaux obstacles et défis auxquels sont confrontés les patients atteints de maladies autoinflammatoires lorsqu'ils évoluent au sein des systèmes de santé à travers le monde.

FMF & AID est restée engagée à soutenir les patients. Nous avons continué à faciliter l'accès à des rhumatologues expérimentés capables de poser un diagnostic, d'assurer le suivi et de prescrire des traitements appropriés. Nous avons collaboré avec les autorités sanitaires afin de garantir la disponibilité de la colchicine en raison d'une pénurie en France. Nous avons proposé des tests génétiques aux patients en situation critique chez lesquels une maladie autoinflammatoire était suspectée. Nous avons assuré un soutien multilingue continu grâce à notre ligne d'assistance disponible 24 heures sur 24 et 7 jours sur 7. Nous avons également élaboré un programme de formation sur les maladies autoinflammatoires courantes à destination des médecins, en collaboration avec le Centre des maladies autoinflammatoires systémiques périodiques de l'Hôpital universitaire d'Erlangen en Allemagne.

Notre programme d'assistance médicale a continué à prendre en charge les frais de déplacement et d'hébergement pour les patients nécessitant la consultation de spécialistes, à fournir des dispositifs Buzzy aux enfants recevant des injections de traitements biologiques, et à offrir une aide ciblée dans les situations urgentes. En outre, nous avons produit de nouveaux supports de sensibilisation et de formation en plusieurs langues et renforcé notre collaboration avec des experts et des organisations internationaux afin d'améliorer la prise en charge et la compréhension des maladies autoinflammatoires.

Les retards diagnostiques, le manque de sensibilisation médicale et l'accès inéquitable aux traitements biologiques demeurent une réalité quotidienne pour de nombreux patients à travers le monde. FMF & AID continuera de s'attaquer à ces problématiques et à d'autres enjeux majeurs ayant un impact sur les patients atteints de maladies autoinflammatoires.

Avec mes sincères salutations,

Malena Vetterli, Fondatrice et Directrice Exécutive

Dans les coulisses de la ligne d'assistance FMF & AID: Soutenir les patients atteints de maladies autoinflammatoires dans le monde entier

Introduction

La ligne d'assistance FMF & AID offre un soutien international aux patients et aux familles touchés par des maladies autoinflammatoires. Elle fournit des conseils concernant le diagnostic, des informations sur l'accès aux traitements, des orientations vers des spécialistes ainsi que la prise en charge de maladies telles que la FMF, le MKD/HIDS, les CAPS, le TRAPS, l'uSAID, etc. De nombreuses personnes qui contactent la ligne d'assistance ont connu de longs retards diagnostiques, des erreurs de diagnostic ou un manque d'accès à des spécialistes expérimentés.

Portée de la ligne d'assistance

FMF & AID reçoit quotidiennement des messages via WhatsApp, Facebook Messenger, e-mail, appels téléphoniques directs et le site internet. En moyenne, FMF & AID assiste entre 600 et 700 patients chaque mois, soit environ 7 000 personnes par an. La ligne d'assistance accompagne les patients en anglais, allemand, français, espagnol, italien et portugais. Une traduction dans d'autres langues est également proposée par nos bénévoles.

Pays d'origine

La ligne d'assistance soutient des patients de toutes les régions du monde. Les pays représentés comprennent :Argentine, Arménie, Australie, Autriche, Afghanistan, Belgique, Brésil, Canada, Chili, Colombie, République

tchèque, El Salvador, France, Gambie, Géorgie, Allemagne, Israël, Italie, Jordanie, Liban, Maroc, Pays-Bas, Nouvelle-Zélande, Pologne, Roumanie, Russie, Arabie saoudite, Afrique du Sud, Espagne, Suède, Suisse, Syrie, Turquie, Ukraine, Royaume-Uni, États-Unis et Ouzbékistan. La diversité des patients reflète le manque d'expertise mondiale dans le traitement des maladies autoinflammatoires ainsi que le besoin urgent d'une sensibilisation et d'une formation médicales accrues.

Maladies signalées

FMF, MKD/HIDS, CAPS (y compris NOMID/CINCA), FCAS2, TRAPS, syndrome de Yao/NOD2, PFAPA, maladie de Behçet, syndrome PAMI, DADA2, maladie de Still, péricardite et uSAID (maladie autoinflammatoire systémique indifférenciée).



Besoin de soutien ?

LIGNE D'ASSISTANCE POUR LES MALADIES AUTOINFLAMMATOIRES

La ligne d'assistance FMF & AID offre un soutien mondial 24 h/24 et 7 j/7 aux patients et aux familles touchés par des maladies autoinflammatoires dans le monde entier.

Nos services comprennent :

- ✔ Informations fiables
- ✔ Orientation dans le parcours de soins
- ✔ Soutien aux patients
- ✔ Orientation vers des spécialistes
- ✔ Réponses à vos questions

Disponible dans le monde entier
24 h/24, 365 jours par an, en plusieurs langues européennes.

Contactez-nous via :

- WhatsApp
- Facebook.com/FMFandAID
- www.fmfandaid.org

⚠ Nous ne fournissons pas de conseils médicaux. En cas d'urgence médicale, veuillez contacter immédiatement un médecin ou les services d'urgence locaux.

Suite Dans les coulisses de la ligne d'assistance FMF & AID

Motifs de contact

Les patients ont contacté la ligne d'assistance pour diverses raisons:

1. Incertitude diagnostique

- refus ou retard des médecins à prescrire des tests génétiques
- patients mal diagnostiqués pendant des années (parfois des décennies)
- confusion clinique entre FMF, PFAPA, maladie de Behçet, uSAID, TRAPS et NOD2
- familles recherchant une interprétation de variants génétiques bénins ou de VUS

2. Problèmes liés au traitement

- intolérance à la colchicine, résistance ou posologie incorrecte
- effets indésirables de la colchicine (perte de cheveux, troubles gastro-intestinaux, infections, la grossesse et à la fertilité)
- questions concernant les traitements biologiques (Kineret, Ilaris, etc.)
- échec du traitement ou réponse incomplète aux traitements biologiques
- utilisation de corticostéroïdes avec des traitements biologiques et d'antibiotiques lors d'une infection avec la colchicine

3. Accès aux soins

- demande de spécialistes expérimentés en pédiatrie ou chez l'adulte

➤ 4. Pénurie de médicaments et préoccupations concernant leur qualité

- Pénuries de médicaments et préoccupations concernant la qualité
- manque de disponibilité de la colchicine dans certaines régions
- préoccupations concernant l'efficacité et la tolérance des différentes marques de colchicine
- difficultés d'accès aux traitements biologiques en raison de l'assurance ou de leur disponibilité

5. Situations médicales graves ou complexes

- péricardite non contrôlée par Kineret
- inflammation non maîtrisée malgré la colchicine et les traitements biologiques
- enfants souffrant d'asthme inflammatoire et d'infections récurrentes en raison d'un sous-dosage médicamenteux

6. Soutien émotionnel et éducation

- familles en détresse face au manque de reconnaissance médicale
- parents faussement accusés de syndrome de Münchhausen par procuration
- patients adultes frustrés par des années de minimisation médicale (gaslighting)
- familles ayant besoin de réassurance, d'informations scientifiques

Suite Dans les coulisses de la ligne d'assistance FMF & AID

Tendances observées

L'année 2025 a révélé plusieurs tendances constantes dans les demandes reçues:

- les retards diagnostiques demeurent un problème majeur à l'échelle mondiale
- les patients hétérozygotes symptomatiques sont fréquemment ignorés sur le plan médical ou laissés sans traitement
- les enfants sont souvent qualifiés de « psychosomatiques » ou « anxieux », ce qui retarde la prise en charge
- l'accès aux traitements biologiques et à la colchicine est inégal
- les patients comptent souvent sur FMF & AID pour localiser des spécialistes

➤ la mauvaise interprétation des résultats génétiques est répandue

➤ Conclusion

La ligne d'assistance FMF & AID demeure un système de soutien essentiel pour les patients atteints de maladies autoinflammatoires rares dans le monde entier. Le volume et la complexité des cas démontrent le besoin urgent d'une meilleure formation des médecins, d'un meilleur accès aux spécialistes et d'une plus grande disponibilité des traitements.

Avec plus de 7 000 patients soutenus chaque année, la ligne d'assistance joue un rôle crucial en comblant les lacunes dans la prise en charge et en fournissant une source fiable d'orientation fondée sur l'expertise pour les parents et les patients qui, autrement, n'auraient nulle part où se tourner.

Jour de la Maladie Rare 28 février 2026

Chaque rayure raconte une histoire

Sensibilisation aux maladies autoinflammatoires

Reconnaitre **Cebriposa**, la fusion du zèbre et de son compagnon papillon.

Le zèbre représente la rayure unique de chaque patient atteint de maladie rare, tandis que le papillon symbolise un parcours médical transformateur, porteur d'espoir, de résilience et de guérison.

La FMF & AID en partenariat avec le Centre d'étude de la Maladie Rare (CERyD) à La Plata, en Argentine, reconnaissent ensemble le Jour de la Maladie Rare 2026. Nous remercions CERyD de nous permettre d'utiliser leur logo enregistré **Cebriposa**.

www.fmfandaid.org



FMF & AID
Global Association

Un programme éducatif sur les maladies autoinflammatoires destiné aux médecins

La FMF & AID Global Association, en collaboration avec le Prof. Dr Jürgen Rech, chef du Centre des maladies autoinflammatoires à l'Hôpital universitaire d'Erlangen, a développé un programme de formation complet destiné à aider les médecins à reconnaître et à traiter les maladies autoinflammatoires. Le lien vers le cours est disponible sur le site internet de FMF & AID (www.fmfandaid.org). Ce projet a été soutenu par une subvention éducative de Swedish Orphan Biovitrum GmbH. Aucun des auteurs n'a reçu de rémunération ni de compensation pour sa participation.

