

DAS MAGAZIN FÜR AUTOINFLAMMATORISCHE ERKRANKUNGEN

ImmunAID Sonderausgabe



TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

Streamathon, Podcasts u.
Bildungsbroschüren

PATIENTEN- GESCHICHTEN

Patientengeschichten
aus aller Welt



PUBLIKATIONEN

Anhaltende AID-Bemühungen,
Ein Weg zu Mutterschaft

Dieses Magazin wird von der FMF & AID Global Association präsentiert.

Weitere Informationen finden Sie unter fmfandaid.org



IN DIESER AUSGABE

2. Inhaltsverzeichnis
3. Editorial
4. ImmunAID: Ein Forschungsprojekt
8. FMF & AID Streamathon und Artikel aus unserem Shop
9. Aufklärungsbroschüren
10. Patienteninterviews
13. Patientenreise: Matías mit NOMID (Kolumbien)
15. Patientenreise: Tamara mit FMF (Argentinien)
17. Autoinflammation entschlüsselt und darüber hinaus
18. Der anhaltenden Kampf
19. Der Weg einer FMF-Patientin zur Mutterschaft
21. Neue medizinische Publikationen
25. Krankheitsterminologie und Aufklärungsdaten

Redaktionsteam



Malena Vetterli
Chefredakteurin und Autorin



Ellen Cohen
Autorin, Englisch



Kevin Vetterli
Design



Süreyya Der, Deutsch



Audrey Zagouri, Französisch



Maria Di Marco, Italienisch

Haftungsausschluss: Die in diesem Magazin enthaltenen Patientengeschichten wurden der FMF & AID Global Association freiwillig zur Verfügung gestellt und werden mit der Zustimmung und Erlaubnis der Patienten/Eltern veröffentlicht.

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

FMF & AID freut sich, die erste Ausgabe unseres Magazins für 2025 zu veröffentlichen. Diese Ausgabe berichtet über unsere Teilnahme an ImmunAID, einem bahnbrechenden Projekt, das 2018 ins Leben gerufen wurde und darauf abzielte, die Diagnose und das Verständnis systemischer autoinflammatorischer Erkrankungen zu verbessern. Nach sechs Jahren engagierter Arbeit ist diese Initiative nun abgeschlossen, und wir sind unglaublich dankbar, dass wir mit diesem Projekt zusammenarbeiten durften. Ich möchte meinen aufrichtigen Dank an Prof. Bruno Fautrel und INSERM aussprechen, dass sie uns in das Projekt einbezogen und die Bedeutung der Einbindung von Patienten in die autoinflammatorische Forschung anerkannt haben. Ebenso möchte ich die herausragende Unterstützung von Emna Chabaane und Frédéric Peyrane würdigen.

In dieser Ausgabe werfen wir einen genaueren Blick auf die ImmunAID-Initiative und heben deren Auswirkungen hervor. Außerdem stellen wir unsere Podcast-Reihe vor, die weiterhin die Erfahrungen von Patienten und die Erkenntnisse von Experten in den Mittelpunkt rückt. Wir blicken auch auf unseren Streamathon zum Rare Disease Day zurück, bei dem wir Patienten, ihre Familien und die Öffentlichkeit über seltene autoinflammatorische Erkrankungen zusammengebracht haben.

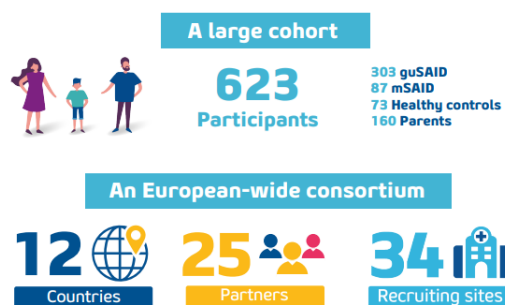
Autoinflammatorische Patienten stehen weiterhin vor enormen Herausforderungen – lange diagnostische Verzögerungen, mangelnder Zugang zu Spezialisten und begrenzte Behandlungsmöglichkeiten. Wir gehen diese kritischen Themen mit unseren Informationsbroschüren an, die als wichtige Ressource dienen, um Wissenslücken zu schließen und sowohl Patienten als auch medizinisches Fachpersonal zu stärken. Diese Broschüren sind nur eine von vielen Maßnahmen, mit denen wir weiterhin das Bewusstsein schärfen und uns für eine bessere Versorgung einsetzen.

Diese Ausgabe enthält auch die Geschichten einiger Patienten, die persönliche Einblicke in die Realität des Lebens mit einer autoinflammatorischen Erkrankung geben. Außerdem präsentieren wir einen Überblick über aktuelle Forschungsergebnisse und Publikationen, damit unsere Community über die neuesten wissenschaftlichen Fortschritte informiert bleibt. Wir bleiben verpflichtet, uns weiterhin zu engagieren. Durch Zusammenarbeit, Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit setzen wir uns dafür ein, das Leben derjenigen zu verbessern, die von diesen seltenen Erkrankungen betroffen sind. Vielen Dank, dass Sie Teil dieser Reise mit uns sind – gemeinsam sind wir stärker.

Herzlichst, Malena Vetterli, Gründerin und Geschäftsleiterin, FMF & AID Global Association

ImmunAID: Ein Forschungsprojekt zu autoinflammatorischen Erkrankungen

FMF & AID freut sich bekannt zu geben, dass das ImmunAID-Projekt (immunaid.fr/), das von der EU finanziert und von INSERM (einer öffentlichen Forschungsorganisation in Frankreich) geleitet wurde, nach sechs Jahren engagierter Forschung offiziell abgeschlossen ist. Diese ehrgeizige Initiative konzentrierte sich darauf, mehr über systemische autoinflammatorische Erkrankungen (SAIDs) zu erfahren, die häufig missverstanden und fehldiagnostiziert werden. FMF & AID war die einzige Patientenorganisation, die mit diesem Projekt zusammenarbeitete. Unsere Rolle umfasste die Verbreitung von Informationen, Kommunikation und die Rekrutierung von Patienten an 11 europäischen Standorten. Unsere Zusammenarbeit half dabei, sicherzustellen, dass diese umfangreiche europäische Studie eine vielfältige Gruppe von autoinflammatorischen Patienten rekrutierte, die an diesem Programm teilnehmen konnten.



