

MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE

Edizione speciale di ImmunAID

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

Streamathon, podcast e opuscoli
educativi



STORIE DEI PAZIENTI

Racconti di pazienti da
tutto il mondo



ARTICOLI

Le sfide continue delle MAI,
Un cammino verso la maternità

Questa rivista è presentata dalla FMF & AID Global Association.

Per ulteriori informazioni, visitate il sito fmfandaid.org



IN QUESTA EDIZIONE

2. Indice
3. Editoriale
4. ImmunAID: un progetto di ricerca sulle Malattie Autoinfiammatorie
8. Streamathon e prodotti FMF & AID
9. Opuscoli informativi
10. Interviste ai pazienti
13. Esperienza del paziente: Matías con NOMID (Colombia)
15. Esperienza del paziente: Tamara con FMF (Argentina)
17. Nuova serie di podcast “Autoinfiammazione decifrata e oltre”
18. La lotta costante
19. Il percorso verso la maternità per una paziente affetta da FMF
21. Articoli medici sulle Malattie Autoinfiammatorie 2025
25. Terminologia della malattia e date di sensibilizzazione

Gruppo editoriale



Malena Vetterli
Direttrice editoriale e scrittrice



Ellen Cohen
Scrittrice inglese



Kevin Vetterli
Diseño



Süreyya Der
Revisora tedesca



Audrey Zagouri
Revisora francese



Maria De Marco
Revisora italiana

Dichiarazione di non responsabilità: le storie dei pazienti incluse in questa rivista sono state fornite dall'Associazione Internazionale alla FMF & AID su base volontaria e sono pubblicate con il consenso e il permesso dei pazienti/genitori.

Cari lettori,

FMF & AID è lieta di pubblicare il primo numero della nostra rivista nel 2025. In questa edizione, dettagliamo la nostra partecipazione a ImmunAID, un progetto pionieristico iniziato nel 2018 con l'obiettivo di migliorare la diagnosi e la comprensione delle malattie autoinfiammatorie. Dopo sei anni di lavoro, questa iniziativa è giunta al termine e siamo immensamente grati di aver potuto collaborare a questo progetto. Vorrei esprimere il mio più sincero ringraziamento al Prof. Bruno Fautrel e a INSERM per averci incluso e per aver riconosciuto l'importanza della partecipazione dei pazienti nella ricerca. Voglio anche sottolineare il grande supporto ricevuto da Emna Chabaane e Frédéric Peyrane.

In questa edizione, approfondiamo l'iniziativa ImmunAID e ne evidenziamo l'impatto. Diamo anche visibilità alla nostra serie di podcast, che continua a dare voce alle esperienze dei pazienti e alle prospettive degli esperti. Riflettiamo sul nostro Streamathon organizzato per la Giornata delle Malattie Rare, un evento che ha unito pazienti, famiglie e il pubblico in generale.

I pazienti con malattie autoinfiammatorie continuano ad affrontare enormi sfide: lunghi ritardi nella diagnosi, mancanza di accesso a specialisti e opzioni terapeutiche limitate. Affrontiamo questi temi critici con i nostri opuscoli educativi, che sono uno strumento fondamentale per ridurre la carenza di conoscenze e dare potere sia ai pazienti che ai professionisti sanitari. Questi opuscoli sono solo uno dei tanti modi in cui FMF & AID continua a sensibilizzare e a lottare per una migliore assistenza.

Questa edizione presenta anche le testimonianze di alcuni genitori, che condividono le loro esperienze personali sulla realtà di vivere con un bambino affetto da una malattia autoinfiammatoria. Inoltre, offriamo un riassunto delle pubblicazioni più recenti, assicurandoci che la nostra comunità rimanga informata sugli ultimi sviluppi.

Continuiamo con l'impegno di generare un impatto positivo attraverso la collaborazione, l'educazione e la difesa dei diritti dei pazienti che soffrono di queste malattie rare. Grazie per la fiducia e il supporto che ci date: uniti siamo più forti!

Un caro saluto,

Malena Vetterli
Fondatrice e Direttrice Esecutiva
FMF & AID Global Association

ImmunAID: Un progetto di ricerca sulle malattie autoinfiammatorie

FMF & AID è lieta di annunciare che, dopo sei anni di intensa ricerca, il progetto ImmunAID (<https://immunaid.fr/>), finanziato dall'UE e guidato da INSERM (un'organizzazione pubblica di ricerca in Francia), si è ufficialmente concluso. Questa ambiziosa iniziativa si è concentrata sull'approfondimento della conoscenza delle malattie autoinfiammatorie sistemiche (SAID), spesso poco comprese e mal diagnosticate.

FMF & AID è stata l'unica organizzazione di pazienti a partecipare a questo progetto, con un ruolo che ha incluso la diffusione di informazioni, la comunicazione e il coinvolgimento dei pazienti in 11 centri europei. La nostra collaborazione ha contribuito a garantire il reclutamento di un gruppo eterogeneo di pazienti con malattie autoinfiammatorie per partecipare al programma.

Bisogni non soddisfatti

I pazienti con malattie autoinfiammatorie presentano sintomi che possono colpire qualsiasi parte del corpo, rendendo complessa la diagnosi. A differenza delle malattie autoimmuni, che vengono diagnosticate attraverso la presenza di autoanticorpi, le malattie autoinfiammatorie hanno pochi biomarcatori definitivi. I pazienti vengono spesso sottoposti a test per l'infiammazione, come PCR, VES, SAA e citochine, ma molti di loro non mostrano valori elevati, rendendo la diagnosi ancora più difficile.

Di conseguenza, il medico deve adottare un approccio clinico, basandosi su un'anamnesi dettagliata dei sintomi, degli episodi di riacutizzazione e su una revisione della storia familiare. Tuttavia, questa raccolta di dati può risultare complessa a causa delle limitazioni di tempo e della scarsa conoscenza di queste malattie rare.

Spesso viene erroneamente diagnosticata un'infezione e vengono somministrati trattamenti inadeguati per una media di cinque tentativi prima di arrivare alla diagnosi corretta. Questo ritardo ha gravi conseguenze sulla salute a lungo termine, sulla fiducia nei sistemi sanitari e sulla qualità della vita dei pazienti con SAID, che convivono con malattie gravi e debilitanti.



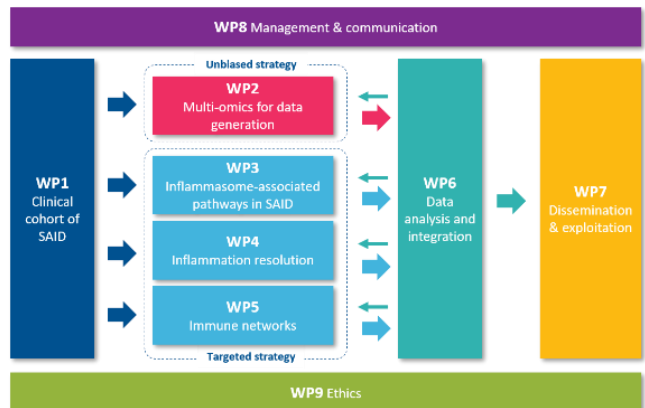
Cont. ImmunAID: Un progetto di ricerca sulle malattie autoinfiammatorie

L'obiettivo generale del progetto è stato quello di aiutare la comunità medica e i pazienti con malattie autoinfiammatorie, riducendo il tempo tra le scoperte della ricerca di base e la loro applicazione clinica. Questo è stato possibile grazie a tecniche innovative, con i seguenti concetti applicati in ogni pacchetto di lavoro del progetto:

- Caratterizzare possibili vie patogeniche nelle diverse fasi del processo infiammatorio, dalla sua generazione fino alla sua risoluzione.
- Osservare le vie infiammatorie a diverse scale biologiche, dal livello molecolare fino alle cellule, ai tessuti e ai sistemi dell'organismo.
- Utilizzare tecniche di modellazione tramite bioinformatica, bio-statistica e sviluppi matematici (approccio basato su un grande database) per individuare e identificare nuovi biomarcatori utili alla diagnosi e alla classificazione di queste malattie.