Les maladies autoinflammatoires restent largement sous-diagnostiquées, et de nombreux patients continuent de faire face à des années d'incertitude et à des traitements inappropriés avant de recevoir un diagnostic correct. Grâce à ce programme de formation, FMF & AID vise à fournir aux médecins des informations pratiques et cliniquement pertinentes pouvant favoriser une reconnaissance plus précoce de la maladie, une orientation plus rapide et de meilleurs résultats thérapeutiques. Le cours est divisé en trois modules complets:

Module 1: Fondements de l'autoinflammation

Cette section introductive explique les mécanismes du système immunitaire inné, le concept d'autoinflammation, les principales voies inflammatoires, ainsi que les différences

entre les maladies autoinflammatoires et les maladies auto-immunes. Les biomarqueurs, les schémas de fièvres récurrentes et les signes d'alerte cliniques sont présentés de manière claire et structurée.

Module 2: Chapitres spécifiques aux maladies

Cette section fournit des informations détaillées sur la FMF, les CAPS, le MKD/HIDS, le TRAPS, l'uSAID, la maladie de Still et d'autres maladies autoinflammatoires. Elle couvre les présentations cliniques, la génétique, les complications, les diagnostics différentiels et les traitements. Des photographies visent à aider les médecins à reconnaître les manifestations dermatologiques typiques des maladies autoinflammatoires. Les recommandations thérapeutiques incluent des informations sur la colchicine, les inhibiteurs de l'IL-1 et d'autres traitements biologiques.

Ce programme vise à :

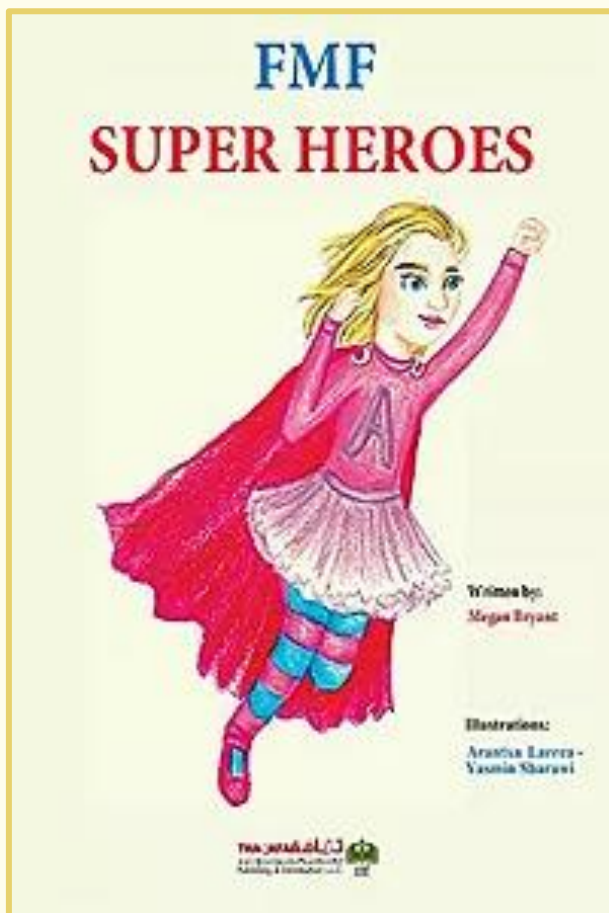
- ✓ Accélérer le diagnostic
- ✓ Améliorer l'accès aux traitements
- ✓ Soulager les patients
- ✓ Sensibiliser à l'échelle mondiale

Suite Un programme éducatif sur les maladies autoinflammatoires destiné aux médecins

Module 3: Le rôle du médecin

Cette dernière section met l'accent sur le diagnostic, l'évaluation des patients et les défis courants rencontrés dans la pratique quotidienne. Les thèmes abordés incluent l'interprétation des tests génétiques, la distinction entre les hypothèses psychosomatiques et les véritables symptômes autoinflammatoires, la compréhension des variants de signification incertaine et la prévention des erreurs diagnostiques fréquentes. Des exemples de cas pratiques illustrent comment une reconnaissance précoce peut prévenir des complications à long terme.

Le cours sera mis gratuitement à disposition en ligne. Des ressources supplémentaires seront proposées à l'avenir afin d'aider les professionnels de santé de toutes spécialités traitant des maladies autoinflammatoires, avec pour objectif de disposer d'une source d'information fiable, centralisée et accessible. En fournissant des ressources aux médecins, FMF & AID poursuit sa mission de soutien à la communauté médicale et d'amélioration de la qualité de vie des personnes vivant avec des maladies autoinflammatoires.



Le livre électronique pour enfants "FMF Superheroes" est disponible en [anglais](#), [allemand](#), et [arabe](#).

Il est conçu pour aider les enfants de tous âges à mieux comprendre la fièvre méditerranéenne familiale de manière adaptée à leur âge, rassurante et valorisante. Le livre peut être lu de manière autonome ou avec des parents, des aidants ou des professionnels de santé.

«FMF Superheroes» est disponible sur Amazon, et l'achat d'un exemplaire soutient directement le travail de la FMF & AID Global Association en matière de sensibilisation, d'éducation des familles et d'amélioration du soutien aux patients atteints de maladies autoinflammatoires dans le monde entier.

Un parcours qui a commencé par une voix — et un perroquet

Par Tatevik Grigoryan, MD, rhumatologue, Centre de génétique médicale et de soins de santé primaires, Erevan, Arménie.

C'était le 3 juin 2020, un jour dont je me souviens très bien. Ma première réunion en ligne avec des patients atteints de FMF était composée de nombreuses questions, de visages sincères à l'écran — et d'un perroquet assis à mes côtés dans la maison de mon frère. Je craignais qu'il n'interrompe la session d'une heure et demie par un bruit inattendu, mais il est resté silencieux et tout s'est remarquablement bien déroulé. À la fin de la réunion, des messages de remerciement ont commencé à arriver. Les patients étaient impliqués, curieux et pleins d'espoir. Ce jour-là, quelque chose a changé en moi.

Après la session, mon père m'a appelée. Sa voix était fière, mais prudente. « Tu as parlé avec beaucoup d'éloquence », m'a-t-il dit. « Mais fais attention en disant que tu aimes la FMF. C'est une maladie héréditaire qui a changé de nombreuses vies. Les gens souffrent, ressentent de la douleur et font face à l'incertitude quant à leur avenir. Si tu dis que tu aimes la FMF, ils pourraient te mal comprendre. » Je l'ai écouté calmement... Puis j'ai passé des jours à réfléchir, à chercher au fond de moi-même. Et j'ai compris : j'aime vraiment la FMF — non pas en tant que maladie, mais pour le sens qu'elle porte. Elle interpelle l'esprit et touche le cœur. Car derrière chaque mutation

génétique se cache une histoire humaine — une famille, un avenir, une vie. Mes sentiments ne concernaient pas la maladie elle-même, mais les personnes qui vivent avec elle.

Trouver ma vocation

J'ai commencé à lire davantage, à participer à des formations en ligne et en présentiel, et à m'immerger dans la médecine des maladies autoinflammatoires. À chaque nouvelle information, ma passion grandissait. Peu après, j'ai commencé à travailler au Centre de génétique médicale et de soins de santé primaires, où j'ai la chance de collaborer avec des experts qui ont profondément façonné la science de la FMF en Arménie et dans le monde. Je rencontre des patients porteurs de mythes, de peurs, de silence et de stigmatisation. Beaucoup ne savaient pas ce qu'était la FMF, doutaient de la colchicine et se sentaient honteux de leur diagnostic.



Un parcours qui a commencé par une voix — et un perroquet

En tant que médecin en exercice, j'ai compris que la connaissance est un remède et que la sensibilisation sauve des vies. Grâce aux échanges avec ces patients, j'ai commencé à créer de courtes vidéos pour expliquer la FMF de manière simple, claire et bienveillante. Ces vidéos rendent l'éducation sur la FMF accessible aux patients, leur permettant d'en apprendre davantage sur leur maladie sans crainte.

Un drapeau manquant — et un appel à l'action

Au cours de mes recherches, j'ai découvert la FMF & AID Global Association — un réseau mondial regroupant plus de 22 associations de patients affiliées à travers le monde. Pourtant, l'Arménie, qui compte une forte concentration de patients atteints de FMF, reste souvent sous-reconnue à l'échelle internationale.

J'ai ressenti un appel à l'action. J'ai immédiatement écrit à l'organisation et ai reçu une réponse chaleureuse de la Directrice, qui est depuis devenue une partenaire et une amie — Malena Vetterli. Notre première réunion sur Zoom était riche en idées et en enthousiasme mutuel, et j'ai ressenti un profond sentiment de connexion. Il était clair qu'ensemble, nous pouvions construire quelque chose de significatif pour les patients arméniens.

La naissance de l'École FMF en Arménie

Le 17 septembre — Journée mondiale de la FMF — l'École virtuelle FMF en Arménie est née.

plus se sentir seuls. Notre première session s'est déroulée en ligne et, comme ma précédente réunion de juin, elle m'a apporté force, joie et orientation.

Un message d'un patient est resté gravé dans mon cœur : « Vos vidéos nous ont aidés à voir la FMF non pas avec peur, mais avec espoir et confiance. Nous avons compris que la vie, les rêves et les projets sont encore devant nous — et tout a commencé à changer. »



Plus qu'une maladie — une mission

Pour moi, la FMF n'est pas seulement une maladie, c'est un chemin, une responsabilité et une promesse. Ce parcours n'en est qu'à ses débuts et je crois que l'Arménie, avec son histoire, ses patients, ses scientifiques et son cœur, a beaucoup à partager avec le monde. Mon travail se poursuit à travers chaque conférence, consultation et histoire partagée, avec pour objectif de veiller à ce que les patients soient entendus, compris et informés. Parfois, il suffit d'une seule voix — et oui, même d'un petit perroquet — pour amorcer un mouvement.

ERN RITA: Parcours du patient atteint de fièvre méditerranéenne familiale (FMF)

Les parcours des patients englobent les différentes étapes, interactions et expériences rencontrées par les personnes qui naviguent au sein du système de santé. Comprendre la manière dont les patients évoluent à travers ces réseaux complexes est essentiel pour les professionnels de santé, les décideurs politiques et les chercheurs, afin d'améliorer la prestation des soins, les résultats diagnostiques et thérapeutiques, et de promouvoir une prise en charge centrée sur le patient.