Unerfüllte Bedürfnisse

Autoinflammatorische Patienten haben häufig zahlreiche Symptome, die jeden Teil des Körpers betreffen können, was zur Komplexität

dieser Erkrankungen beiträgt. Im Gegensatz zu Autoimmunerkrankungen, bei denen Autoantikörper zur Diagnose und Therapieplanung verwendet werden, haben autoinflammatorische Erkrankungen nur wenige bis keine spezifischen Biomarker. Der typische Patient wird möglicherweise auf Entzündungsmarker wie CRP, ESR, SAA und Zytokine getestet, jedoch zeigen viele keine Erhöhungen, abhängig von der Testzeit, genetischen Varianten usw., was die Spezifität einer autoinflammatorischen Diagnose erschwert.

Stattdessen muss der Arzt einen klinischen Ansatz verwenden, der auf einer detaillierten Anamnese basiert, um das Muster und die Zyklen der Symptome im Zusammenhang mit Krankheitsschüben vollständig zu verstehen. Diese Datenerhebung kann für Ärzte aufgrund von Zeitbeschränkungen und mangelndem Verständnis für seltene Erkrankungen des angeborenen Immunsystems eine Herausforderung darstellen.

Oft wird bei Patienten fälschlicherweise eine Infektion vermutet, und im Durchschnitt erhalten sie bis zu fünf unzureichende Behandlungen, bevor die richtige Diagnose gestellt wird. Diese Verzögerung kann bei SAID-Patienten, die ernsthaft erkrankt sind, enorme Auswirkungen auf ihre langfristige Gesundheit, das Vertrauen in das Gesundheitssystem und die Lebensqualität haben.

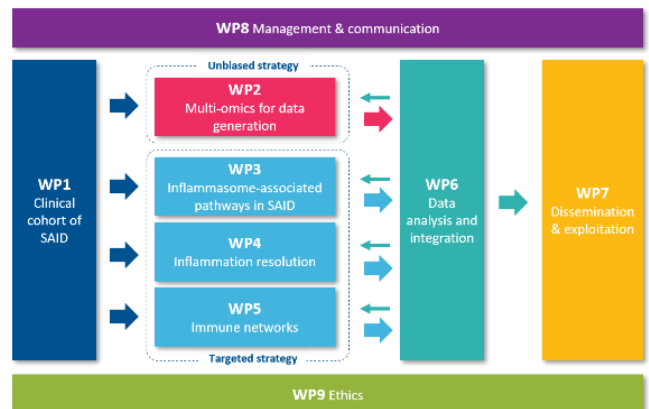
Fs. ImmunAID: Ein Forschungsprojekt zu autoinflammatorischen Erkrankungen

Das Ziel des Projekts war es, die Kluft zwischen Forschung und klinischer Anwendung bei autoinflammatorischen Erkrankungen zu überbrücken und so sowohl der medizinischen Gemeinschaft als auch den Patienten zu helfen. Dabei wurden innovative Techniken und zentrale Konzepte in alle Arbeitspakete integriert:

- Charakterisierung potenzieller pathogener Signalwege in verschiedenen Phasen des Entzündungsprozesses – von der Entstehung bis zur Auflösung.
- Untersuchung der Entzündungswege auf verschiedenen biologischen Ebenen – vom molekularen Niveau über Zellen und Gewebe bis hin zu gesamten Organismen.
- Einsatz von Modellierungstechniken mithilfe von Bioinformatik, Biostatistik und mathematischen Ansätzen (Big-Data-Ansatz), um neue diagnostische Biomarker und Krankheitsklassifikationen abzuleiten und zu identifizieren.

ImmunAID-Rahmenwerk

Um sicherzustellen, dass diese zentralen Ziele eingehalten wurden, wurde die ImmunAID-Initiative mit einem soliden Rahmen konzipiert, der eine Vielzahl wissenschaftlicher Details für bestmögliche Ergebnisse erfasst. Die Arbeit wurde in mehrere zentrale Arbeitspakete mit den nachfolgend beschriebenen Zielen unterteilt.



Arbeitspaket 1: Klinische Kohorte

Ziel - Aufbau einer umfangreichen Sammlung von Proben und zugehörigen klinischen Daten von undiagnostizierten SAID-Patienten (und deren Eltern), monogenen SAID-Patienten und gesunden Spendern nach einem streng einheitlichen Verfahren als Voraussetzung für weitere biologische und rechnergestützte Analysen.

Arbeitspaket 2: Multi-Omics

Ziel - Erstellung eines Omics-Datensatzes und möglicherweise Identifizierung neuer Biomarker, die als Ziel für zukünftige medikamentöse Eingriffe dienen könnten.

Arbeitspaket 3: Inflammasom-assoziierte Signalwege

Ziel - Das Spektrum der Funktionen, Dysfunktionen und des Biomarker-Potenzials der Inflammasom-Komplexe bei SAID zu bewerten. Durch die Korrelation mit Omics-Daten aus Arbeitspaket 2 sollen weitere inflammasom-assoziierte Muster identifiziert werden.

Fs. ImmunAID: Ein Forschungsprojekt zu autoinflammatorischen Erkrankungen

Paket 4: Auflösung der Entzündung

Ziel - Ein Netzwerk von Lipidmediatoren, biosynthetischen Signalwegen und funktionalen Effekten bei SAID-Patienten zu charakterisieren und potenzielle Abnormalitäten im Prozess der Entzündungsauflösung zu identifizieren.

Paket 5: Immunnetzwerke

Ziel – Erkenntnisse über individuelle Entzündungsfaktoren zu gewinnen, durch die Profilierung löslicher Faktoren (z. B. Zytokine, Alarmins usw.) und spezifischer Immunzellen (z. B. NK-Zellen, Tregs) sowie die Charakterisierung von Proteinstrukturen und -modifikationen.