Il solido quadro di ImmunAID

Per garantire il raggiungimento di questi obiettivi fondamentali, l'iniziativa ImmunAID è stata progettata con un quadro solido, in grado di raccogliere una vasta gamma di dati scientifici e ottenere i migliori risultati. Il lavoro è stato suddiviso in diversi pacchetti di lavoro chiave con gli obiettivi descritti di seguito.



Pacchetto di lavoro 1: Coorte Clinica

Obiettivo – Stabilire un'ampia raccolta di campioni e dati clinici associati di pazienti con SAID non diagnosticati (e dei loro genitori), pazienti con SAID monogeniche e donatori sani, seguendo un processo rigorosamente identico, come requisito preliminare per successive analisi biologiche e computazionali.

Pacchetto di lavoro 2: Multi-omica

Obiettivo – Generare un insieme di dati omici e identificare possibili biomarcatori che potrebbero diventare obiettivi per future interventi farmacologici.

Pacchetto di lavoro 3: Vie associate all'inflammasoma

Obiettivo – Valutare le funzioni, le disfunzioni e il potenziale biomarcatore dei complessi dell'inflammasoma nelle malattie autoinfiammatorie. Correlando questi dati con quelli omici del pacchetto di lavoro 2, si cercheranno nuovi schemi associati all'inflammasoma.

Cont. ImmunAID: Un progetto di ricerca sulle malattie autoinfiammatorie

Pacchetto di lavoro 4: Risoluzione dell'infiammazione

Obiettivo - caratterizzare una rete di mediatori lipidici, vie biosintetiche e effetti funzionali nei pazienti con SAID e identificare possibili anomalie nel processo di risoluzione dell'infiammazione.

Pacchetto di lavoro 5: Reti immunologiche

Obiettivo - acquisire conoscenze sui fattori individuali di infiammazione tramite il profilo di fattori solubili (ad esempio, citochine, alarmines, ecc.) e cellule immuni specifiche (ad esempio, cellule NK, Tregs) e la caratterizzazione di strutture e modifiche proteiche.

Pacchetto di lavoro 6: Analisi e integrazione dei dati

Obiettivo - applicare le metodologie più recenti in bioinformatica, modellazione statistica, apprendimento automatico e apprendimento profondo ai set di dati di ImmunAID (tramite i pacchetti di lavoro 1, 2 e 5).

Pacchetto di lavoro 7: Diffusione e sfruttamento

Obiettivo - tradurre i risultati della ricerca in modo appropriato per i pazienti, con un'enfasi sull'impatto degli inflammasomi nelle malattie autoinfiammatorie.

Pacchetto 8: Gestione e comunicazione

Obiettivo – Implementare procedure di gestione rigorose per guidare i progressi del progetto,

anticipare i rischi e garantire il raggiungimento degli obiettivi del progetto.

L'impatto di ImmunAID

Sebbene il progetto sia terminato, i dati e i risultati finali saranno pubblicati nei prossimi mesi del 2025. FMF & AID spera di poter condividere queste informazioni con le nostre comunità di pazienti.



ImmunAID – Revisione di quanto appreso

Cosa sono le SAID?

Le Malattie Autoinfiammatorie Sistemiche (SAID, acronimo in inglese) sono un gruppo di malattie rare che causano episodi ricorrenti di infiammazione. I sintomi sono vari e unici per ogni paziente: febbre, dolore addominale e altri problemi gastrointestinali, mal di testa, eruzioni cutanee, problemi oculari, dolore e gonfiore alle articolazioni, mialgia, stanchezza, peritonite, pericardite, ecc. Queste malattie possono colpire persone di tutte le età ed etnie, e a causa della migrazione del passato e di oggi, i pazienti si trovano in tutto il mondo. Sebbene esistano trattamenti per queste malattie, NON esiste una cura.

Perché è difficile la sua diagnosi?

- La presentazione clinica complessa è unica per ogni paziente.
- La malattia può evolversi nel tempo e presentarsi in modo diverso man mano che il paziente invecchia.
- I familiari con la stessa malattia possono presentare sintomi diversi.
- I pazienti possono o meno mostrare aumenti nei marcatori infiammatori.
- Le mutazioni monogeniche possono o meno essere rilevate durante i test genetici.
- I geni autoinfiammatori più comuni includono MEFV (FMF), NLRP3 (CAPS), NLRP12 (FCAS2), NOD2 (sindromi di Yao e Blau),

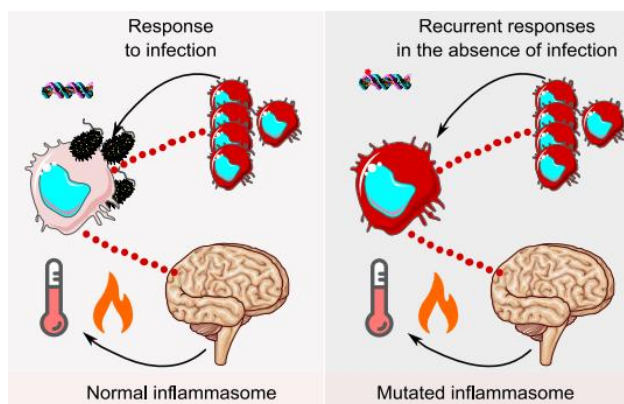
MVK (MKD), TNFRSF1A (TRAPS), TNFAIP3 (HA20), ecc.

- Tempo medio per la diagnosi: 3 anni per i pazienti pediatrici e 14 anni per i pazienti adulti.

Cos'è l'inflammasoma?

L'inflammasoma, che si disregola in alcune malattie autoinfiammatorie, mantiene attivo il complesso sistema di sorveglianza e risposta del corpo durante le infezioni o contro le cellule cancerose. È responsabile dell'attivazione delle risposte infiammatorie e della morte cellulare. I geni che codificano questi sensori causano la Febbre Mediterranea Familiare (FMF), la Sindrome Periodica Associata alla Criopirina (CAPS) e la sindrome di PAPA. Maggiori informazioni su:

immunaid.fr/images/PDF/Legacy_inflammasome_v1.pdf



Fonte/crediti: ImmunAID per il lavoro e le grafiche.

Streamathon e nuovi prodotti FMF & AID

La Giornata delle Malattie Rare garantisce che le voci di coloro che vivono con una malattia rara in tutto il mondo siano ascoltate. Dal 27 febbraio al 2 marzo, è tornato lo Streamathon della FMF & AID, trasmesso in diretta 24 ore su 24, 7 giorni su 7, per raccogliere fondi per la nostra causa.