Dans le contexte des maladies rares et chroniques, les parcours des patients sont souvent bien plus complexes. Le manque de sensibilisation et d'expertise peut entraîner des retards diagnostiques, des erreurs de diagnostic, des traitements inadaptés et un suivi insuffisant, affectant de manière significative la qualité de vie des patients.

La création des Réseaux européens de référence (ERN) en 2017 a marqué une étape importante dans l'amélioration de la prise en charge des personnes vivant avec des maladies rares. Ces réseaux relient des professionnels de santé, des chercheurs et des représentants de patients à travers l'Europe afin de partager leur expertise et de veiller à ce que les patients atteints de maladies rares ne soient pas désavantagés en raison de leur lieu de résidence.

Élaboration du parcours du patient atteint de FMF

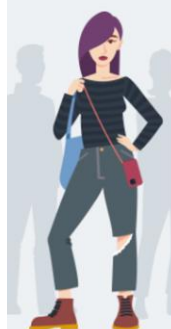
Sous la direction de Martine Pergent, responsable du groupe de travail Communication de l'ERN RITA, un guide du parcours du patient a été élaboré afin d'orienter le processus pour l'ensemble des groupes de maladies relevant de RITA.

Le parcours de la fièvre méditerranéenne familiale (FMF) a été élaboré par l'ERN RITA en collaboration avec Malena Vetterli, qui représente les patients atteints de maladies autoinflammatoires. En tant que responsable du groupe RIPAG pour les maladies autoinflammatoires, elle siège également au sein du groupe de travail Communication. L'avis des cliniciens a été sollicité tout au long du processus afin de valider l'ensemble des données recueillies.

Parcours du patient Fièvre méditerranéenne familiale

Rencontrez Amira, une patiente atteinte de **fièvre méditerranéenne familiale (FMF)**, une maladie génétique autoinflammatoire caractérisée par des épisodes récurrents de fièvre et d'inflammation douloureuse. Le diagnostic repose sur les symptômes cliniques, et des tests génétiques sont utilisés pour le confirmer.

Bien que la FMF soit plus fréquente chez les personnes d'origine méditerranéenne, elle peut toucher des individus de toute origine et de tout âge. Les symptômes peuvent avoir un impact significatif sur la vie quotidienne, notamment sur la capacité à travailler, étudier et participer à des activités sociales. La FMF est une maladie chronique qui nécessite un suivi et une prise en charge continus.



Suite Parcours du patient atteint de FMF

En tant qu'organisation de référence pour les maladies autoinflammatoires, FMF & AID a coordonné les groupes de discussion qui ont constitué la base de ce projet. Ces groupes de patients se sont réunis régulièrement et ont été menés dans plusieurs langues et dans différents pays afin de garantir une participation diversifiée et inclusive.

L'objectif était de cartographier les expériences réelles des patients atteints de FMF, depuis l'apparition des premiers symptômes, en détaillant leur parcours médical, y compris le diagnostic, le traitement, la prise en charge et l'impact psychosocial. Ce processus a permis aux représentants des patients et aux cliniciens d'identifier les besoins non satisfaits et les domaines potentiels d'amélioration au sein du parcours de soins.

Collaboration et validation

Une fois le parcours du patient élaboré, il a été examiné et validé par une équipe multidisciplinaire d'experts, afin de garantir qu'il reflète fidèlement à la fois les pratiques cliniques et les expériences des patients.

La version finale du parcours du patient atteint de FMF est désormais publiée sur le site internet de l'ERN RITA, constituant un outil précieux pour les professionnels de santé, les patients et les décideurs politiques. Consultez le parcours complet du patient atteint de FMF ici: <https://ern-rita.org/jop3-2/>

Remerciements

La FMF & AID Global Association adresse ses sincères remerciements à toutes les personnes impliquées dans ce projet. Cela inclut l'ERN RITA pour son soutien constant à la communauté des maladies autoinflammatoires, les patients qui ont participé en partageant leurs expériences, ainsi que les bénévoles de FMF & AID (Janine Tschan, Audrey Zagouri et Ellen Cohen), qui ont joué un rôle clé dans la modération des groupes de discussion, la collecte d'informations précieuses auprès des patients et des parents, et la rédaction de documents essentiels pour les parcours des patients.

Grâce à cette collaboration entre cliniciens, représentants des patients et experts en communication, l'ERN RITA continue de renforcer sa mission visant à améliorer la vie des personnes atteintes de maladies immunitaires rares et autoinflammatoires.

Pour les personnes et les familles vivant avec des maladies autoinflammatoires rares, le parcours vers le diagnostic est souvent long, frustrant et émotionnellement éprouvant.



À la recherche d'un médecin compétent

Pourquoi les maladies rares sont-elles difficiles à diagnostiquer?

Les maladies rares sont peu connues. De nombreux médecins généralistes et même des spécialistes peuvent avoir peu, voire aucune expérience des maladies autoinflammatoires telles que la FMF, le PFAPA, les CAPS, le TRAPS, le MKD/HIDS et d'autres. Le manque de formation médicale entraîne une mauvaise interprétation des symptômes, des traitements insuffisants ou inappropriés, ainsi qu'une connaissance limitée des recommandations thérapeutiques et des options de traitement disponibles.

Même lorsqu'un diagnostic a été posé, les patients ont souvent le sentiment de devoir se défendre eux-mêmes. Il n'est pas rare que les patients demandent des examens, sollicitent des ajustements de traitement et expliquent à plusieurs reprises leur maladie à différents professionnels de santé.

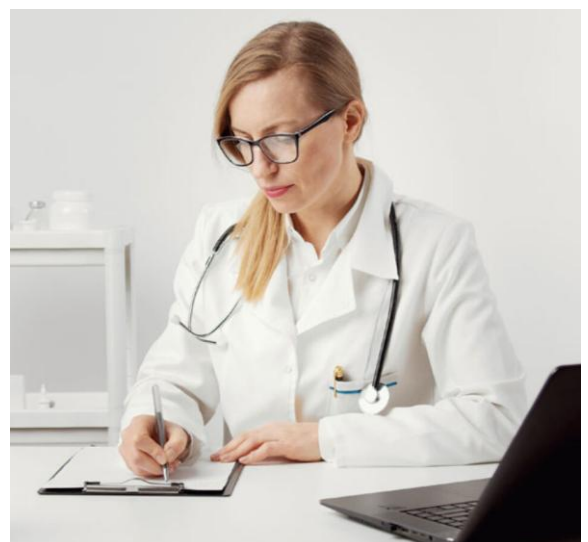
Critères de sélection d'un médecin

- disposé à apprendre et à se tenir informé des maladies autoinflammatoires, des posologies médicamenteuses et des recommandations thérapeutiques.
- à l'écoute de l'expérience et des observations du patient.
- collaboratif, non dismissif et favorable à une prise de décision partagée.

- connecté à des réseaux de spécialistes, des centres de recherche et des organisations de maladies rares.

Comment commencer la recherche d'un médecin

- prendre contact avec une organisation nationale ou internationale de patients. FMF & AID entretient des contacts avec des centres d'expertise et des médecins dans le monde entier.
- vérifier les réseaux de référence, tels que le réseau ERN RITA en Europe, qui regroupe des centres experts dans les maladies immunologiques rares et autoinflammatoires.
- rejoindre des groupes et des forums de patients. Ces communautés partagent souvent des expériences personnelles qui peuvent aider à trouver un spécialiste.
- consulter les publications scientifiques. De nombreux médecins impliqués dans la recherche active peuvent accepter de nouveaux patients.



Suite À la recherche d'un médecin compétent

Manque d'expertise locale

De nombreux patients ne vivent pas à proximité d'un grand centre médical et dépendent des soins fournis par des médecins régionaux ou locaux. Si un médecin n'est pas familiarisé avec les maladies autoinflammatoires, il peut être pertinent de:

- partager du matériel éducatif. FMF & AID met à disposition des brochures et des documents de formation pouvant être partagés avec les médecins.
- demander un deuxième avis. Certains hôpitaux peuvent proposer des consultations spécialisées pour un second avis.
- encourager le médecin traitant à consulter un expert ou un centre spécialisé dans les maladies autoinflammatoires.
- rester informé. Les patients sont encouragés à s'informer sur les maladies autoinflammatoires afin de mieux orienter leur prise en charge et reconnaître les signes d'alerte.

Les patients méritent mieux

Trop souvent, les préoccupations des patients sont minimisées, en particulier lorsque les résultats de laboratoire semblent normaux ou que la maladie n'est pas visiblement active. Les symptômes invisibles ne sont pas imaginaires. Des problèmes persistants tels que la fatigue et

les poussées ont un impact sur la vie quotidienne. Tous les patients méritent un médecin qui prenne leurs préoccupations en compte, propose des options thérapeutiques et s'efforce d'améliorer leur qualité de vie.

Pour plus d'informations, consultez notre site internet: <https://www.fmfandaïd.org/publications>

Centres spécialisés dans les maladies autoinflammatoires en France

FMF & AID collabore avec un large réseau de rhumatologues et d'immunologues, tant pour les adultes que pour les enfants, à travers le monde.

Si vous recherchez un médecin expérimenté ou un centre spécialisé dans les maladies autoinflammatoires, veuillez contacter directement FMF & AID à l'adresse info@fmfandaïd.org. Les recommandations sont formulées sur la base de retours positifs constants de la part des patients et des parents au sein de notre communauté.

Centres pour patients adultes

Lyon
Pitié-Salpêtrière
Saint-Antoine
Tenon
Versailles

Centres pour patients pédiatriques

Bicêtre
Montpellier

Si vous avez besoin d'aide pour prendre rendez-vous avec des spécialistes dans ces centres, veuillez nous contacter.

Défis rencontrés par les patients atteints du syndrome de Yao/NOD2

Les patients atteints de maladies autoinflammatoires porteurs de l'intron ainsi que d'autres mutations du gène NOD2 (maladie de Yao) font face à de nombreux défis diagnostiques et thérapeutiques. La maladie NOD2/Yao soulève de nombreuses questions concernant ses aspects cliniques, dont beaucoup restent encore non définis par la recherche et la littérature médicales.