Paket 6: Datenanalyse und Integration

Ziel – Die neuesten Methoden der Bioinformatik, statistischen Modellierung, maschinellen Lernens und Deep Learning werden auf die ImmunAID-Datensätze angewendet (über WP1, WP2 und WP5 hinweg).

Paket 7: Verbreitung und Nutzung

Ziel - Die Forschungsergebnisse sollen angemessen für Patienten aufbereitet werden, mit dem Fokus auf die Auswirkungen der Inflammasomen bei SAIDs.

Paket 8: Management und Kommunikation

Ziel – Strenge Managementverfahren werden implementiert, um den Fortschritt des Projekts

zu steuern, Risiken vorherzusehen und die Erreichung der Projektziele sicherzustellen.

ImmunAID Einfluss

Obwohl das Projekt abgeschlossen ist, werden die endgültigen Daten und Ergebnisse in den nächsten Monaten des Jahres 2025 veröffentlicht. FMF & AID freut sich darauf, diese Informationen mit unseren Patientengemeinschaften zu teilen.



ImmunAID - Rückblick auf das, was wir gelernt haben

Was sind SAIDs?

Systemische autoinflammatorische Erkrankungen (SAIDs) sind eine Gruppe seltener Erkrankungen, die wiederkehrende Episoden von Entzündungen verursachen. Die Symptome sind unterschiedlich und einzigartig für jeden Patienten: Fieber, Bauchschmerzen und andere gastrointestinale Beschwerden, Kopfschmerzen, Hautausschläge, Augenprobleme, Gelenkschmerzen und Schwellungen, Myalgien, Müdigkeit, Peritonitis, Perikarditis usw. Autoinflammation kann Menschen jeden Alters, Geschlechts und jeder Ethnie betreffen, und aufgrund von alten und modernen Migrationsmustern sind Patienten weltweit zu finden. Während es Behandlungen gibt, existieren KEINE Heilungen für diese Erkrankungen.

Warum sind SAIDs schwer zu diagnostizieren?

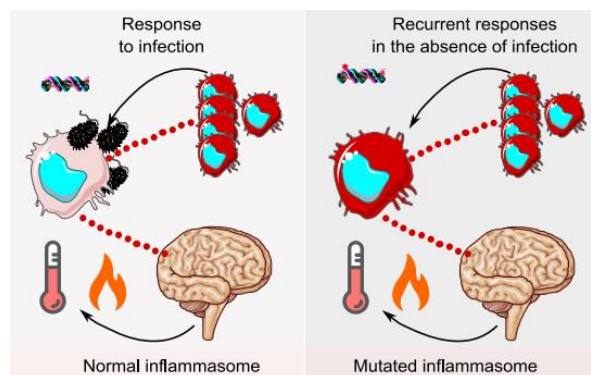
- Komplexe klinische Präsentation, die bei jedem Patienten einzigartig ist
- Die Krankheit kann sich im Laufe der Zeit entwickeln und im Alter anders auftreten
- Familienmitglieder mit derselben Krankheit zeigen unterschiedliche Symptome
- Patienten haben möglicherweise keine erhöhten Entzündungsmarker
- Monogene Mutationen können während genetischer Tests möglicherweise nicht nachgewiesen werden

- Zu den häufigsten autoinflammatorischen Genen gehören MEFV (FMF), NLRP3 (CAPS), NLRP12 (FCAS2), NOD2 (Yao- und Blau-Syndrom), MVK (MKD), TNFRSF1A (TRAPS), TNFAIP3 (HA20) usw.

Durchschnittliche Zeit bis zur Diagnose: 3 Jahre für pädiatrische Patienten und 14 Jahre für erwachsene Patienten.

Was ist das Inflammasom?

Das Inflammasom, das bei bestimmten autoinflammatorischen Erkrankungen dysreguliert ist, spielt eine zentrale Rolle im komplexen Überwachungs- und Sensorsystem des Körpers, das bei Infektionen oder durch Krebszellen aktiviert wird. Es ist verantwortlich für die Aktivierung entzündlicher Reaktionen und den Zelltod. Gene, die diese Sensoren kodieren, verursachen das Familiäre Mittelmeerfieber (FMF), das Cryopyrin-assoziierte Periodensyndrom (CAPS) und das PAPA-Syndrom. Weitere Informationen: immunaid.fr/images/PDF/Legacy_inflammasome_v1.pdf



Quelle/Grafiken: ImmunAID

FMF & AID Streamathon, neue Produkte und Sensibilisierung

Der Tag der seltenen Krankheiten stellt sicher, dass die Stimmen derjenigen, die weltweit mit einer seltenen Krankheit leben, Gehör finden. Vom 27. Februar bis 2. März kehrte der FMF & AID Streamathon zurück und wurde rund um die Uhr live gestreamt, um Spenden zu sammeln und das Bewusstsein für AID zu stärken.

Chris Walker, weiß aus erster Hand, wie es ist, ohne Unterstützung oder Verständnis aufzuwachsen. Er setzt sich mit Leidenschaft für andere ein und veranstaltet jedes Jahr eine Vielzahl von Aktivitäten, um die Zuschauer zu engagieren – alles, um das Bewusstsein zu schärfen und Spenden für FMF & AID zu sammeln. Die mit dem Streamathon verknüpfte Spendenaktion ermöglichte es Unterstützern, direkt zu spenden, um Kindern mit autoinflammatorischen Krankheiten zu helfen.

Für den Tag der Seltenen Erkrankungen 2025 wurde unsere Botschaft mit unseren "I'm Rare"-Produkten, die die Maskottchen von FMF & AID zeigen, verstärkt:



JJ, der Superhund, der die Kinder mit seinen inspirierenden Geschichten begeistert.

Dr. Sharpie, der Shar-Pei-Arzt, der das familiäre Shar-Pei-Fieber, eine Form des FMF bei Hunden repräsentiert, erinnert uns daran, dass das familiäre mediterrane Fieber mehr betrifft als nur den Menschen.