Chris Walker, un paziente con FMF, sa per esperienza diretta cosa significa crescere senza supporto né comprensione. Per questo motivo, è impegnato ad aiutare e ogni anno organizza un programma indimenticabile. Con una varietà di attività per coinvolgere gli spettatori—cantando karaoke, giocando, intervistando pazienti e persino affrontando sfide folli—tutto per raccogliere fondi per il programma di assistenza medica della FMF & AID. La raccolta fondi legata allo Streamathon ha permesso ai follower di donare direttamente. Inoltre, sono stati presentati i nostri nuovi prodotti per la Giornata delle Malattie Rare, con il messaggio "I'm Rare" (sono raro in italiano) accanto alle due mascotte FMF & AID:



Ben, il supercane, che rallegra la comunità infantile con le sue storie ispiratrici.

Il Dr. Sharpie (Shar-Pei), rappresenta la versione canina della FMF (Febbre Familiare di Shar-Pei) e ci ricorda che questa malattia colpisce non solo gli esseri umani.



Ogni acquisto dei nostri prodotti "I'm Rare" aiuta a sostenere i nostri sforzi e a diffondere la consapevolezza. Che tu abbia seguito lo Streamathon, acquistato uno dei nostri prodotti o condiviso i nostri post, ti ringraziamo per il tuo supporto.

La Giornata delle Malattie Rare, il 28 febbraio 2025, ha unito ancora una volta tutti per sostenere questa causa, mostrare resilienza e dimostrare che il raro non è invisibile.

Puoi continuare a supportarci:

- ✓ Guarda le interviste ai pazienti durante lo Streamathon (vedi pagine 10-12)
- ✓ Dona alla nostra campagna: streamlabscharity.com/@reds.../rare-disease-day-2025
- ✓ Acquista i nostri prodotti: www.zazzle.ch/kollektionen/rare_disease_awareness-119156308160487760
- ✓ Condividi i nostri post sui social media.

Nuovi opuscoli informativi disponibili

In FMF & AID, comprendiamo che la conoscenza è potere, specialmente per coloro che vivono con malattie autoinfiammatorie. Avere accesso a informazioni chiare, affidabili e comprensibili può fare una grande differenza nella comprensione e nella gestione di queste malattie. Siamo lieti di annunciare l'aggiunta di diversi nuovi opuscoli alla nostra biblioteca di risorse online. Questi opuscoli forniscono informazioni fondamentali su diverse malattie autoinfiammatorie e aspetti essenziali del trattamento, sia per pazienti e genitori che per professionisti della salute.

Le informazioni sono state revisionate e approvate dal Prof. Dr. Jürgen Rech, capo del Centro di Riferimento Specializzato in Malattie Autoinfiammatorie di Erlangen, in Germania. La sua esperienza garantisce che questi opuscoli offrano dati precisi, aggiornati e di grande utilità per l'assistenza medica dei pazienti. Le nuove aggiunte sono:

Febbre Mediterranea Familiare (FMF) – Una guida sulla malattia autoinfiammatoria più comune, che copre sintomi, diagnosi e opzioni di trattamento.

Sindrome Periodiche Associate alla Criopirina (CAPS) – Offre una panoramica su questa malattia rara, che include FCAS, sindrome di Muckle-Wells e NOMID/CINCA.

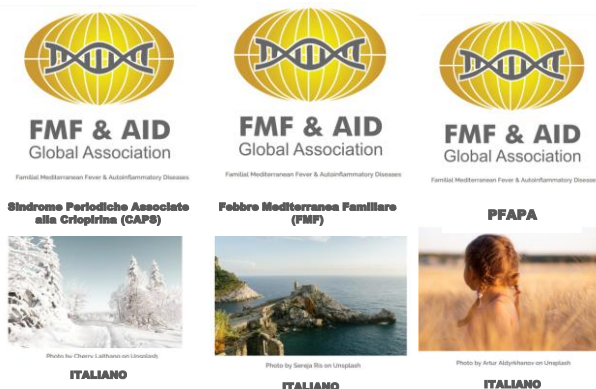
Sindrome Periodico Associato al Recettore TNF (TRAPS) – Una risorsa per comprendere questa condizione complessa, che si presenta con episodi ricorrenti di lunga durata.

Febbre Periodica, Stomatite Aftosa, Faringite e Adenite (PFAPA) – Una sindrome comune di febbre periodica che colpisce principalmente i bambini piccoli.

Gestione del Dolore – Una risorsa cruciale per i pazienti che affrontano il dolore, offrendo loro informazioni e trattamenti disponibili.

FMF & AID sta attualmente lavorando alla creazione di ulteriori opuscoli educativi. Tutti gli opuscoli sono disponibili gratuitamente e possono essere trovati sul nostro sito web nella sezione Pubblicazioni: www.fmfandaid.org.

Invitiamo tutti i pazienti, i familiari e i professionisti medici a sfruttare queste risorse e a condividerle con altri per aumentare la conoscenza su queste malattie rare.



Interviste ai pazienti

Durante il FMF & AID Streamathon, Chris ha avuto l'opportunità di intervistare diversi pazienti e genitori che hanno condiviso le loro esperienze personali con le malattie autoinfiammatorie. Le loro storie evidenziano le difficoltà nel diagnosticare la malattia, l'accesso ai trattamenti e le loro esperienze mediche.

Sara, una paziente giovane con FMF

Sara è stata diagnosticata con la Fiebre Mediterranea Familiare (FMF) da bambina tramite un test genetico. Una delle sfide più grandi che ha affrontato è stata la transizione dalla cura pediatrica a quella degli adulti. Ha passato un lungo periodo di "ricerca di medici" prima di trovare finalmente un reumatologo che l'ha supportata e difesa. Inoltre, il fatto di essere una persona bianca con FMF, invece di avere ascendenze mediterranee, ha reso il suo percorso diagnostico particolarmente difficile. Nonostante questi ostacoli, uno degli aspetti più gratificanti della sua esperienza è stato incontrare la sua migliore amica in uno dei gruppi di supporto di FMF & AID.

Guarda l'intervista con Sara:
www.youtube.com/watch?v=vGqpQZDWvhk

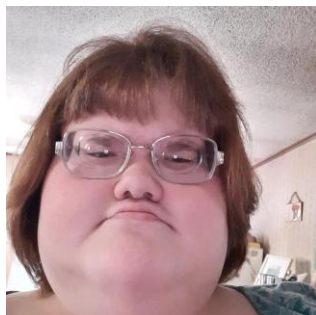


Foto fornita dalla paziente

Ludmila, mamma di un paziente con MKD

Ludmila e suo figlio Oleksii sono originari dell'Ucraina e, a causa della guerra in corso, sono stati costretti a lasciare il loro paese. Ora vivono in Ungheria. Oleksii, che ora ha 35 anni, non è stato diagnosticato con MKD fino ai 30 anni. Purtroppo, a causa degli anni di malattia non trattata, ha subito due ictus che lo hanno lasciato con disabilità mentale. Da quando ha iniziato il trattamento biologico, i suoi sintomi sono ben controllati. Tuttavia, il suo benessere ora è gravemente a rischio poiché le scorte di medicazione (Kineret/anakinra) stanno per finire. Ludmila teme le conseguenze devastanti e potenzialmente fatali che ciò potrebbe avere per suo figlio. Se qualcuno può offrire assistenza, si prega di contattare: info@fmfandaid.org.