Comme pour d'autres maladies autoinflammatoires, la protéine C-réactive (PCR) et la vitesse de sédimentation des érythrocytes (VS) des patients restent souvent normales, ce qui conduit à une sous-reconnaissance de cette maladie liée à l'inflammation de l'immunité innée. L'ensemble des symptômes cliniques des patients est souvent ignoré ou attribué à d'autres affections, entraînant un diagnostic tardif ou manqué.

Selon la littérature médicale, il existe un chevauchement important des voies du gène NOD2 influençant les troubles allergiques, l'auto-immunité, les immunodéficiences primaires (IDP), les maladies inflammatoires de l'intestin (MICI) et l'autoinflammation, mais ces interactions restent insuffisamment reconnues ou comprises. L'absence de critères cliniques standardisés laisse de nombreux patients naviguer dans des systèmes de soins fragmentés avec peu de clarté quant à leur état.

Un manque important de compréhension

subsiste également quant aux raisons pour lesquelles les patients porteurs de NOD2 réagissent sévèrement à certains aliments, médicaments et facteurs environnementaux. Beaucoup sont traités par des anti-IL-1, des anti-IL-6 ou d'autres traitements biologiques, qui ne sont souvent efficaces que temporairement avant de perdre leur efficacité. Cela entraîne la nécessité de recourir à plusieurs thérapies concomitantes, que les assureurs refusent fréquemment de prendre en charge.

L'atteinte gastro-intestinale est fréquente et variée, incluant des vomissements, des impactions alimentaires, un gonflement abdominal, une gastroparésie, une constipation et des diarrhées. Certains patients présentent également un syndrome de vomissements cycliques, ce qui soulève la question de son éventuelle appartenance au spectre de la maladie. Il semble exister un chevauchement avec l'œsophagite à éosinophiles (EOE) et d'autres troubles gastro-intestinaux inflammatoires, soulignant la nécessité de recherches supplémentaires. Des implications vasculaires potentielles ont également été observées, mais restent insuffisamment explorées.

Les données épidémiologiques concernant la maladie NOD2/Yao sont limitées. Les affirmations selon lesquelles seules les femmes blanches seraient concernées, par exemple, ne reflètent pas la diversité réelle observée au sein de la communauté mondiale de patients.

Suite Défis rencontrés par les patients atteints du syndrome de Yao/NOD2

De plus, on dit souvent aux patients que les mutations introniques ne sont pas pertinentes, malgré des données émergentes suggérant le contraire.

Les erreurs diagnostiques sont également fréquentes chez les patients atteints de la maladie de Yao — certains étant étiquetés comme atteints de lupus ou d'autres maladies auto-immunes — et, dans certains cas, la maladie associée au NOD2 peut imiter une maladie autoinflammatoire liée à PLCG2.

Les atteintes cérébrales et du système nerveux central constituent un autre aspect sous-reconnu, de nombreux patients signalant des symptômes neurologiques chroniques associés à des infections respiratoires récurrentes.

Une proportion notable présente également une hypogammaglobulinémie et d'autres déficits immunitaires, soulignant la nécessité d'approfondir les recherches sur ces types de dysrégulation.

FMF & AID travaille actuellement sur une brochure éducative consacrée au NOD2, qui sera disponible en 2026. Une interview d'un patient atteint d'une maladie liée au NOD2 a été enregistrée en septembre 2025, lors du mois de sensibilisation aux maladies autoinflammatoires, et peut être consultée sur la chaîne YouTube de FMF & AID.



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

Dans l'ensemble, la maladie NOD2/Yao reste souvent mal comprise, mal diagnostiquée et insuffisamment traitée.

Une collaboration mondiale est urgente afin d'étudier les symptômes des patients, d'identifier des biomarqueurs pertinents pour garantir un diagnostic en temps opportun, de mettre à jour les recommandations cliniques avec des protocoles thérapeutiques et de faciliter l'accès à des traitements concomitants.

Syndrome de Yao

Caractéristiques cliniques principaux:

- Poussées récurrentes
- Fièvre
- Éruptions cutanées
- Douleurs et gonflement des articulations, en particulier des membres inférieurs
- Gonflement des chevilles, des jambes et des paupières
- Symptômes gastro-intestinaux (douleurs abdominales, diarrhée)
- Symptômes de type sicca (sécheresse oculaire, sécheresse buccale)
- Douleur thoracique liée à une pleurésie ou une péricardite
- Intolérances alimentaires et médicamenteuses

Lorsque les tests génétiques ne racontent pas toute l'histoire

Les patients potentiellement atteints de maladies autoinflammatoires, ainsi que leurs médecins, accordent souvent une grande valeur diagnostique aux résultats des tests génétiques afin d'identifier une maladie précise correspondant à des symptômes tels que fièvre, douleurs articulaires, sérîtes, éruptions cutanées, manifestations gastro-intestinales, atteintes oculaires, etc. Les résultats peuvent confirmer un diagnostic de FMF, de CAPS ou de l'une des plus de 50 maladies autoinflammatoires actuellement identifiées. Cependant, dans de nombreux cas, ces résultats peuvent être incomplets en raison de tests limités ou ne fournir aucune donnée génétique (génétique négative) corrélée à la présentation clinique du patient. Il est essentiel que les médecins comprennent que 60 % des patients atteints de maladies autoinflammatoires ne présentent aucune variante génétique identifiable. Les recherches indiquent que ces patients devraient être diagnostiqués avec une uSAID (maladie autoinflammatoire systémique indifférenciée) et recevoir un traitement afin de prévenir les dommages inflammatoires et de contrôler l'hyperactivation de l'inflammasome.

Les tests génétiques modernes ont révolutionné le diagnostic des maladies autoinflammatoires rares. Toutefois, même avec des méthodes de séquençage avancées, certaines limites et problématiques subsistent. Les divergences

entre populations et groupes ethniques concernant la pathogénicité des mutations peuvent varier, l'hétérozygotie composée est souvent sous-estimée, certaines mutations bénignes pouvant sembler symptomatiques ne sont pas examinées ou sont écartées en raison du manque de recherche, et les résultats peuvent parfois se limiter à des VUS (variants de signification incertaine), soulevant davantage de questions quant au fonctionnement du système immunitaire inné du patient.

Lorsqu'une variante pathogène est identifiée, son impact peut varier considérablement d'un patient à l'autre, y compris au sein d'une même famille de porteurs. Les individus présentant la même mutation manifestent souvent des différences en termes de symptômes, de sévérité de la maladie, de fréquence des poussées, d'âge d'apparition ou de réponse au traitement. Cette variabilité met en évidence l'influence unique de l'épigénétique, des voies du système immunitaire adaptatif et inné, du microbiote, ainsi que d'autres traits héréditaires influençant la fonction cellulaire propre à chaque patient. Enfin, des facteurs environnementaux tels que les infections, les fluctuations hormonales, l'alimentation, les vaccins, les allergies, le vieillissement et les habitudes de sommeil influencent également le fonctionnement de l'ADN. L'ensemble de ces éléments contribue à l'expression unique de chaque maladie autoinflammatoire.

Suite Lorsque les tests génétiques ne racontent pas toute l'histoire

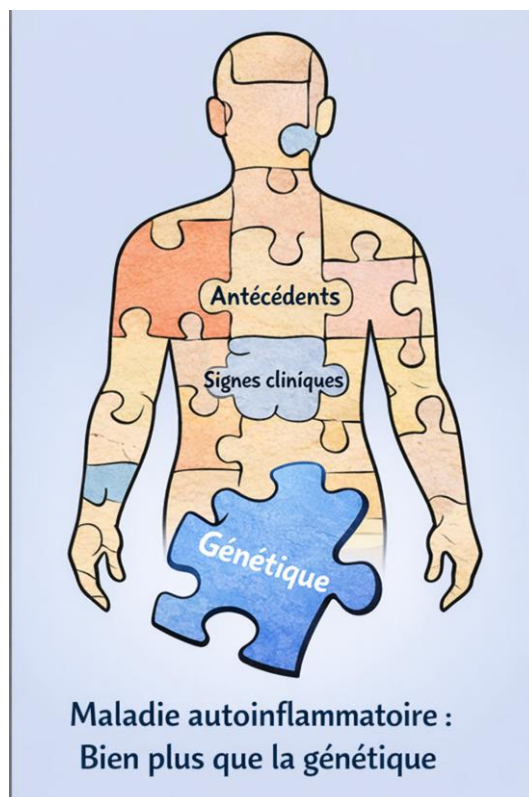
Les maladies autoinflammatoires ne sont pas toutes monogéniques (causées par un seul gène muté tel que dans la FMF ou le déficit en MVK). Plusieurs maladies, telles que le PFAPA, la maladie de Behçet, la SJIA/maladie de Still, la maladie NOD2 (maladie de Yao) et les uSAID, sont considérées comme polygéniques ou multifactorielle — ce qui signifie que plusieurs gènes, associés à l'immunité adaptative, à la fonction mitochondriale et à la réponse microbienne, contribuent probablement au développement de la maladie. Ainsi, une évaluation plus large de la présentation clinique du patient, de ses antécédents familiaux et de sa réponse au traitement est essentielle.

L'importance d'un diagnostic Clinique

Un médecin expérimenté, capable de reconnaître les schémas de l'autoinflammation, devrait pouvoir poser un diagnostic clinique sur la base de la documentation médicale complète du patient. Il est important que les patients reçoivent un traitement immédiatement après le diagnostic, indépendamment de la confirmation génétique, afin d'éviter des complications. Le traitement standard comprend généralement la colchicine, des anti-IL-1 ou d'autres traitements biologiques. Des corticoïdes peuvent également être nécessaires.

La recherche progresse rapidement. Le

séquençage de l'exome entier et du génome entier, la transcriptomique et l'immunophénotypage avancé permettront de révéler de nouvelles voies et de mettre en évidence les liens entre l'autoinflammation, l'immunité et le métabolisme. Chaque découverte apporte une meilleure compréhension de ces maladies complexes. Il est essentiel que les médecins comme les patients se rappellent que les résultats des tests génétiques ne définissent pas la réalité des maladies autoinflammatoires, ni ne confirment l'absence de maladie. Les patients doivent être pris au sérieux, écoutés et traités avec compassion, tandis que les médecins devraient recourir à des stratégies de prise de décision partagée afin de garantir une prise en charge centrée sur le patient.