Jeder Kauf unseres "I'm Rare"-Produkte hilft, unsere Öffentlichkeitsarbeit zu unterstützen und das Bewusstsein zu verbreiten. Egal, ob Sie beim Streamathon dabei waren, Produkte gekauft haben oder unsere Beiträge geteilt haben, wir schätzen es sehr.

Der Rare Disease Day am 28. Februar 2025 brachte erneut alle zusammen, um unsere Sache zu unterstützen, Resilienz zu zeigen und zu demonstrieren, dass selten nicht unsichtbar ist. So können Sie unsere Arbeit unterstützen:

- ✓ Sehen Sie sich die aufgezeichneten Streamathon-Patienteninterviews an (S. 10-12)
- ✓ Spenden Sie an unsere Spendenaktion: streamlabscharity.com/@reds.../rare-disease-day-2025
- ✓ Kaufen Sie Artikel aus unserem Shop www.zazzle.ch/kollektionen/rare_disease_awareness-119156308160487760

Neue Informationsbroschüren

Bei FMF & AID verstehen wir, dass Wissen Macht ist – besonders für diejenigen, die mit autoinflammatorischen Erkrankungen leben. Der Zugang zu klaren, zuverlässigen und patientenfreundlichen Informationen kann einen großen Unterschied im Verständnis und im Umgang mit diesen Erkrankungen machen. Wir freuen uns, die Ergänzung mehrerer neuer Broschüren in unserer Online-Ressourcenbibliothek bekannt zu geben. Diese Broschüren bieten wichtige Informationen zu verschiedenen autoinflammatorischen Erkrankungen und Behandlungsmanagement für Patienten, Eltern und medizinische Fachkräfte.

Die bereitgestellten Informationen wurden von Prof. Dr. Jürgen Rech, Leiter des spezialisierten Autoinflammatorischen Referenzzentrums in Erlangen sorgfältig geprüft und bestätigt. Seine Expertise stellt sicher, dass diese Broschüren genaue, aktuelle und wertvolle Informationen zur Patientenversorgung bieten. Neue Ergänzungen beinhalten:

Familiales Mittelmeerfieber (FMF) – Ein Leitfaden zur häufigsten autoinflammatorischen Erkrankung, der Symptome, Diagnose und Behandlungsmöglichkeiten abdeckt.

Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome (CAPS) – Ein Überblick über diese seltene Erkrankung, die FCAS, das Muckle-Wells-Syndrom und NOMID/CINCA umfasst.

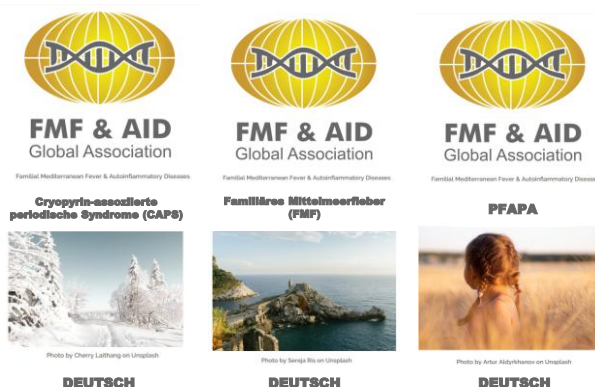
TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS) – Eine Informationsquelle zum Verständnis dieser komplexen Erkrankung, die sich durch langanhaltende, wiederkehrende Schübe äußert.

Periodisches Fieber, aphthöse Stomatitis, Pharyngitis und Adenitis (PFAPA) – Ein häufiges periodisches Fiebersyndrom, das vor allem Kleinkinder betrifft.

Schmerztherapie – Eine entscheidende Ressource für autoinflammatorische Patienten, die mit Schmerzen kämpfen.

FMF & AID arbeitet derzeit an weiteren Broschüren, um unsere Sammlung an Lehrmaterialien weiter auszubauen. Alle Broschüren sind kostenlos erhältlich und auf unserer Website unter der Rubrik „Publikationen“ zu finden: www.fmfandaid.org.

Wir ermutigen alle in unserer Community (Patienten, Pflegekräfte und medizinisches Fachpersonal), diese Ressourcen zu nutzen und mit anderen zu teilen. Durch Sensibilisierung und Aufklärung hoffen wir, das Wissen über diese Krankheiten zu erweitern und Betroffene zu unterstützen.



Patienteninterviews

Während des FMF & AID Streamathons interviewte Chris Patienten und Eltern, die ihre Erfahrungen mit der Diagnose, dem Zugang zur Behandlung und ihrer medizinischen Reise teilten.

Sara, eine junge Patientin mit FMF

Sara wurde in ihrer Kindheit durch einen Gentest mit familiärem Mittelmeerfieber (FMF) diagnostiziert. Eine der größten Herausforderungen, die sie hatte, war der Übergang von der pädiatrischen Versorgung zur Erwachsenenversorgung. Sie konsultierte viele Ärzte, bis sie schließlich einen fand, der sie unterstützte und für sie eintrat. Darüber hinaus war es besonders schwierig für sie, als kaukasisch-amerikanische Patientin mit FMF diagnostiziert zu werden, statt wie üblich aus dem mediterranen Raum zu stammen. Trotz dieser Hindernisse war eines der lohnendsten Erlebnisse ihrer Reise, ihre beste Freundin durch die FMF & AID Selbsthilfegruppen kennenzulernen.