Guarda l'intervista con Ludmila:
www.youtube.com/watch?v=PPzc6ekdTNE



Foto fornita dalla madre

Cont. Interviste ai pazienti

Gaby, una paziente affetta da uSAID

A Gaby, un'operatrice sanitaria, è stata diagnosticata la uSAID (malattia autoinfiammatoria sistemica indifferenziata).

Ha avuto il suo primo contatto con FMF & AID tramite la linea di assistenza, dove ha ricevuto preziosi consigli su come convivere con la sua malattia. Grazie ai gruppi di sostegno ha trovato una comunità e ha smesso di sentirsi sola. È stata sorpresa di apprendere che tutte le risorse offerte da FMF & AID erano gratuite e questo accesso è stato per lei un grande supporto sia mentale che emotivo.

Guarda l'intervista con Gaby:
www.youtube.com/watch?v=snj_Nc_VSdM



Foto fornita dalla paziente

Monica, madre di un bambino affetto da FMF

Monica è la madre di un bambino di cinque anni a cui è stata diagnosticata la FMF. Ha descritto le difficoltà che ha dovuto affrontare come madre che difendeva suo figlio e i molti ostacoli che ha dovuto superare prima di essere finalmente presa sul serio affinché suo figlio potesse ricevere la diagnosi corretta e poter iniziare il trattamento.

Recentemente, anche un altro dei suoi figli ha iniziato a mostrare sintomi e gli è stata diagnosticata la FMF. La sua esperienza di madre l'ha ispirata a scrivere un libro in inglese, "Cercando una zebra", in cui racconta la sua esperienza nel navigare nel sistema medico e la sua lotta per ottenere risposte.

Guarda l'intervista con Mónica:
youtu.be/QFMI4lmFPy8



Foto fornita dalla madre

Cont. Interviste ai pazienti

Rachel, una paziente affetta da MKD

Rachel è una paziente affetta da MKD e gestisce anche l'associazione dei pazienti RACC-UK nel Regno Unito. Ha condiviso con noi la sua esperienza, com'è stato crescere con questa malattia e dover ricevere molteplici diagnosi errate.

Anche se si sapeva fin dalla nascita che soffriva di qualche malattia, fu solo all'età di otto anni che si sospettò per la prima volta che soffrisse di una malattia autoinfiammatoria. Vale la pena ricordare che a quel tempo non erano disponibili né test genetici né opzioni terapeutiche. Solo all'età di 16 anni ha potuto finalmente sottoporsi a un test genetico nei Paesi Bassi e ricevere così una diagnosi corretta.

Guarda l'intervista con Rachel:
www.youtube.com/watch?v=fQEREBgOmXI



Foto fornita dalla paziente

Debbie, una paziente affetta da FMF

Nonostante abbia manifestato sintomi sin dall'età di 16 anni, a Debbie non è stata diagnosticata correttamente la febbre mediterranea familiare fino all'età adulta. Il suo percorso è stato complicato da altri problemi di salute e, sfortunatamente, molti medici hanno ignorato i suoi sintomi o li hanno attribuiti ad altre condizioni. Debbie ha parlato della frustrazione di non essere presa sul serio e delle difficoltà che ha dovuto affrontare nel ricevere cure adeguate.

Guarda l'intervista con Debbie:
www.youtube.com/watch?v=VI3axHwloo0



Foto fornita dalla paziente

Queste storie ci ricordano perché il sostegno e la consapevolezza sono fondamentali per la comunità delle malattie autoinfiammatorie. Attraverso esperienze condivise, continuiamo a lottare per una migliore comprensione, diagnosi più rapide e un migliore accesso ai trattamenti per tutti.

Esperienza del paziente: Matías con NOMID (Colombia)



Mio figlio Matías è nato a Medellín, in Colombia. La sua storia è iniziata quando aveva 13 mesi e ha avuto la febbre a 39°C per 6 giorni. Ho portato il mio bambino in ospedale e ci hanno rimandato a casa perché la febbre non era accompagnata da altri sintomi. Dieci giorni dopo, cominciò a piangere disperatamente e ad avere di nuovo la febbre, che non scomparve con nessun farmaco da banco. L'ho portato in ospedale, dove i medici hanno eseguito gli esami del sangue. I risultati hanno indicato che i loro valori infiammatori (PCR e VES) erano elevati. Hanno quindi deciso di ricoverarlo in un ospedale specializzato, dove è rimasto ricoverato per un mese intero. Fortunatamente, i medici sono riusciti a controllare la sua febbre dopo aver eseguito una puntura lombare e scoperto che aveva la meningite asettica.



Foto fornita dalla madre

Dopo quel lungo mese finalmente potemmo tornare a casa. Tuttavia, dopo un mese e mezzo, mio figlio ha iniziato di nuovo ad avere dolori alle gambe e febbre, quindi siamo tornati in ospedale.

Il suo reumatologo e neurologo decisero di effettuare ulteriori studi in cerca di una diagnosi. Tuttavia, questa indagine è stata ritardata a causa della comparsa di nuovi sintomi, tra cui eruzioni cutanee, infiammazioni articolari e irritabilità. Ancora una volta aveva la meningite e i medici non riuscivano a trovare la causa, quindi decisero di curarlo con steroidi giornalieri. Per molti mesi l'infiammazione è stata ben controllata con questo trattamento.

Due anni dopo, ci fu chiesto di tornare al reparto di reumatologia dell'ospedale per prelevare un campione di sangue e inviarlo in Spagna, dove un comitato di medici avrebbe esaminato il caso di mio figlio. Dopo una lunga attesa per i risultati, si è concluso che si trattava di un paziente affetto da una malattia orfana chiamata NOMID. Allo stesso tempo, ci hanno informato che il farmaco che avrebbe potuto aiutare mio figlio non era ancora disponibile nel registro Invima in Colombia.

Abbiamo contattato un rappresentante della direzione sanitaria per richiedere la tutela legale, che ci ha aiutato a presentare una domanda completa per accedere a questo farmaco. Dopo tre mesi siamo riusciti a ottenerlo. Quando Matías iniziò a prendere Canakinumab, i medici scoprirono che la dose che gli avevano somministrato non era abbastanza alta per controllare l'infiammazione, poiché aveva bisogno di una trasfusione di sangue e di un'altra puntura lombare.

Cont. Matías con NOMID (Colombia)

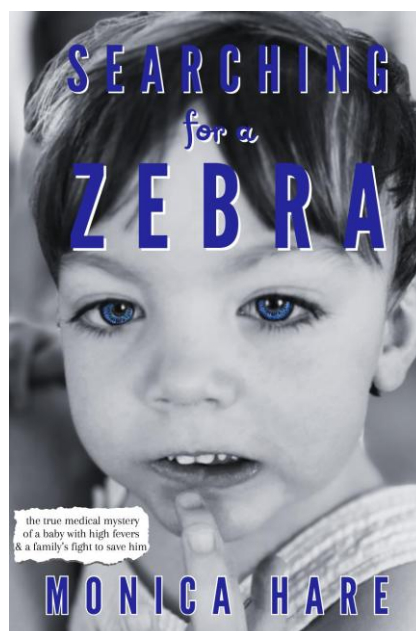


Si è quindi deciso di aumentare la dose. Oggi mio figlio ha 8 anni e non ha bisogno di andare in ospedale da più di un anno. Siamo molto grati che la sua malattia sia finalmente ben controllata.