Syndrome PFAPA: Diagnostic, tests génétiques et protocoles de traitement

Parcours diagnostique

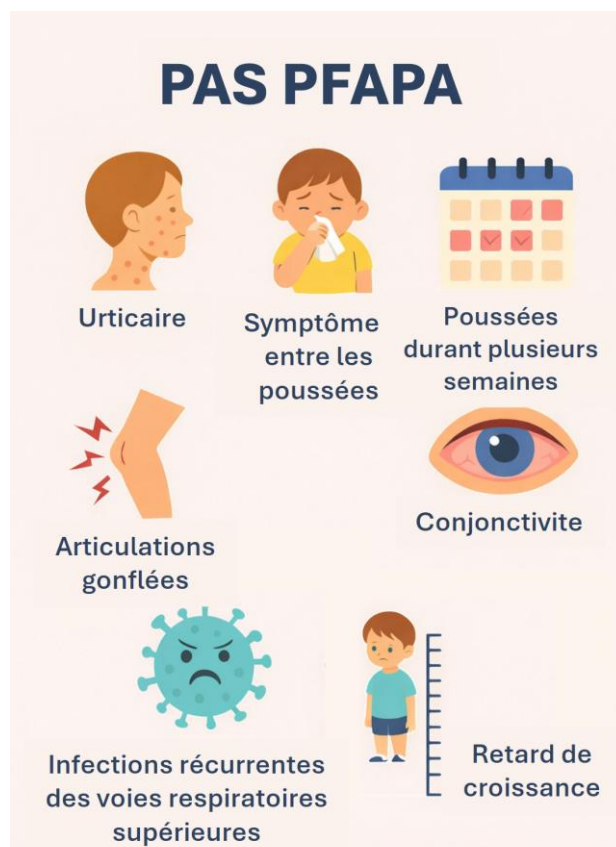
Le PFAPA (syndrome de Marshall) est une maladie autoinflammatoire classée parmi les syndromes de fièvre périodique. Le parcours du PFAPA débute lorsque l'enfant présente des épisodes mensuels récurrents de fièvre accompagnés de maux de gorge, d'aphtes buccaux, de ganglions lymphatiques enflés, de fatigue et parfois de douleurs abdominales ou de maux de tête. Ces poussées inexplicables surviennent comme une horloge toutes les quelques semaines. Les parents emmènent leur enfant chez le pédiatre qui, après un examen, suspecte des infections bactériennes ou virales, entraînant des traitements antibiotiques répétés qui s'avèrent inefficaces.

Habituellement, c'est après que les parents commencent à faire des recherches, souvent par le biais de groupes de soutien (comme le groupe PFAPA de FMF & AID), qu'ils découvrent cette maladie et la nécessité de consulter un spécialiste — généralement un rhumatologue, un immunologiste ou un spécialiste des maladies infectieuses (aux États-Unis). Ces types de médecins peuvent être familiers avec les maladies autoinflammatoires. Cependant, il est important de noter que tous les médecins de ces spécialités ne possèdent pas forcément une connaissance approfondie de ces affections.

Une fois le PFAPA suspecté, une documentation attentive et des examens deviennent essentiels. Il est recommandé aux parents de tenir un journal des fièvres et des symptômes et de l'apporter à chaque consultation — même si un symptôme semble sans lien, il peut être important de le noter. La durée des poussées est particulièrement importante à consigner, car elle constitue un indice précieux pour le diagnostic.

Les médecins devraient demander les analyses sanguines suivantes pendant et entre les poussées afin d'établir un diagnostic approprié:

- NFS (Numération formule sanguine)
- PCR (Protéine C-réactive)
- VS (Vitesse de sédimentation)
- SAA (Amyloïde sérique A)



Suite Syndrome PFAPA

Le suivi des élévations des protéines de phase aiguë pendant et entre les poussées aidera le médecin à identifier des schémas inflammatoires, à exclure d'autres affections pouvant imiter le PFAPA et à fournir des informations diagnostiques précieuses.

Lorsque les tests génétiques sont négatifs

Il est souvent recommandé que l'enfant présentant ces symptômes bénéficie de tests génétiques pour les maladies autoinflammatoires. Un point clé souvent mal compris par de nombreux médecins est que des résultats génétiques négatifs ne confirment pas le PFAPA — et n'excluent pas non plus d'autres maladies autoinflammatoires.

Le PFAPA est un diagnostic clinique, fondé sur les symptômes, l'évolution de la maladie et la réponse au traitement. Certains signes d'alerte nécessitent des investigations supplémentaires, notamment chez les enfants présentant des manifestations en dehors des périodes de poussées typiques. Des symptômes tels que des éruptions cutanées, une anémie, des problèmes respiratoires ou pulmonaires, des poussées anormalement longues ou courtes, ou des poussées suffisamment sévères pour nécessiter une hospitalisation ne sont PAS observés dans le PFAPA.

Malheureusement, de nombreux enfants sont diagnostiqués à tort comme atteints de PFAPA, car il s'agit de la maladie autoinflammatoire la

plus connue. Dans de tels cas, un temps précieux peut être perdu tandis que la véritable maladie sous-jacente reste non traitée. Il est donc essentiel que ces jeunes patients soient suivis de près et que des données concernant leurs poussées soient collectées chaque mois et évaluées afin de s'assurer qu'un diagnostic erroné n'a pas été posé.

Selon des recherches récentes et les recommandations cliniques, les cas de PFAPA chez l'adulte sont désormais reclassés comme uSAID (maladie autoinflammatoire systémique indifférenciée), laissant ainsi le PFAPA comme diagnostic réservé aux cas pédiatriques.

Comprendre les traitements du PFAPA

Le traitement du PFAPA vise à soulager les symptômes de la poussée, car la maladie est généralement auto-limitée et n'entraîne pas de conséquences à long terme. Les parents peuvent opter pour différentes options thérapeutiques : symptomatiques, abortives, prophylactiques ou chirurgicales.

Les traitements symptomatiques comprennent les AINS tels que l'ibuprofène et/ou le paracétamol afin de contrôler la fièvre et les autres symptômes.

Les traitements abortifs incluent les corticostéroïdes pour interrompre les poussées. Le traitement typique du PFAPA consiste en une dose unique de corticostéroïdes (par exemple, la prednisone) administrée au début d'une poussée.


Suite Syndrome PFAPA

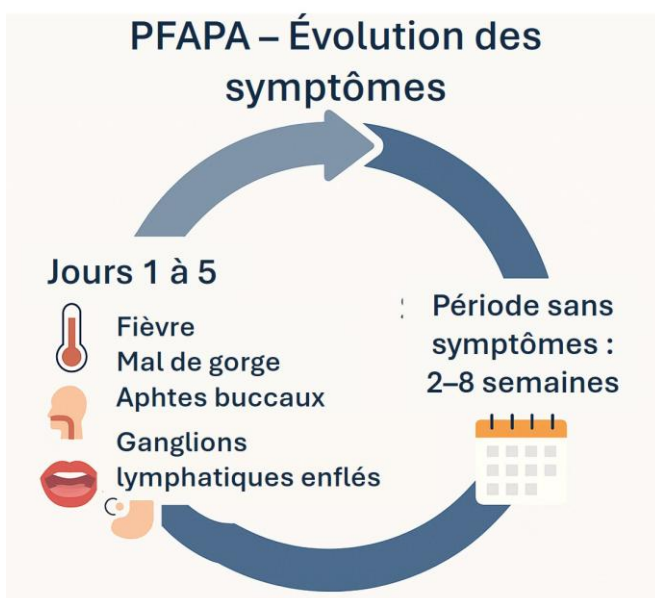
Dans certains cas, une deuxième dose peut être nécessaire le lendemain. L'effet du médicament peut apparaître entre une et quatre heures, après quoi la fièvre diminue et l'enfant se rétablit. L'utilisation limitée de prednisone est considérée comme sûre et efficace à tout âge. Il est souvent supposé que les corticoïdes peuvent augmenter la fréquence des poussées, mais ce n'est pas toujours le cas. Il est impératif de contacter immédiatement le médecin si un enfant atteint de PFAPA traité par corticoïdes présente des troubles du comportement importants ou des sautes d'humeur.

Sur le plan diagnostique, une idée reçue persiste : si la prednisone fait cesser la fièvre, il s'agirait nécessairement d'un PFAPA. Cela n'est pas médicalement exact, car les corticostéroïdes sont de puissants anti-inflammatoires également efficaces dans d'autres maladies autoinflammatoires, notamment la FMF (fièvre méditerranéenne familiale), le TRAPS, le MKD, etc. L'efficacité des corticoïdes pour interrompre une poussée démontre la présence d'une inflammation, mais ne confirme pas un diagnostic de PFAPA.

Une approche prophylactique visant à prévenir les poussées consiste en l'utilisation quotidienne de colchicine ou de cimétidine. Cependant, tous les patients ne répondent pas à ces traitements. Il est important de travailler avec le médecin traitant afin de déterminer l'efficacité de l'un ou l'autre de ces médicaments.

Par ailleurs, une autre option pour contrôler les poussées de PFAPA consiste en l'ablation chirurgicale des amygdales et des végétations adénoïdes (amygdalectomie et adénoïdectomie). Cette intervention n'est recommandée que si toutes les autres options thérapeutiques ont échoué. Tous les avantages et inconvénients doivent être soigneusement évalués afin de prendre la meilleure décision possible. Il est important de noter que si les amygdales et les végétations adénoïdes sont hypertrophiées ou obstruent les voies respiratoires, les patients doivent être évalués séparément en vue de leur ablation.

 **En résumé:** Le PFAPA est le syndrome de fièvre récurrente le plus fréquent, mais il reste souvent mal compris. Un processus diagnostique rigoureux, guidé par des spécialistes, la présentation des symptômes, un journal des patients et une observation au fil du temps est essentiel. Les tests génétiques peuvent appuyer, mais ne remplacent pas le jugement clinique.