Sehen Sie sich Saras Interview an:
www.youtube.com/watch?v=vGqpQZDWvhk

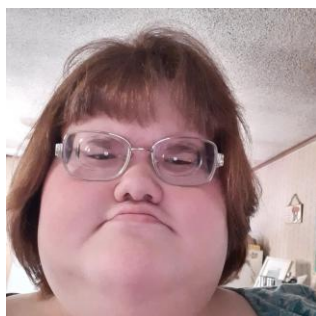


Foto vom Patienten zur Verfügung gestellt

Ludmila, Mutter von Oleksii, einem Patienten mit MKD

Ludmila und ihr Sohn Oleksii stammen aus der Ukraine und wurden aufgrund des anhaltenden Krieges gezwungen, ins Ausland zu fliehen. Sie leben jetzt in Ungarn. Oleksii, der jetzt 35 Jahre alt ist, wurde erst im Alter von 30 Jahren mit MKD diagnostiziert. Leider litt er aufgrund jahrelang unbehandelter Krankheit unter zwei Schlaganfällen, die ihn geistig behinderten. Seit er mit einer biologischen Behandlung begonnen hat, sind seine Symptome gut kontrolliert. Sein Wohlbefinden ist jedoch jetzt ernsthaft gefährdet, da die Medikamente (Kineret/Anakinra) zur Neige gehen. Ludmila fürchtet die verheerenden und potenziell tödlichen Folgen, die dies für ihren Sohn haben könnte. Falls jemand Hilfe leisten kann, bitte Kontakt aufnehmen unter: info@fmfandaaid.org.

Sehen Sie sich Ludmilas Interview an:
www.youtube.com/watch?v=PPzc6ekdTNE



Foto vom Patienten zur Verfügung gestellt

Fs. Patienteninterviews

Gaby, eine Patientin mit uSAID

Gaby, eine Gesundheitsarbeiterin, wurde mit uSAID (undifferenzierte systemische autoinflammatorische Erkrankung) diagnostiziert. Sie kam erstmals über die Hotline von FMF & AID in Kontakt, wo sie wertvolle Unterstützung im Umgang mit ihrer Erkrankung erhielt. Durch die Selbsthilfegruppen fand sie eine Gemeinschaft und fühlte sich nicht mehr allein. Sie war überrascht zu erfahren, dass alle Ressourcen, die FMF & AID bereitstellt, kostenlos sind, und dieser Zugang war für sie mental und emotional eine große Hilfe.

Sehen Sie sich Gabys Interview an:
www.youtube.com/watch?v=sn_Nc_VSdM



Foto vom Patienten zur Verfügung gestellt

Monica, Mutter eines Kindes mit FMF

Monica ist die Mutter eines fünfjährigen Kindes, das mit FMF diagnostiziert wurde. Sie schilderte die Herausforderungen, die sie als Mutter beim Eintreten für ihren Sohn erlebte, sowie die Hürden, die sie überwinden musste, bevor er schließlich ernst genommen, korrekt diagnostiziert und behandelt wurde. Kürzlich zeigte ein weiteres ihrer Kinder Symptome und wurde ebenfalls mit FMF diagnostiziert. Ihre Reise als Mutter inspirierte sie, ein Buch mit dem Titel Searching for a Zebra (Auf der Suche nach einem Zebra) zu schreiben, in dem sie ihre Erfahrungen im Umgang mit dem Gesundheitssystem und dem Kampf um Antworten schildert.

Sehen Sie sich Monicas Interview an :
youtu.be/QFMI4ImFPy8



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Fs. Patienteninterviews

Rachel, eine Patientin mit MKD

Rachel ist eine Patientin mit MKD und leitet außerdem die Patientenorganisation RACC-UK im Vereinigten Königreich. Sie teilte ihre Erfahrung, mit der Krankheit aufzuwachsen und mehrere Fehldiagnosen zu durchlaufen. Obwohl eine autoinflammatorische Erkrankung erstmals vermutet wurde, als sie acht Jahre alt war, standen damals weder genetische Tests noch Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. Erst mit 16 Jahren konnte sie in den Niederlanden einen genetischen Test machen und eine korrekte Diagnose erhalten.

Sehen Sie sich Rachels Interview an : www.youtube.com/watch?v=fQEREBgOmXI



Foto vom Patienten zur Verfügung gestellt

Debbie, eine Patientin mit FMF

Trotz der Symptome seit ihrem 16. Lebensjahr wurde Debbie erst im Erwachsenenalter korrekt mit Familiärem Mittelmeerfieber diagnostiziert. Ihr Weg war durch zusätzliche gesundheitliche Probleme kompliziert, und leider haben viele Ärzte ihre Symptome abgetan oder ihnen andere Ursachen zugeschrieben. Sie sprach über die Frustration, nicht ernst genommen zu werden, und die Herausforderungen, die richtige Behandlung zu erhalten.

Sehen Sie sich Debbies Interview an: www.youtube.com/watch?v=VI3axHwloo0



Foto vom Patienten zur Verfügung gestellt

Diese kraftvollen Geschichten erinnern uns daran, warum Lobbyarbeit, Aufklärung und Unterstützung für die autoinflammatorische Gemeinschaft entscheidend sind. Durch geteilte Erfahrungen setzen wir uns weiterhin für ein besseres Verständnis, schnellere Diagnosen und verbesserten Zugang zu Behandlungen für alle Patienten ein.

Patientenreise: Matías mit NOMID (Kolumbien)



Mein Sohn Matías, wurde in Medellín, Kolumbien, geboren. Seine Geschichte begann, als er 13 Monate alt war und 6 Tage lang mit 39°C fieberte. Ich brachte ihn ins Krankenhaus, aber wir wurden wieder nach Hause geschickt, da das Fieber keine anderen Symptome begleitete.