Ringrazio FMF & AID per tutto il supporto e la guida che ci hanno dato negli ultimi quattro anni. Ciò ha permesso alla nostra famiglia di comprendere meglio la malattia di nostro figlio. Apprezzo profondamente anche FMF & AID per aver facilitato i test genetici e averne coperto i costi, che alla fine hanno portato alla diagnosi NOMID di Matías.



Foto fornita dalla madre



Il libro è acquistabile su [Amazon](https://www.amazon.it). Il 20% di tutti i profitti derivanti dalla vendita del libro sarà generosamente donato al programma di assistenza medica della FMF & AID.

Sindrome NOMID/CINCA

La malattia infiammatoria multisistemica a esordio neonatale (NOMID), conosciuta anche come sindrome cronica, infantile, neurologica, cutanea, articolare (CINCA), rappresenta la forma più grave delle CAPS, sindromi periodiche associate alla criopirina e si presenta alla nascita o entro pochi giorni dalla nascita.

I sintomi di questa malattia tendono a essere costanti, piuttosto che episodici, con episodi intermittenti.

Sintomi: febbre intermittente, eruzione orticarioide, interessamento articolare, meningite asettica, mal di testa, vomito, irritabilità, sordità neurosensoriale e sintomi oculari (papilledema).

Esperienza del paziente: Tamara con FMF (Argentina)



Mia figlia Tamara è nata a 35 settimane. È la più piccola di tre sorelle e, fin dal primo mese di vita, piangeva continuamente, e non si sapeva perché. All'ottavo mese cominciò ad avere episodi di febbre senza alcun segno di infezione. Il suo pediatra gli assicurò che questo era normale, dato che il suo sistema immunitario si stava sviluppando.

All'età di quattro anni ha avuto un grave episodio di febbre che l'ha portata al suo primo ricovero in ospedale. Ha vomitato, ha perso la forza nelle braccia e nelle gambe, non riusciva a spiegare verbalmente cosa gli stava succedendo e voleva solo dormire. I risultati degli esami di laboratorio in ospedale erano inconcludenti e i medici dissero che aveva troppi sintomi per diagnosticare una singola malattia.

Da quel momento in poi, ogni tre mesi, Tamara continuò ad avere lo stesso tipo di episodio ricorrente accompagnato da febbre, vomito, mancanza di forze e dolore alle gambe, che le impedivano di camminare. I suoi medici, che non capivano i suoi sintomi, ci hanno detto che aveva bisogno di ulteriori accertamenti con altri specialisti. Abbiamo visitato molti ospedali, visto molti medici, fatto numerosi test, ma non c'erano risposte alle sue epidemie. Disperati, abbiamo iniziato a cercare online poiché la nostra famiglia stava attraversando un momento molto difficile durante questa odissea diagnostica.

Tamara è stata ricoverata più di 15 volte e, nonostante ciò, il medico ha continuato a mettere in discussione i suoi sintomi, dicendo che probabilmente si stava inventando la malattia. Lo stesso medico cominciò ad accusarmi di aver raccontato a mia figlia bugie, il che mi fece dubitare per un anno intero che quello che le stava succedendo fosse davvero vero. Era così delicata che non volevo continuare ad esporla ad ulteriori indagini mediche. Nonostante i suoi sintomi, l'abbiamo tenuta lontana dai medici e non abbiamo cercato assistenza medica durante i periodi di malattia per proteggerla.

Purtroppo ha subito un altro episodio grave che ha richiesto il ricovero in ospedale. Durante la sua degenza, gli sono stati somministrati farmaci contro il dolore e la febbre, insieme a corticosteroidi per via endovenosa, nonostante non sapesse per quale malattia fosse in cura.



Foto fornita dalla madre

Cont. Tamara con FMF (Argentina)



Sfortunatamente, i servizi sociali non hanno supportato i test genetici, ma per fortuna abbiamo trovato ALAPA (Alleanza Argentina dei Malati Rari) e con il loro aiuto siamo riusciti a ottenere il primo test genetico per nostra figlia.

I test hanno confermato che Tamy aveva la febbre mediterranea familiare (FMF), ma anche con la sua nuova diagnosi non c'era nessun medico che potesse curarla. Inoltre, i medici non sapevano come interpretare i risultati genetici, né sapevano nulla della FMF. Ancora una volta ci siamo sentiti abbandonati e temevo per il benessere di mia figlia e temevo che un giorno non sarebbe più stata in grado di camminare in modo permanente.

Ancora una volta ci siamo rivolti ai social media per avere informazioni e supporto, e questa volta abbiamo trovato la FMF & AID Global Association. Li ho contattati e fin dalla prima conversazione abbiamo finalmente avuto la sensazione che avessero capito cosa stava succedendo a nostra figlia dal punto di vista medico. Ci è stato consigliato di trovare uno specialista fuori dalla nostra città, a circa due ore di distanza, in modo che Tamy potesse ricevere cure specialistiche.

Poiché non ha risposto alla colchicina, ha iniziato il trattamento con ILARIS un anno fa. Fargli somministrare questo farmaco non è stato un compito facile, poiché i servizi sociali non volevano coprire i costi. Abbiamo dovuto ricorrere all'assunzione di avvocati per

difendere i diritti di nostra figlia e poter così accedere a questa medicina biologica che le restituisce la qualità di vita che ogni bambino merita.

Anche se sappiamo che non esiste una cura per la malattia, con questo trattamento i suoi episodi sono stati più lievi. Siamo grati a Malena di FMF & AID per il suo supporto incondizionato, poiché, grazie a lei, il nostro percorso verso la diagnosi è stato più breve raccomandandoci a meravigliosi esperti di malattie autoinfiammatorie che hanno a cuore la salute di nostra figlia.

Anche se le brutte esperienze ci hanno lasciato ricordi dolorosi, siamo molto felici che, alla fine, nostra figlia abbia finalmente potuto ricevere la diagnosi e il trattamento adeguati.



Foto fornita dalla madre

Decifrare l'autoinfiammazione e oltre

L'Associazione FMF & AID Global è lieta di presentare la sua nuova serie di podcast in inglese, "Decifrare l'Autoinfiammazione e oltre", moderata da Ellen Cohen. Questa serie approfondisce il mondo delle malattie autoinfiammatorie e altri argomenti correlati, con conversazioni con esperti di ricerca, medici, sostenitori dei pazienti, pazienti e altro ancora..

Professore Seth Masters

Nel nostro episodio di debutto, FMF & AID è onorata di parlare con il Prof. Seth Masters, capo del Centro per l'immunità innata e le malattie infettive presso l'Hudson Institute in Australia. Condivide la sua esperienza sull'immunità innata e la sua connessione con le malattie autoinfiammatorie.

Spotify:podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid

Apple:
podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698

YouTube:youtu.be/1FEwyc2oDCY?si=H_t_wpS0lplj0Qpl

Sharon Kensell

Nel nostro secondo episodio, FMF & AID presenta Sharon Kensell, fondatrice e presidente della FMF & AID Australian Association e appassionata sostenitrice dei pazienti. Condivide la sua esperienza con la Febbre Mediterranea Familiare (FMF), il suo impegno nel sensibilizzare e sostenere la comunità australiana.