Naviguer dans le labyrinthe médical – Obstacles

Le thème de la campagne de sensibilisation aux maladies autoinflammatoires de 2025 était « Naviguer dans le labyrinthe médical ». Vous trouverez ci-dessous les principaux obstacles ou défis auxquels les patients sont confrontés.

Trouver un médecin spécialisé

L'accès à un médecin ayant une expertise dans les maladies autoinflammatoires peut s'avérer difficile en raison d'une disponibilité locale limitée, de longs délais d'attente pour les rendez-vous, de la nécessité (et du coût) de voyager — parfois à l'international — et de frais non remboursés par l'assurance.

Accès au traitement

L'accès au traitement après le diagnostic peut être difficile — en raison d'un manque de couverture par l'assurance, de la disponibilité des médicaments et de la nécessité de recourir à plusieurs traitements. De plus, les longs délais d'approbation des médicaments peuvent retarder le début du traitement.

Les traitements ne constituent PAS un remède

Il n'existe aucun remède contre les maladies autoinflammatoires et, à ce jour, aucun médicament n'a été développé spécifiquement pour cibler l'autoinflammation. Par conséquent, les traitements anti-IL-1, anti-IL-6 et autres ne sont pas toujours efficaces. Même lorsqu'un traitement est efficace, il peut n'améliorer que

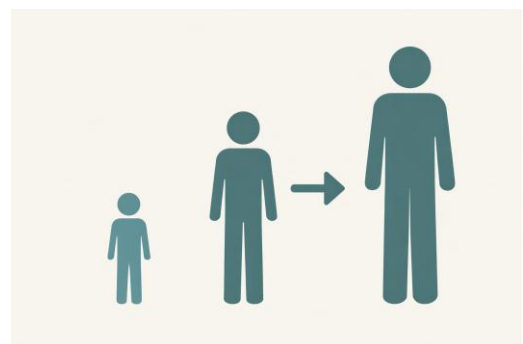
certains symptômes sans les éliminer complètement et peut ne pas être efficace pour des manifestations cliniques spécifiques.

Mythes et idées reçues

Les patients ne correspondent pas toujours aux définitions classiques ou aux critères diagnostiques standard de ces maladies autoinflammatoires. Chaque cas est unique — même au sein d'une même famille. Des médecins ouverts d'esprit, capables de sortir des cadres établis et d'écouter leurs patients, sont nécessaires.

Résultats génétiques négatifs

Les professionnels de santé s'appuient souvent trop sur les résultats des tests génétiques pour poser un diagnostic. Pourtant, jusqu'à 60 % des patients atteints de maladies autoinflammatoires ne présentent aucune variante identifiable, ce qui souligne la nécessité de maintenir l'évaluation clinique comme principal outil diagnostique. La présentation clinique doit guider les médecins dans la prise en charge des patients symptomatiques, indépendamment de leur statut génétique.



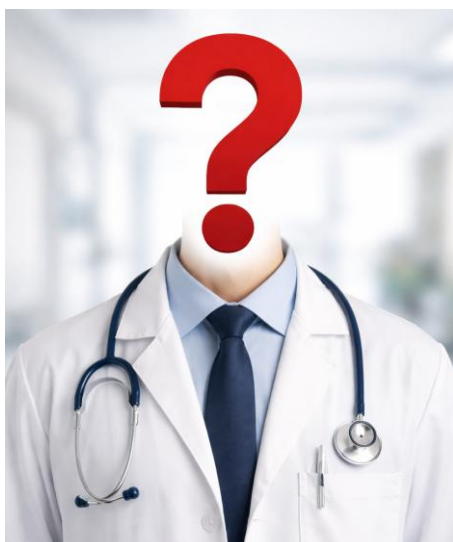
Suite Naviguer dans le labyrinthe médical – Obstacles

Transition des soins de l'enfance à l'âge adulte

Les jeunes patients peuvent rencontrer des difficultés lors du passage aux soins pour adultes. Parmi les enjeux figurent : apprendre à se défendre eux-mêmes, trouver un médecin spécialisé, gérer les interruptions de soins et de traitement, transférer les dossiers médicaux, faire face aux retards d'approbation des médicaments, gérer le stress émotionnel, contester les décisions d'assurance ou les changements de couverture santé.

Manque mondial de rhumatologues expérimentés

Peu de médecins possèdent l'expertise nécessaire pour diagnostiquer et traiter les maladies autoinflammatoires. De nombreux spécialistes de premier plan sont concentrés dans les grandes villes ou situés dans des centres de recherche, ce qui rend l'accès difficile pour les patients.



Accès au soutien en matière de handicap

Les patients peuvent avoir un accès limité aux services de soutien et aux compensations en raison de la rareté de leur maladie, les systèmes de santé nationaux n'étant pas conçus pour répondre aux besoins des patients atteints de maladies rares.

Parents accusés de syndrome de Münchausen par procuration

Les parents sont souvent confrontés à l'incrédulité ou à des accusations injustifiées concernant les symptômes de leur enfant. Ces confrontations peuvent entraîner de fausses allégations de syndrome de Münchausen par procuration et retarder le diagnostic ainsi que le traitement.



Discrédit de la part de la famille et des amis

La famille et les amis suggèrent souvent qu'une alimentation plus saine, une perte de poids ou une activité physique accrue permettraient de guérir la maladie, minimisant ou ne comprenant pas la complexité médicale des maladies autoinflammatoires.

Obstacles dans le parcours du labyrinthe médical des maladies autoinflammatoires

Trouver un médecin spécialisé

Accéder à un médecin ayant une expertise dans les maladies autoinflammatoires peut s'avérer difficile en raison des longs délais d'attente, de la disponibilité locale limitée, de la nécessité (et du coût) de voyager — parfois à l'international — et des frais à la charge du patient non couverts par l'assurance.



Les traitements ne constituent PAS une guérison

Aucun médicament n'a été développé spécifiquement pour les maladies autoinflammatoires. Par conséquent, les anti-IL-1/IL-6 et autres traitements ne sont pas toujours efficaces chez les patients. Même lorsqu'un traitement est efficace, il peut seulement atténuer certains symptômes sans les éliminer complètement. Dans de nombreux cas, le traitement seul ne suffit pas à rétablir une qualité de vie normale.

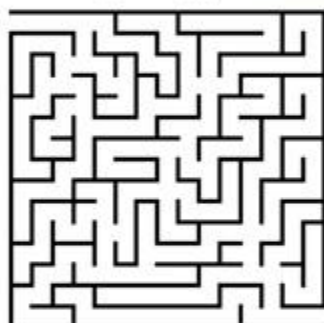


Transition des soins de l'enfance à l'âge adulte

Les jeunes patients peuvent être confrontés à plusieurs défis : se défendre eux-mêmes, trouver un médecin spécialisé, gérer les interruptions de soins et de traitement, transférer leur dossier médical, faire face aux retards d'approbation des médicaments, gérer le stress émotionnel et contester des changements liés à l'assurance ou à la couverture des soins de santé.

Absence de résultats génétiques

Les professionnels de santé s'appuient souvent excessivement sur les résultats des tests génétiques pour établir un diagnostic. Cependant, jusqu'à 60 % des patients atteints de maladies autoinflammatoires ne présentent aucune variante identifiable, ce qui souligne la nécessité de maintenir l'évaluation clinique comme outil diagnostique.



Accès au traitement

Même après le diagnostic, l'accès au traitement peut être difficile en raison d'un manque de couverture d'assurance, de la disponibilité des médicaments, de la nécessité de recourir à plusieurs traitements et des longs délais d'approbation des médicaments.



Mythes et idées reçues

Les maladies autoinflammatoires sont rares, et les patients ne correspondent souvent pas aux définitions classiques des manuels ou aux critères diagnostiques standards. Chaque cas est unique — même au sein d'une même famille. Des médecins ouverts d'esprit, capables de sortir des schémas habituels et d'écouter leurs patients, sont nécessaires.

Manque mondial de rhumatologues expérimentés

Peu de spécialistes possèdent l'expertise nécessaire en matière de maladies autoinflammatoires, et la plupart sont concentrés dans les grandes villes ou dans des centres de recherche, ce qui rend l'accès difficile pour de nombreux patients.



Accès au soutien en matière d'invalidité

Peut être difficile en raison de la rareté de la maladie, de l'absence de codes médicaux spécifiques et du caractère invisible de nombreux symptômes.



Accusations de syndrome de Münchhausen

Le manque de connaissances des médecins sur les maladies autoinflammatoires peut entraîner une remise en question des symptômes du patient et des accusations injustifiées à l'encontre des parents.



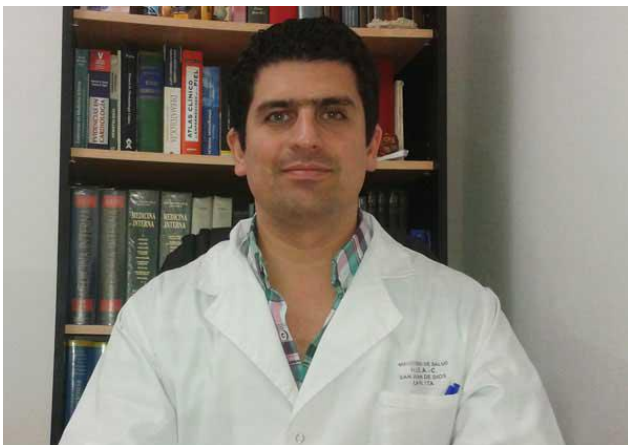
Discrédit de la part de la famille et des amis

Ils suggèrent souvent qu'une alimentation plus saine, une perte de poids ou une activité physique accrue permettraient de guérir la maladie, minimisant ou ne comprenant pas la complexité médicale des maladies autoinflammatoires.



«Écouter la sagesse»: un livre sur les maladies rares par le Dr Crespi

FMF & AID a eu le plaisir de travailler avec le Dr César Crespi et de collaborer à son nouveau livre, qui comprend un chapitre consacré aux associations de patients, rédigé par Malena Vetterli, directrice exécutive de la FMF & AID Global Association. Le Dr Crespi n'est pas seulement un ami, il soutient actuellement notre communauté argentine de patients atteints de maladies autoinflammatoires.