Zehn Tage später begann er verzweifelt zu weinen und bekam erneut Fieber, das mit keiner rezeptfreien Medikation gesenkt werden konnte. Ich brachte ihn ins Krankenhaus, wo Bluttests gemacht wurden. Die Ergebnisse zeigten, dass sein CRP und seine Sedimentation erhöht waren. Daraufhin beschlossen die Ärzte, ihn in ein Spezialkrankenhaus zu überweisen, wo er einen ganzen Monat lang stationär behandelt wurde. Zum Glück gelang es den Ärzten, sein Fieber zu kontrollieren, nachdem sie eine Lumbalpunktion durchgeführt und festgestellt hatten, dass er eine aseptische Meningitis hatte.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Nach diesem langen Monat konnten wir endlich nach Hause. Doch innerhalb von anderthalb Monaten begann mein Sohn erneut, Beinsschmerzen zu haben und Fieber zu bekommen, also kehrten wir ins Krankenhaus zurück. Sein Rheumatologe und Neurologe beschlossen, weitere Untersuchungen auf der Suche nach einer Diagnose durchzuführen. Diese Untersuchung verzögerte sich jedoch aufgrund neuer Symptome, da er unter anderem einen Hautausschlag, Gelenkentzündungen und Reizbarkeit entwickelte. Wieder hatte er Meningitis, doch die Ärzte konnten den Grund nicht herausfinden und entschieden sich, ihn täglich mit Steroiden zu behandeln. Über viele Monate hinweg war seine Entzündung mit dieser Behandlung gut kontrolliert.

Zwei Jahre später wurden wir gebeten, in die Rheumatologieabteilung des Krankenhauses zurückzukehren, damit sie eine Blutprobe entnehmen und nach Spanien senden konnten, wo ein Ärzteausschuss den Fall meines Sohnes überprüfen würde.

Nach langer Wartezeit auf die Ergebnisse wurde schließlich festgestellt, dass er ein Patient mit einer seltenen Krankheit namens NOMID war. Gleichzeitig wurde uns mitgeteilt, dass das Medikament, das meinem Sohn helfen könnte, noch nicht im Invima-Register in Kolumbien verfügbar war.

Fs. Matías mit NOMID (Kolumbien)



Wir nahmen Kontakt zu einem Gesundheitsmanagement-Vertreter für rechtlichen Schutz auf, der uns half, einen umfassenden Antrag auf Zugang zu diesem Medikament zu stellen. Nach drei Monaten erzielten wir Erfolg. Als Matías mit Canakinumab begann, entdeckten die Ärzte, dass die Dosis, die er erhielt, nicht hoch genug war, um seine Entzündung zu kontrollieren, da er eine Bluttransfusion und eine weitere Lumbalpunktion benötigte. Es wurde dann beschlossen, seine Dosis zu erhöhen. Heute ist er 8 Jahre alt und musste seit über einem Jahr nicht mehr ins Krankenhaus. Wir sind so dankbar, dass seine Krankheit endlich gut kontrolliert wird.

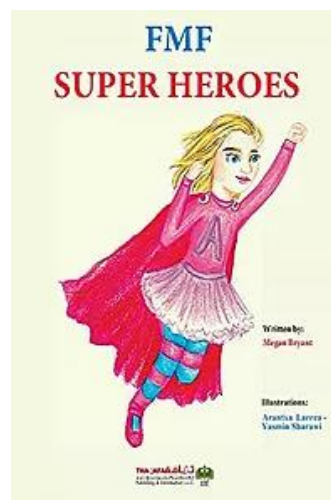
Ich bin FMF & AID für die ganze Unterstützung und Anleitung, die sie uns in den letzten vier Jahren gegeben haben, sehr dankbar. Dies hat unserer Familie geholfen, die Krankheit unseres Kindes besser zu verstehen. Ich schätze FMF & AID auch sehr dafür, dass sie den genetischen Test ermöglicht und die Kosten übernommen haben, was letztlich zur Diagnose von Matías' NOMID beigetragen hat.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt



Das Buch kann auf [Amazon](#) gekauft werden. 20% der gesamten Erlöse aus dem Verkauf des Buches werden großzügig an den medizinischen Fonds der FMF & AID Global Association gespendet.



Das pädagogische Kinder-E-Book "FMF-Superhelden" ist in [Englisch](#), [Deutsch](#), und [Arabisch](#) erhältlich. Dieses Buch ist hervorragend für Kinder jeden Alters geeignet. Der Kauf einer Kopie unterstützt auch die Arbeit der FMF & AID Global Association.

Patientenreise: Tamara mit Familiärem Mittelmeerfieber (Argentinien)



Meine Tochter Tamara wurde mit 35 Wochen geboren. Sie ist die Jüngste von drei Schwestern und schon ab ihrem ersten Lebensmonat weinte sie ständig, und wir wussten nicht, warum. Mit acht Monaten begann sie, Fieberepisoden ohne Anzeichen einer Infektion zu haben. Ihr Kinderarzt meinte, das sei normal, da sie ihre Immunität aufbaue. Im Alter von vier Jahren hatte sie eine schwere Fieberepisode, die zu ihrer ersten Hospitalisierung führte. Sie erbrach sich, verlor die Kraft in ihren Armen und Beinen, konnte verbal nicht erklären, was mit ihr passierte, und wollte nur schlafen. Die Laborergebnisse aus dem Krankenhaus waren nicht eindeutig, und die Ärzte sagten, dass es zu viele Symptome gab, um eine einzige Krankheit zu diagnostizieren.

Im Laufe der Zeit hatte sie alle drei Monate wiederkehrende Episoden, begleitet von Fieber, Erbrechen, Kraftlosigkeit und Beinschmerzen, die sie am Gehen hinderten. Ihre Ärzte, die ihre Symptome nicht verstanden, sagten uns, dass sie weiter untersucht werden müsse und andere Spezialisten hinzugezogen werden sollten.

Wir besuchten viele Krankenhäuser, sahen viele Ärzte, ließen zahlreiche Tests durchführen, aber es gab keine Antworten. Verzweifelt begannen wir, online nach Informationen zu suchen, da unsere Familie während dieser diagnostischen Odyssee eine sehr schwierige Zeit durchmachte.

Tamara war mehr als 15 Mal stationär im Krankenhaus aufgenommen, und trotzdem stellte der Arzt immer wieder ihre Symptome infrage und sagte, sie müsse ihre Krankheit erfinden. Der gleiche Arzt begann mir vorzuwerfen, meine Tochter mit Lügen zu füttern, was mich ein ganzes Jahr lang zweifeln ließ, ob das, was mit ihr geschah, wirklich real war. Sie war so empfindlich, dass ich sie nicht noch weiteren medizinischen Untersuchungen aussetzen wollte. Trotz ihrer Symptome hielten wir sie von den Ärzten fern und suchten während ihrer Krankheitsphasen keine medizinische Hilfe, um sie zu schützen.