Spotify:podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid

Apple:
podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698

YouTube: youtu.be/tl5LyVkFLkE

Rachel Rimmer

Nel nostro terzo episodio, FMF & AID parla con Rachel Rimmer, fondatrice e presidente di RACC-UK, un'associazione britannica per le malattie autoinfiammatorie. Condivide le sue esperienze come difensore dei pazienti e discute le sfide e i successi della costruzione di una comunità di sostegno per le persone affette da malattie autoinfiammatorie rare.

Spotify:podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid

Apple:
<https://podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decoded-and-beyond/id1767156698>
YouTube:www.youtube.com/watch?v=UgCG6GYAPcg&t=6s

Resta sintonizzato per conversazioni più interessanti sulla tua piattaforma preferita!



La lotta costante: trovare un medico che conosca le malattie autoinfiammatorie

Per i pazienti che vivono con una malattia autoinfiammatoria, ricevere una diagnosi e un trattamento adeguati è spesso un viaggio lungo e frustrante. A differenza di altre malattie più conosciute, queste rimangono sconosciute a molti operatori sanitari, rendendo difficile per i pazienti trovare uno specialista o un medico con le conoscenze necessarie in grado di diagnosticarle e curarle.

Una sfida diffusa

Molti pazienti subiscono anni di diagnosi errate prima di ricevere la diagnosi corretta. Sfortunatamente, le malattie autoinfiammatorie non sono incluse nei programmi medici standard, quindi gli specialisti hanno difficoltà a identificare questi pazienti, spesso confondendo i loro sintomi con infezioni, malattie autoimmuni, ecc. Di conseguenza, i pazienti passano da un medico all'altro, sottoponendosi a test e procedure non necessari e affrontando lo scetticismo. Le cure ritardate possono causare danni irreversibili agli organi, dolore cronico e influire sulla qualità della vita.

Sensibilizzazione: Il nostro contributo

In FMF & AID conosciamo gli ostacoli ed è per questo che ci impegniamo a educare sia la comunità medica che i pazienti.

Nell'ambito del nostro impegno globale, abbiamo sviluppato una serie di opuscoli revisionati e approvati da un centro riconosciuto per le malattie autoinfiammatorie.

- FMF
- CAPS
- PFAPA
- TRAPS
- MKD
- Asili e scuole
- Colchicina
- Gravidanza e mestruazioni
- Terapia del dolore
- Corticosteroidi e antibiotici
- Inibitori dell'interleuchina-1 (IL-1)

www.fmfandaid.org/publications

Video di sensibilizzazione

FMF & AID ha prodotto anche una serie di video sulle malattie autoinfiammatorie, disponibili in più lingue sul nostro canale YouTube. Questi possono essere uno strumento efficace per educare la famiglia, gli amici, i parenti, gli operatori sanitari e il pubblico in generale. Ci sforziamo di sfatare molti miti e idee sbagliate su queste malattie.

- Riconoscere le malattie autoinfiammatorie
- Miti e realtà sulle malattie autoinfiammatorie
- PFAPA
- Febbre Mediterranea Familiare
- Colchicina

www.youtube.com/@FMFandAID/videos

Assistenza telefonica FMF & AID

Continuiamo ad aiutare pazienti e genitori attraverso la nostra linea WhatsApp, fornendo informazioni affidabili e supporto per dare potere a coloro che convivono con malattie autoinfiammatorie.



Helpline: +41 77 265 2644

o Facebook/Messenger

Il percorso verso la maternità per una paziente affetta da FMF

Voglio condividere il mio viaggio di fertilità con altre donne che hanno la Febbre Mediterranea Familiare (FMF), affinché non debbano affrontare le stesse difficoltà che ho vissuto io nel tentativo di concepire e mantenere una gravidanza. Voglio che sappiano che, alla fine, io e mio marito siamo stati benedetti con gemelli nati nel 2024.

Dieci anni fa, mi sono sposata con un uomo meraviglioso e insieme speravamo di iniziare una nuova vita e formare una famiglia. Purtroppo, il mio primo anno di matrimonio è stato segnato da complicazioni mediche che, senza saperlo, avrebbero influenzato la mia capacità di avere figli.

Una visita spaventosa al pronto soccorso mi ha lasciato temere di avere la meningite. Lo stesso giorno, ero andata in un ospedale privato per un dolore al petto quando respiravo, ma mi hanno mandata a casa senza risposte. Quella stessa notte, ho vomitato e ho perso conoscenza, il che ha portato mio marito a chiamare un'ambulanza.

Sono stata portata d'urgenza in ospedale, dove i medici hanno scoperto che avevo il cuore ingrossato, liquido nei polmoni e edema sistemico. Fu allora che mi diagnosticarono FMF e mi prescrissero colchicina giornaliera. I miei sintomi sono migliorati e, fortunatamente, ho iniziato a sentirmi meglio. Tuttavia, il mio medico non mi spiegò mai completamente gli effetti del medicinale.

Il mio viaggio di fertilità iniziò con delusione, poiché passai un anno tentando di concepire dopo la mia diagnosi di FMF, solo per affrontare fallimenti ripetuti. Poi provai la fecondazione in vitro (FIV) nel mio paese, ma non ebbe successo. Mio marito e io viaggiammo all'estero per sottoporci alla FIV in vari altri paesi, ma ogni tentativo finì con un fallimento. Dopo aver sopportato numerosi interventi e aborti spontanei, mi sentivo distrutta.

Determinata a trovare risposte, consultai vari medici. Alla fine, un dottore si rese conto che la colchicina, che stavo assumendo quotidianamente per l'FMF, probabilmente stava influenzando la mia capacità di rimanere incinta. Mi spiegò che la colchicina può fermare la divisione cellulare e che, in un piccolo numero di donne, l'uso quotidiano può rendere difficile il concepimento e la gravidanza.



Cont. Il percorso verso la maternità per una paziente affetta da FMF

Sono rimasta completamente sorpresa e angosciata; dopo più di un decennio alla ricerca di risposte, nessun medico mi aveva mai menzionato questo rischio.

Fortunatamente, mi sono messa in contatto con FMF & AID, dove mi hanno fornito articoli scientifici e informazioni che spiegavano che, sebbene alcune pazienti con FMF debbano interrompere l'assunzione di colchicina per concepire, nei casi in cui sia necessario sospendere la colchicina, è possibile utilizzare anakinra (biologico anti-IL-1) come alternativa.



Purtroppo, questo medicinale non era disponibile nel mio paese, se non attraverso un lungo processo di approvazione o privatamente a un costo elevato. Questa non era un'opzione per me, il che mi lasciò con un difficile dilemma: smettere di prendere colchicina e rischiare un attacco che avrebbe potuto mettere in pericolo gli embrioni, o continuare a prenderla nonostante l'incertezza.

I due ultimi embrioni erano nel congelatore, e a 43 anni, questa era la mia ultima opportunità di avere un bambino, così ho deciso di smettere di prendere colchicina alcuni giorni prima del trasferimento degli embrioni e aspettare di riprenderla solo dopo aver ottenuto un test di gravidanza positivo. Per ridurre il rischio di un attacco, mi è stata somministrata prednisone durante questo periodo, il che ha funzionato. Una volta confermata l'impianto, ho potuto riprendere la colchicina, e fortunatamente, il resto della mia gravidanza è trascorso senza problemi.