César Crespi est médecin spécialiste en médecine clinique et en hépatologie. Il est également le fondateur et coordinateur du Centre de Référence pour les Maladies Rares et les Maladies de Diagnostic Difficile à l'Hôpital San Juan de Dios. Il a enseigné pendant vingt ans au Département de Pathologie et enseigne actuellement la médecine interne et les maladies rares.

Dans son ouvrage éclairant « Écouter la sagesse », le Dr César Crespi aborde les nombreux défis auxquels sont confrontées les personnes vivant avec des maladies rares. S'appuyant sur son expertise médicale et ses années d'expérience, il explore les longues et

douloureuses odyssées diagnostiques que les patients doivent souvent endurer et lance un appel à l'action à la communauté médicale. Le livre est coécrit par Diana Szarazgat, éducatrice titulaire d'un diplôme avancé en éducation et en psychologie. Elle travaille comme enseignante, formatrice en alphabétisation et conseillère pédagogique. Elle s'engage également bénévolement en tant que défenseuse des droits humains.

Les maladies rares sont fréquemment mal diagnostiquées ou restent non identifiées pendant des années, entraînant des souffrances inévitables pour les patients. Le Dr Crespi souligne que des efforts spécifiques et coordonnés sont nécessaires pour améliorer la reconnaissance précoce et l'efficacité des traitements. Dans de nombreux cas, les premiers symptômes imitent ceux de maladies plus courantes, ce qui entraîne des retards et des thérapies inappropriées. Cette situation est aggravée par le manque de sensibilisation dans le domaine médical — une réalité qui conduit à des diagnostics tardifs et à des préjudices accrus.

L'un des messages les plus importants de son ouvrage est la valeur d'écouter les patients, leur vécu, et ce qui n'est pas immédiatement évident. Le Dr Crespi encourage une évolution vers des soins centrés sur le patient, un modèle qui privilégie un soutien continu et opportun, atténue la souffrance et favorise une prise de décision partagée entre le patient et son médecin.

Suite «Écouter la sagesse»

Il souligne que l'écoute des préoccupations des patients, de leur vécu et de leur propre raisonnement peut aider le médecin à utiliser plus efficacement ses connaissances médicales. Une relation collaborative entre le médecin et le patient peut conduire à un diagnostic plus rapide et plus précis, ainsi qu'à de meilleurs résultats.

Le livre met également en lumière le rôle des patients experts et des associations de patients, en reconnaissant leur contribution croissante à la compréhension médicale. Ces voix ne sont pas seulement importantes — elles sont essentielles. Leurs connaissances, leur résilience et leur plaidoyer collectif jouent un rôle clé dans l'avancement de la recherche et l'amélioration des soins. Le Dr Crespi n'évite pas non plus les défis systémiques, puisqu'il reconnaît la difficulté de mener des études cliniques sur des maladies à faible prévalence, la nécessité de centres spécialisés et l'importance d'inclure les maladies rares dans les programmes de formation médicale.

L'Argentine constitue un exemple inspirant : depuis 2021, le pays a introduit des cours universitaires sur les maladies rares à destination des étudiants en médecine, démontrant ainsi un engagement proactif en faveur de l'amélioration de l'enseignement et de l'obtention de diagnostics plus précoces.

Afin de répondre aux besoins urgents de cette population, le Dr Crespi a fondé le CERyD

(Centre de Référence pour les Maladies Rares et à Diagnostic Difficile). Le livre comprend des citations qui restent en mémoire longtemps après la lecture. Parmi elles:

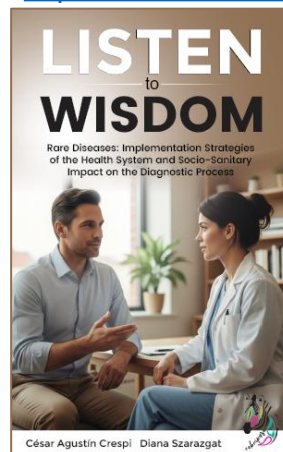
«Si vous entendez des bruits de sabots, pensez aux chevaux ; mais n'oubliez pas que toutes ces autres choses existent aussi — et qu'elles peuvent galoper elles aussi.»

«On ne peut pas diagnostiquer ce à quoi on ne pense pas, et on ne pense pas à ce que l'on ne connaît pas.»

«On ne connaît pas ce qui n'a pas été étudié, ce qui est en cours d'étude ou ce qui sera exploré à l'avenir.»

«La vérité est que je ne sais pas ce qui se passe — mais nous allons l'examiner.»

Et une citation de Claude Bernard: «Celui qui ne sait pas ce qu'il cherche ne comprend pas ce qu'il trouve.» Ce livre est vivement recommandé aux médecins comme aux patients. Il nous rappelle que la sagesse médicale ne provient pas uniquement des manuels ou des résultats d'examens, mais aussi des expériences partagées, de la communication et de la volonté d'écouter. Lien vers Amazon: <https://amzn.eu/d/7LZH0MZ>



Parcours du patient : Facundo atteint de FMF (Argentine)



Je m'appelle Juan Facundo et je viens de Buenos Aires, en Argentine. Toute ma vie d'adulte, j'ai vécu avec des symptômes qu'aucun médecin ne pouvait expliquer. Douleurs migratoires, poussées inflammatoires sans logique apparente, fièvres de bas grade, éruptions cutanées, faiblesse profonde, intolérance au froid, gonflements, crises gastro-intestinales et une fatigue persistante toujours présente. J'ai grandi en m'adaptant à ces inconforts qui sont restés inexpliqués pendant des décennies.

Il y a quelques années, mes symptômes sont devenus plus intenses. Les épisodes d'hypoglycémie sont devenus plus fréquents et j'ai commencé à perdre du poids. La douleur s'est également intensifiée lorsqu'on m'a diagnostiqué une tumeur cérébrale, suivie par la suspicion d'une tumeur neuroendocrine au pancréas. Ces diagnostics ont ouvert la voie à des hospitalisations, des examens invasifs et des interventions chirurgicales destinées à « exclure » certaines hypothèses, mais jamais à expliquer quoi que ce soit.

Après le vaccin contre la COVID-19, mes symptômes — présents depuis l'enfance — se sont aggravés de manière soudaine. Les poussées inflammatoires sont devenues plus longues et plus douloureuses. Ma peau réagissait sans raison. Des gonflements sont apparus au niveau de l'abdomen, des jambes, des fesses et du visage. Mon sommeil a été

gravement perturbé et mon corps vivait dans un état de souffrance constant. Rien n'avait de sens et chaque spécialiste ne voyait qu'une seule pièce du puzzle.

En plus de l'hypoglycémie, j'ai développé une bradycardie nécessitant une intervention, qui a failli détruire ma vie. La recommandation de traiter cette bradycardie a conduit à la proposition de réaliser une ablation cardiaque, ce qui aurait abouti à l'implantation d'un stimulateur cardiaque dont je n'avais pas besoin. Heureusement, un médecin est intervenu et a compris ma situation.

J'ai rencontré le Dr Guillermo Scasso, cardiologue à l'Hôpital Posadas, qui a été le premier médecin à examiner l'ensemble de mon dossier médical. Il a noté ma carence en L-carnitine, compris que mes symptômes ne correspondaient pas à un problème cardiaque primaire, et a annulé l'intervention d'ablation cardiaque qui aurait pu ruiner ma vie.



Suite Parcours du patient : Facundo atteint de FMF (Argentine)



Grâce à lui, j'ai pu bénéficier d'un test génétique qui a révélé le diagnostic précis de fièvre méditerranéenne familiale.

Pour la première fois, une seule explication a permis de relier tous les éléments : les poussées, la douleur, l'inflammation, les gonflements, les fièvres de bas grade, les épisodes gastro-intestinaux, les manifestations cutanées, les épisodes de fatigue extrême et les symptômes cardiaques secondaires. L'ensemble de ces symptômes a conduit au diagnostic d'une fièvre méditerranéenne familiale atypique, multisystémique, à début à l'âge adulte.

Sous la prise en charge de mon nouveau médecin, César Agustín Crespi, spécialiste des maladies autoinflammatoires, j'ai commencé un traitement biologique mensuel. Le médicament a commencé à ralentir l'inflammation profonde et, surtout, à réduire le risque le plus redouté : l'amylose, une complication potentiellement mortelle de la FMF. Mon état a commencé à se stabiliser, mes analyses se sont améliorées et l'intensité des poussées a diminué. Cependant, la maladie n'est pas curable.

Au cours de ce parcours, une autre personne essentielle est apparue : Malena Vetterli, qui vit, travaille et se consacre aux patients atteints de maladies autoinflammatoires. Elle apporte des connaissances, mais surtout de l'humanité. Son empathie, sa présence constante et son soutien émotionnel — sans aucun intérêt personnel,

uniquement avec amour et une profonde compréhension — ont été une bouée de sauvetage que les mots ne peuvent décrire pleinement. Je la remercie infiniment, au nom de toute ma famille, en particulier de ma petite fille pour avoir compris notre combat. À chaque progrès, chaque recul et chaque doute — elle était là. C'est quelque chose que l'on n'oublie pas.

Je poursuis mon traitement, en faisant face à des poussées imprévisibles et en luttant chaque mois contre le système de santé pour accéder à mon médicament, qui prévient les atteintes aux organes. La lutte émotionnelle et physique fait partie du processus de traitement dont personne ne parle.

Je sais que mon espoir doit coexister avec la réalité, tout en continuant de croire que la science trouvera un traitement plus simple et plus accessible pour contrôler cette maladie. J'espère que mon histoire aidera d'autres personnes à éviter de traverser la même épreuve pour obtenir un diagnostic de FMF.



Parcours du patient: Olivia atteinte du syndrome de Yao/ NOD2 (États-Unis)



Je m'appelle Olivia et je viens des États-Unis. Lorsque j'avais 18 ans, j'ai eu mon premier épisode de fièvre et de douleur. J'ai été emmenée aux urgences, où j'ai vu plusieurs médecins qui ont finalement décidé de m'enlever l'appendice. Après une courte période de récupération, je suis de nouveau tombée malade et les vomissements étaient si sévères que je n'ai pas pu manger ni boire pendant plusieurs jours, ce qui a entraîné une forte déshydratation. Je suis finalement retournée à l'hôpital, où il a été décidé de m'enlever la vésicule biliaire, malgré le fait que je me sentais mieux après avoir reçu des perfusions intraveineuses.