Leider erlitt sie einen weiteren schweren Schub, der einen Krankenhausaufenthalt erforderte. Zum Glück erhielt sie während ihres Aufenthalts Schmerz- und fiebersenkende Medikamente sowie intravenöse Kortikosteroide, obwohl man noch nicht wusste, welche Krankheit sie hatte.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Fs. Tamara mit Familiärem Mittelmeerfieber (Argentinien)



Enttäuschenderweise unterstützte der Sozialdienst keinen Gentest, aber zum Glück stießen wir auf ALAPA (die argentinische Allianz der Patienten mit seltenen Krankheiten), und mit ihrer Hilfe konnten wir den ersten Gentest für unsere Tochter durchführen lassen.

Die Tests bestätigten, dass Tamy an Familiärem Mittelmeerfieber (FMF) leidet, aber selbst mit dieser neuen Diagnose gab es keinen Arzt, der sie behandeln wollte. Außerdem wussten die Ärzte nicht, wie sie die genetischen Ergebnisse interpretieren sollten, und sie hatten keine Kenntnisse über FMF. Wieder fühlten wir uns verlassen, und ich hatte Angst um das Wohl meiner Tochter und sorgte mich, dass sie eines Tages dauerhaft nicht mehr gehen könnte.

Wieder wandten wir uns an soziale Medien, um Informationen und Unterstützung zu finden, und diesmal stießen wir auf die FMF & AID Global Association. Ich kontaktierte sie, und schon im ersten Gespräch fühlten wir uns endlich verstanden, was medizinisch mit unserer Tochter geschah. Man riet uns, einen Facharzt außerhalb unserer Stadt aufzusuchen, etwa zwei Stunden entfernt, damit Tamy eine spezialisierte Behandlung erhalten konnte.

Da sie auf Colchicin nicht ansprach, begann sie vor einem Jahr mit der Behandlung mit ILARIS. Es war nicht einfach, dieses teure Medikament zu bekommen, da der Sozialdienst sich weigerte, die Kosten zu übernehmen.

Wir sahen uns gezwungen, Anwälte zu beauftragen, um die Rechte unserer Tochter auf Zugang zu diesem lebensrettenden Biologikum zu verteidigen.

Obwohl wir wissen, dass die Krankheit nicht heilbar ist, sind ihre Schübe unter dieser Behandlung milder geworden. Wir sind Malena von FMF & AID dankbar für ihre Unterstützung, die unsere Diagnosestory verkürzt hat, indem sie uns so wunderbare autoinflammatorische Experten empfohlen hat, die sich um die Gesundheit meiner Tochter kümmern.

Trotz der schlechten Erfahrungen, die schmerzhaft Erinnerungen hinterlassen haben, sind wir so glücklich, dass unsere Tochter endlich die richtige Diagnose und Behandlung erhalten konnte.



Foto von den Eltern zur Verfügung gestellt

Autoinflammation entschlüsselt und darüber hinaus

Die FMF & AID Global Association freut sich, ihre neue Podcast-Serie „Autoinflammation entschlüsselt und darüber hinaus“ vorzustellen, moderiert von Ellen Cohen. In dieser Serie werden autoinflammatorische Erkrankungen und verwandte Themen behandelt, mit Gesprächen mit Experten, Ärzten, Patientenvertretern und Patienten.

Professor Seth Masters

In der ersten Episode spricht FMF & AID mit Prof. Seth Masters, Leiter des Zentrums für angeborene Immunität und Infektionskrankheiten am Hudson Institute in Australien. Er teilt sein Fachwissen zur angeborenen Immunität und deren Verbindung zu autoinflammatorischen Erkrankungen.

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

In unserer zweiten Episode spricht FMF & AID mit Sharon Kensell, Gründerin und Vorsitzende der Australischen Organisation und leidenschaftliche Patientensprecherin. Sie erzählt von ihrem Weg mit Familiärem Mittelmeerfieber und ihrem Engagement für die Aufklärung und Unterstützung der australischen Gemeinschaft.

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


In unserer dritten Episode spricht FMF & AID mit Rachel Rimmer, Gründerin und Vorsitzende von RACC-UK (Großbritannien). Sie teilt ihre Erfahrungen als Patientensprecherin und spricht über die Herausforderungen beim Aufbau einer unterstützenden Gemeinschaft für Betroffene mit autoinflammatorischen Erkrankungen.

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

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

YouTube: www.youtube.com/watch?v=UgCG6GYAPcg&t=6s



 Bleiben Sie dran für weitere aufschlussreiche Gespräche!

Einen Arzt finden, der autoinflammatorische Erkrankungen versteht

Für Patienten mit systemischen autoinflammatorischen Erkrankungen (SAIDs) ist die richtige Diagnose und Behandlung oft eine lange und frustrierende Reise. Im Gegensatz zu bekannteren Erkrankungen sind diese Krankheiten vielen Gesundheitsexperten nach wie vor weitgehend unbekannt, was es den Patienten erschwert, einen Facharzt oder Hausarzt zu finden, der ein grundlegendes Verständnis für diese seltenen und komplexen genetischen Erkrankungen hat.

Eine weit verbreitete Herausforderung

Viele Patienten berichten von jahrelangen Fehldiagnosen und verzögerter Behandlung, da SAIDs nicht im medizinischen Lehrplan enthalten sind. Spezialisten verwechseln die Symptome oft mit Infektionen oder Autoimmunerkrankungen. Dies führt dazu, dass Patienten unnötige Tests durchlaufen und von Arzt zu Arzt gehen müssen. Bei schweren Krankheitsverläufen kann dies zu irreversiblen Organschäden, chronischen Schmerzen und einer erheblichen Beeinträchtigung der Lebensqualität führen.