Sono incredibilmente grata per il supporto di FMF & AID e mi sento più che benedetta di avere due bambini sani. La mia esperienza è una lezione importante per le donne che potrebbero aver bisogno di interrompere temporaneamente l'assunzione di colchicina per concepire, e un promemoria per fare sempre domande su come i farmaci influenzano il corpo. Ognuno di noi risponde in modo diverso alla colchicina, che salva vite.



Credito foto: Greta Fotografia su Pexels.com

Articoli medici sulle Malattie Autoinfiammatorie 2025

Pazienti con la malattia di Still dell'adulto in Germania: un'analisi retrospettiva delle caratteristiche cliniche e delle pratiche di trattamento prima della pubblicazione delle raccomandazioni tedesche

Di Schoenau, V.; Wendel, S.; Tascilar, K.; Henes, J.; Feist, E.; Baerlecken, N.T.; Popp, F.; Schmidt-Haendle, M.; Hellmich, B.; Kötter, I.; et al. *J. Clin. Med.* 2025, 14, 981.

Sommario

Antecedenti/Obiettivi: La malattia di Still negli adulti (AOSD) può essere difficile da diagnosticare e trattare. L'obiettivo di questo studio era analizzare i dati retrospettivi per ottenere informazioni sulla presentazione clinica, sull'attività della malattia, sui modelli di trattamento e sugli esiti di AOSD durante l'assistenza clinica di routine, prima della pubblicazione delle nuove raccomandazioni.

Metodi: Questa analisi retrospettiva basata su dati ha esaminato pazienti adulti (≥ 18 anni) diagnosticati con AOSD che hanno partecipato a una consultazione clinica tra il 1° gennaio 2010 e il 31 dicembre 2020. I risultati valutati includevano caratteristiche demografiche, sintomi, attività della malattia e trattamento.

Risultati: Il nostro studio ha incluso 120 pazienti (67 donne) diagnosticati con AOSD secondo i criteri di Yamaguchi in dieci centri di reumatologia in Germania.

La mediana dell'età (Q1, Q3) era di 51 (36, 62) anni, e il tempo medio (Q1, Q3) dalla diagnosi era di 9 (4, 11) anni. Circa la metà (66) ha presentato un decorso poliacciclico della malattia.

I sintomi più frequenti alla diagnosi iniziale erano l'artralgia (105) e la febbre (86), e questi sintomi sono continuati in una proporzione sostanziale dei pazienti durante la visita attuale (35 e 22 rispettivamente). Elevati livelli di neutrofili e ferritina sono stati comuni. Il punteggio medio di attività della malattia di Still, una misura dell'attività della malattia, è migliorato da 4,66 alla diagnosi iniziale a 1,97 alla visita più recente. I trattamenti più utilizzati durante il decorso della malattia sono stati i glucocorticoidi (118), gli inibitori dell'interleuchina (IL)-1 (89) e il metotrexato (85). I trattamenti più comuni sono gli inibitori dell'IL-1 (55), seguiti dal metotrexato (29) e dai glucocorticoidi (28).

Conclusioni: La nostra coorte di pazienti con AOSD trattati nelle cliniche di reumatologia in Germania ha mostrato un miglioramento significativo dei sintomi e dell'attività della malattia dalla diagnosi iniziale, ma alcuni pazienti hanno continuato a presentare un carico elevato di sintomi. Studi futuri potrebbero basarsi sui nostri dati per documentare l'impatto delle nuove linee guida sui modelli di trattamento. doi.org/10.3390/jcm14030981

Cont. Articoli medici sulle Malattie Autoinfiammatorie 2025

Panoramica attuale delle actinopatie autoinfiammatorie monogeniche: una revisione della letteratura.

Di Mertz P, Hentgen V, Boursier G, Delon J, Georgin-Lavialle S. *Autoimmun Rev.* 2025 Jan 31;24(2):103715. Epub 2024 Dec 5.

Sommario

Le malattie autoinfiammatorie (MAI) causano l'iperattivazione dell'immunità innata senza un'infezione sottostante e possono essere poligeniche (come la malattia di Still) o monogeniche. Il numero di malattie autoinfiammatorie monogeniche continua a crescere con la scoperta di nuove patologie e meccanismi fisiopatologici, facilitati in parte da un più facile accesso al sequenziamento pangenomico.

Le actinopatie con manifestazioni autoinfiammatorie rappresentano un sottogruppo emergente delle malattie autoinfiammatorie, associate a difetti nella regolazione della dinamica del citoscheletro di actina.

Queste malattie si manifestano solitamente nel periodo neonatale e combinano in modo variabile un'immunodeficienza primaria di diversa gravità, citopenia (soprattutto trombocitopenia), manifestazioni autoinfiammatorie che colpiscono soprattutto la pelle e l'apparato digerente, nonché caratteristiche atopiche e autoimmuni.

La diagnosi deve essere presa in considerazione principalmente quando è presente una malattia autoinfiammatoria a esordio precoce della pelle e dell'apparato digerente, insieme a immunodeficienza primaria e trombocitopenia o tendenza al sanguinamento. Alcune di queste malattie hanno caratteristiche specifiche, come il rischio di sindrome da attivazione dei macrofagi (SAM) o la predisposizione all'atopia o alla linfoproliferazione.

La fisiopatologia completa di queste malattie non è ancora del tutto compresa e sono necessari ulteriori studi per chiarire i meccanismi sottostanti, che potrebbero guidare le decisioni terapeutiche. Nella maggior parte dei casi, la gravità delle condizioni richiede un trapianto di midollo osseo allogenico come opzione terapeutica.

In questo studio, discutiamo queste nuove malattie, fornendo un approccio pratico basato sulle principali anomalie biologiche associate e caratteristiche cliniche specifiche, con particolare attenzione alle actinopatie recentemente descritte, come il deficit di DOCK11 e ARPC5. Tuttavia, i test genetici rimangono essenziali per una diagnosi definitiva e dovrebbero essere prese in considerazione diverse diagnosi differenziali. pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39644982/

Cont. Articoli medici sulle Malattie Autoinfiammatorie 2025

Sindrome di Yao: una nuova malattia autoinfiammatoria sistemica con manifestazioni cutanee.

Di Shakhashiro M, Sadeghian S, et al. Int J Dermatol. enero de 2025;64(1):44-50.

Sommarario

La sindrome Yao è caratterizzata, tra gli altri, da febbre periodica, sintomi gastrointestinali, artrite e dermatite. Esistono pochi studi su questa malattia, soprattutto sulle sue manifestazioni dermatologiche. Dall'analisi della letteratura disponibile è emerso che l'85,7% dei pazienti presentava manifestazioni cutanee, principalmente chiazze e placche eritematose sul viso, sul tronco, sull'addome e sulle estremità. Il trattamento iniziale raccomandato è il prednisone, seguito da sulfasalazina orale e altri farmaci modificanti la malattia come opzioni secondarie. La sindrome di Yao deve essere presa in considerazione nella diagnosi differenziale dei pazienti con eruzioni cutanee, soprattutto quando sono presenti sintomi articolari, febbre periodica e sintomi gastrointestinali concomitanti.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965064/

Sindrome VEXAS: una sindrome autoinfiammatoria ad esordio nell'età adulta con mutazione somatica sottostante

Di Kötter I, Krusche M. Curr Opin Rheumatol. 2025 Jan 1;37(1):21-31.