Ce cycle périodique de malaise s'est répété pendant plusieurs années. On me disait constamment que j'avais un type de virus, mais tous les tests revenaient négatifs. On m'expliquait qu'il devait s'agir d'un faux négatif et, lorsque je demandais à plusieurs reprises pourquoi chaque épisode de fièvre était si similaire, on me répondait que je ne m'étais pas complètement remise de la maladie précédente. On m'a également dit que mon travail avec des enfants était le facteur déclenchant de mes maladies et que cela ne pouvait pas être si grave puisque j'étais encore capable de travailler.

Les médecins me disaient que je me plaignais ou que je posais trop de questions.

Finalement, lorsque j'ai eu 24 ans, mes poussées sont devenues si importantes que j'ai commencé à avoir des convulsions fébriles avec une température atteignant 40°C tous les cinq jours. J'avais également des épisodes de péricardite et mon cou me faisait tellement mal que je ne pouvais plus bouger pendant les poussées, qui s'accompagnaient aussi de symptômes gastro-intestinaux.

Ce schéma s'est poursuivi pendant des mois, durant lesquels je ne me sentais mieux que pendant trois à cinq jours entre les épisodes. C'est pendant le confinement lié à la COVID que le médecin a finalement compris que mes symptômes répétés n'étaient pas dus à une simple maladie. J'avais consulté en rhumatologie, cardiologie, orthopédie, neurologie et génétique, et je commençais à penser qu'ils ne découvriraient jamais ce que j'avais.

Finalement, j'ai été réorientée vers le généticien qui m'a prescrit de la colchicine, même si mon test pour la FMF était négatif.



Suite Parcours du patient: Olivia atteinte du syndrome de Yao/ NOD2 (États-Unis)

Mes fièvres sont descendues à 39°C pendant les poussées et des tests génétiques supplémentaires pour les maladies autoinflammatoires ont été demandés. Les résultats ont indiqué que je portais un variant génétique NOD2. Cependant, mon médecin a considéré qu'il s'agissait d'un résultat insignifiant.

J'ai appelé ma mère lorsque j'ai reçu les résultats et nous avons commencé à faire des recherches sur cette mutation, découvrant des informations la reliant au syndrome de Yao/NOD2.

Mes symptômes semblaient correspondre, et j'ai envoyé un courriel à mon médecin pour lui demander si le syndrome de Yao avait été exclu. Malheureusement, il ne connaissait pas cette maladie et n'a pas été disposé à m'aider.

Je me suis rendue chez un spécialiste du gène NOD2, qui a confirmé que j'étais atteinte du syndrome de Yao. Par la suite, un autre spécialiste m'a également diagnostiqué une maladie de Still associée. Malgré deux diagnostics confirmés, un autre médecin m'a dit que je devais être reconnaissante de ne plus avoir de convulsions fébriles. C'est à ce moment-là que j'ai pris contact avec FMF & AID, où j'ai rencontré Malena, qui m'a offert son soutien et des informations médicales afin de m'aider à comprendre comment mieux défendre mes intérêts en tant que patiente.

On m'a prescrit un traitement biologique anti-IL-1 qui m'a aidée, mais dont l'effet s'est dissipé trop rapidement. Je suis désormais sous un autre traitement biologique qui me permet de me sentir beaucoup mieux. Il m'a fallu douze ans pour obtenir le bon diagnostic et le traitement approprié. Heureusement, ce traitement m'a permis de reprendre des activités que j'aimais auparavant. Je peux désormais faire des choses que je ne pouvais pas faire à l'âge adulte. Cela a été une véritable bénédiction.

Malena m'a énormément aidée. Avant d'entrer en contact avec elle et avec FMF & AID, je n'avais jamais parlé avec un autre patient atteint d'une maladie autoinflammatoire. J'ai pu rejoindre des groupes de soutien et rencontrer d'autres personnes confrontées aux mêmes difficultés que moi.

Le soutien que j'ai reçu m'a redonné de l'espoir et a facilité mon diagnostic ainsi que ma prise en charge. De plus, elle a pu traduire plusieurs documents médicaux essentiels en cas d'urgence lors de mes déplacements. Elle a également fait preuve de compassion lorsque ma famille n'acceptait pas toujours le fait que je sois atteinte d'une maladie chronique. Aujourd'hui, toute ma famille porte les produits FMF & AID et parle du site internet afin de sensibiliser davantage aux maladies autoinflammatoires.

COIN DES ENFANTS

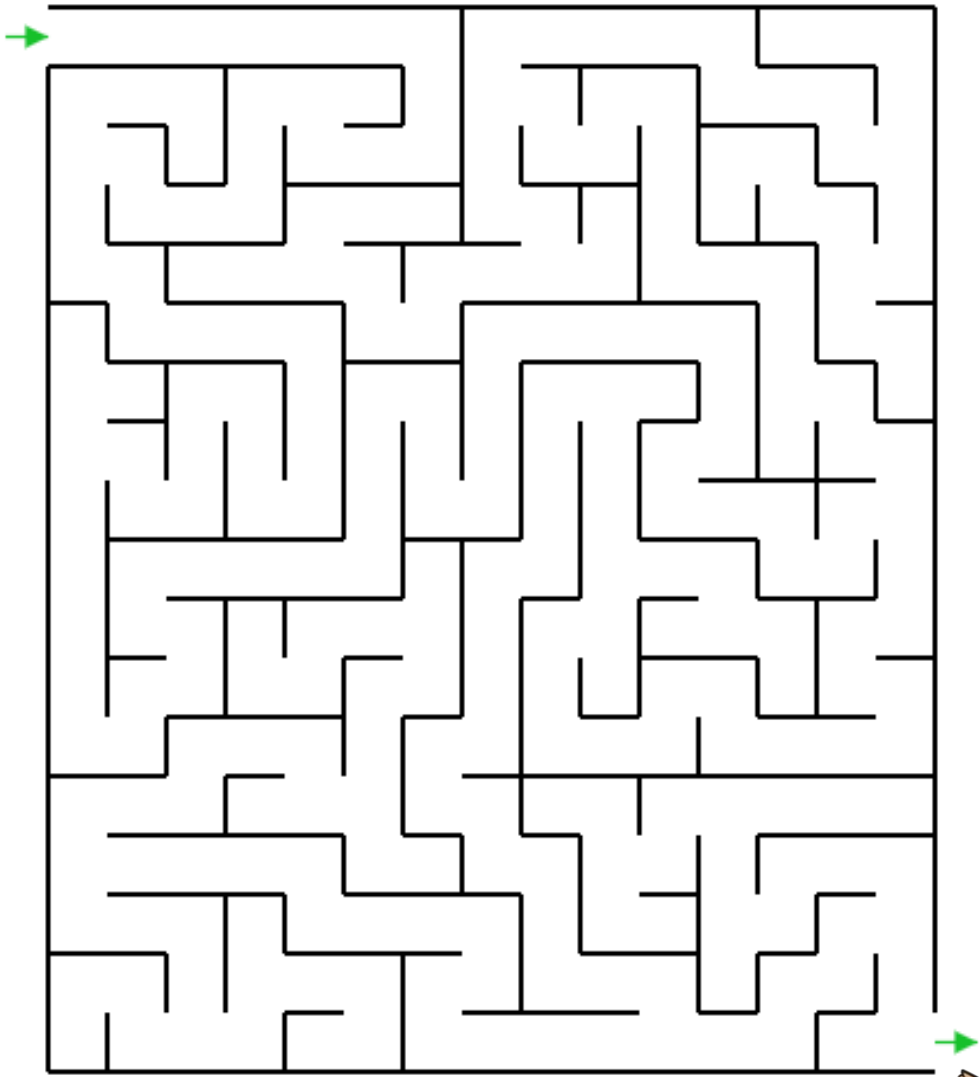
La mascotte JJ de FMF & AID

SPÉCIALISTE





TROUVE TON CHEMIN DANS LE LABYRINTHE MÉDICAL!



Terminologie des maladies et dates de sensibilisation

Abrév.	Syndromes auto-inflammatoires	Gène	Journée de sensibilisation
TRAPS	Syndrome Périodique Associé au Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale	TNFRSF1A	2 septembre
NOD2	La Maladie de Blau / La Maladie de Yao	NOD2 (CARD15)	3 septembre
PFAPA	Fièvre périodique avec pharyngite aphteuse et adénite	N/A	4 septembre
HA20	Haploinsuffisance de A20	TNFAIP3	5 septembre
HIDS / MKD	Syndrome hyper-IgD / déficit en mévalonate kinase	MVK	6 septembre
MSA	Maladie de Still de l'adulte	N/A	7 septembre
AJIS	Arthrite juvénile idiopathique systémique	N/A	
CAPS	Syndrome périodique associé à la cryopyrine (CAPS):	NLRP3	9 septembre
SMW	Syndrome de Muckle-Wells (SMW)	NLRP3	
FCAS	L'urticaire familiale au froid (FCAS)	NLRP3	
NOMID CINCA	Maladie inflammatoire multisystémique néonatale Syndrome chronique infantile neurologique cutané articulaire	NLRP3	
SFAF2	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid de type 2	NLRP12	10 septembre
PAPA	Arthrite Pyogène, Pyodermite gangréneuse et Acné	PSTPIP1	11 septembre
DADA2	Déficit en adénosine désaminase 2	ADA2	15 septembre
FMF	Fièvre méditerranéenne familiale	MEFV	17 septembre
SAPHO	Syndrome synovite acné pustulose hyperostose ostéite	N/A	19 septembre
PAIR	Péricardite aiguë idiopathique récurrente	N/A	25 septembre
uSAID	Maladie auto-inflammatoire systémique indéfinie	N/A	29 septembre
D'autres maladies auto-inflammatoires			
HS	Hidradénite suppurée	N/A	6 au 12 juin
MB	Maladie de Behçet	N/A	20 mai
CRMO	Ostéomyélite Multifocale Récurrente Chronique	N/A	octobre
CNO	Ostéomyélite Non bactérienne Chronique	N/A	

Associations partenaires de FMF & AID