Sommarario

VEXAS (vacuoli, enzima E1, legato all'X, autoinfiammatorio, somatico) è stato descritto per la prima volta nel 2020, quando l'analisi genetica è stata eseguita su una coorte di adulti con febbre o infiammazione inspiegabile, identificando 25 uomini con un'età media di 64 anni e mutazioni somatiche nel gene UBA1. Il nostro obiettivo è discutere la letteratura pertinente dal 01/2023 al 07/2024 per offrire nuove prospettive sulla fisiopatologia, l'epidemiologia, la diagnosi e il trattamento della sindrome VEXAS.

Risultati recenti: La sindrome VEXAS colpisce 1 su 4.269 uomini di età superiore ai 50 anni. Gli inibitori della Janus Kinase (ruxolitinib è il JAKi più efficace) e IL-6 sono gli immunosoppressori più efficaci contro l'iperinfiammazione. L'azacitidina induce la remissione in molti pazienti, ma solo pochi pazienti con MDS sono stati trattati. Il trapianto allogenico di cellule staminali è praticabile in pochi casi. Le infezioni sono la principale causa di morte. La prognosi rimane sfavorevole, con un tasso di mortalità a 5 anni del 18-40%. Riepilogo: In questo studio discutiamo le novità sulla sindrome VEXAS, i meccanismi patogenetici, i dati epidemiologici, i criteri e gli algoritmi diagnostici, le opzioni di trattamento e le complicanze. Ci auguriamo che questo lavoro migliori la comprensione di VEXAS.

Cont. Articoli medici sulle Malattie Autoinfiammatorie 2025

Raccomandiamo vivamente di arruolare i pazienti affetti da VEXAS nei registri e negli studi clinici, per migliorare la prognosi della VEXAS in futuro.

pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39470174/

Colite in un paziente con febbre mediterranea familiare: si tratta di morbo di Crohn o colite ulcerosa? Di Hoshi A, Shimodate Y, et al. 2024 Sep 18;5(1):e70013.

Sommario - Una donna di 24 anni è stata indirizzata al nostro ospedale per dolori articolari, febbre, dolori addominali e diarrea. Una colonscopia ha rivelato ulcere longitudinali con aspetto acciottolato in tutto il colon, indicative del morbo di Crohn. Tuttavia, il trattamento con acido 5-aminosalicilico, azatioprina e infliximab non è riuscito a ottenere la remissione clinica. Una colonscopia 5 mesi dopo ha rivelato una mucosa granulata diffusamente diffusa senza vascolarizzazione visibile, compatibile con colite ulcerosa attiva. Sulla base di queste modifiche seriali nelle lesioni del colon, abbiamo testato la paziente per le mutazioni del gene MEFV e abbiamo trovato le varianti E148Q e L110P nell'esone 2. La somministrazione di colchicina ha determinato una remissione clinica completa. La nostra esperienza suggerisce che drastici cambiamenti nelle caratteristiche dell'infiammazione del colon possono essere un indizio per la diagnosi di enterocolite associata a FMF. pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39295638/

Crescente importanza delle correlazioni genotipo-fenotipo associate a mutazioni genetiche comuni e rare del MEFV nei pazienti con FMF negli ultimi trent'anni

Di Yildirim, S.; Bekis Bozkurt, H.; Erguven, M. J. Clin. Med. 2025, 14, 712.

Sommario - Obiettivi: gli studi hanno dimostrato che alcune mutazioni, in particolare M694V, sono correlate all'insufficienza renale (RI) e/o all'amiloidosi (AA). Esistono dati limitati sulle mutazioni rare sulla gravità della malattia e sull'IR. Al giorno d'oggi, valutare le correlazioni genotipo-fenotipo nelle mutazioni rare è importante per comprendere meglio la FMF. Il nostro obiettivo era valutare i cambiamenti clinici, demografici e genetici, nonché le correlazioni genotipo-fenotipo nei pazienti pediatrici con FMF di oltre trent'anni, oltre all'importanza delle mutazioni rare. Metodo: in questo studio sono stati inclusi 2765 pazienti pediatrici con FMF. Risultati: Nell'ultimo decennio è stato osservato un aumento significativo delle mutazioni eterozigoti composte, E148Q het/hom, R202Q het/hom, mutazioni complesse e mutazioni rare. Conclusiones: potrebbe essere fuorviante per i medici presumere che le mutazioni, la cui frequenza è aumentata nel corso degli anni, siano clinicamente lievi. I tassi di IR e AA nelle mutazioni rare non sono inferiori a quelli osservati nelle mutazioni comuni. doi.org/10.3390/jcm14030712

Terminologia delle malattie e date di sensibilizzazione

Abbrev.	Sindromi autoinfiammatorie	Gene	Giornata di sensibilizzazione
TRAPS	Sindrome Periodica Associata al Recettore del Fattore di Necrosi Tumorale	TNFRSF1A	2 settembre
NOD2	Sindrome di Blau / Sindrome di Yao	NOD2 (CARD15)	3 settembre
PFAPA	Febbre Periodica con Aftosi, Adenite e Faringite	N/A	4 settembre
HA20	Aploinsufficienza A20	TNFAIP3	5 settembre
HIDS / MKD	Sindrome da iper IgD / Deficit Di Mevalonato Chinasi	MVK	6 settembre
malattia di Still AIGs	Malattia di Still Artrite idiopatica giovanile sistemica	N/A	7 settembre
CAPS	Sindromi periodiche associate alla criopirina:	NLRP3	9 settembre
MWS	Sindrome di Muckle-Wells	NLRP3	
FCAS	Sindrome autoinfiammatoria familiare da freddo	NLRP3	
NOMID CINCA	Malattia infiammatoria multisistemica a esordio neonatale Sindrome cronica infantile neurologica cutanea articolare	NLRP3	
FCAS2	Sindrome autoinfiammatoria familiare da freddo tipo 2	NLRP12	10 settembre
PAPA	Artrite piogenica, pioderma gangrenoso e acne	PSTPIP1	11 settembre
DADA2	Deficit di adenosina deaminasi di tipo 2	ADA2	15 settembre
FMF	Febbre Mediterranea Familiare	MEFV	17 settembre
SAPHO	Sindrome di Sinovite-Acne Pustolosa-Iperostosi-Osteite	N/A	19 settembre
PAIR	Pericardite acuta idiopatica ricorrente	N/A	25 settembre
uSAID	Malattia autoinfiammatoria sistemica non definita	N/A	29 settembre
Altre malattie autoinfiammatorie			
HS	Idrosadenite suppurativa	N/A	6-12 giugno
MB	Malattia di Behçet	N/A	20 maggio
CRMO CNO	Osteomielite cronica multifocale ricorrente Osteomielite cronica non batterica	N/A	ottobre

Associazioni affiliate alla FMF & AID



Italia



Spagna

Repubblica
Ceca

Georgia



Turchia



Regno Unito



Italia



Australia



Italia



Spagna



Cile



Argentina



El Salvador



Israele



Germania



Italia



Brasile



Tailandia



Marocco



Italia



Spagna



Medio Oriente



Francia