Bewusstsein Schaffen: Unser Beitrag

Bei FMF & AID erkennen wir die Dringlichkeit der Diagnose von SAIDs und setzen uns dafür ein, die medizinische Gemeinschaft und Patienten aufzuklären. Dazu haben wir eine Reihe von Broschüren entwickelt, die von einem anerkannten Spezialisten geprüft wurden.

- FMF
- CAPS
- PFAPA
- TRAPS
- MKD
- Kindergärten & Schulen
- Colchicin
- Schwangerschaft & Menstruation
- Schmerztherapie
- Kortikosteroide und Antibiotika
- Interleukin-1-Inhibitoren (IL-1)

www.fmfandaid.org/publications

Bewusstseins-Videos

FMF & AID hat eine Reihe von Videos zu autoinflammatorischen Erkrankungen in mehreren Sprachen auf unserem YouTube-Kanal veröffentlicht. Diese helfen Familie, Freunde, Pflegekräfte und die Öffentlichkeit aufzuklären und Mythen über diese seltenen Krankheiten zu entkräften.

- Erkennung autoinflammatorischer Erkrankungen
- Mythen und Fakten bei autoinflammatorischen Erkrankungen
- PFAPA
- Familiäres Mittelmeerfieber
- Colchicin

www.youtube.com/@FMFandAID/videos

FMF & AID-Helpline

Wir unterstützen weiterhin Patienten und Eltern über unsere WhatsApp-Helpline. Wir stellen zuverlässige Daten und Informationen bereit und bieten Unterstützung an. So stärken wir diejenigen, die mit autoinflammatorischen Erkrankungen leben.



Helpline: +41 77 265 2644
oder über Facebook/Messenger

Der Weg einer FMF-Patientin zur Mutterschaft

Ich möchte meine Fruchtbarkeitsreise mit anderen Frauen mit Familiärem Mittelmeerfieber (FMF) teilen, damit sie nicht die gleichen Herausforderungen durchmachen müssen wie ich, als ich versuchte, schwanger zu werden und die Schwangerschaft zu erhalten. Ich möchte, dass ihr wisst, dass mein Mann und ich am Ende mit Zwillingenjungen gesegnet wurden, die 2024 geboren wurden.

Vor zehn Jahren habe ich einen wunderbaren Mann geheiratet, und gemeinsam hofften wir darauf, ein neues Leben und eine Familie zu gründen. Leider war mein erstes Ehejahr von medizinischen Komplikationen geprägt, die sich unbemerkt auf meine Fruchtbarkeit auswirken würden.

Ein erschreckender Besuch in der Notaufnahme ließ mich befürchten, dass ich eine Meningitis hätte. Früher in derselben Woche war ich wegen Brustschmerzen beim Atmen in ein privates Krankenhaus gegangen, wurde jedoch ohne Antworten nach Hause geschickt. In derselben Nacht habe ich erbrochen und das Bewusstsein verloren, woraufhin mein Mann einen Krankenwagen rief.

Ich wurde ins Krankenhaus gebracht, wo die Ärzte ein vergrößertes Herz, Flüssigkeit in der Lunge und systemische Ödeme feststellten. Dort wurde bei mir FMF diagnostiziert und ich erhielt eine tägliche Behandlung mit Colchicin. Meine Symptome besserten sich, und zum Glück begann ich, mich besser zu fühlen. Mein

Arzt klärte mich jedoch nie richtig auf, welche Auswirkungen das Medikament auf meinen Körper hat.

Meine Fruchtbarkeitsreise begann mit Enttäuschung, da ich ein Jahr lang nach meiner FMF-Diagnose versuchte, schwanger zu werden – jedoch ohne Erfolg. Daraufhin entschied ich mich für eine IVF-Behandlung in meinem Heimatland, die jedoch erfolglos blieb. Mein Mann und ich reisten ins Ausland, um in mehreren anderen Ländern eine IVF durchzuführen, doch jeder Versuch endete mit einem Fehlschlag. Nach zahlreichen Eingriffen und herzerreißenden Fehlgeburten war ich am Boden zerstört.

Entschlossen, Antworten zu finden, konsultierte ich mehrere Ärzte. Schließlich erkannte ein Arzt, dass das Colchicin, das ich täglich wegen FMF einnahm, wahrscheinlich meine Fähigkeit, schwanger zu werden, beeinträchtigte.

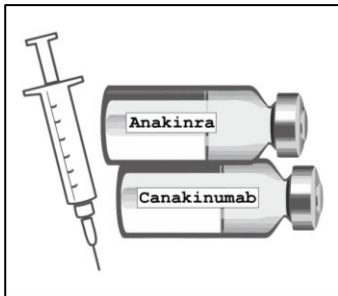


Bild von Amina Filkins auf Pexels.com

Fs. Der Weg einer FMF-Patientin zur Mutterschaft

Er erklärte mir, dass Colchicin die Zellteilung hemmen kann und bei einer kleinen Anzahl von Frauen die tägliche Einnahme möglicherweise die Empfängnis und Schwangerschaft erschwert. Ich war schockiert und zutiefst enttäuscht – nach über einem Jahrzehnt der Suche nach Antworten hatte kein einziger Arzt jemals dieses Risiko erwähnt.

Glücklicherweise wandte ich mich an die FMF & AID Global Association, wo ich wissenschaftliche Artikel und Informationen erhielt, die erklärten, dass einige weibliche FMF-Patientinnen Colchicin absetzen müssen, um schwanger zu werden, andere jedoch nicht. In Fällen, in denen das Absetzen von Colchicin erforderlich ist, kann Anakinra (ein Anti-IL-1-Biologikum) als Alternative verwendet werden.



Leider war dieses Medikament in meinem Land nur über einen langwierigen Genehmigungsprozess oder privat zu hohen Kosten erhältlich. Das war keine Option für mich, was mich vor ein schweres Dilemma stellte: Colchicin absetzen und einen Schub riskieren, der die Embryonen gefährden könnte, oder es trotz der Unsicherheit weiter einnehmen.

Meine letzten zwei Embryonen waren in einem

Kryolager, und mit 43 Jahren war dies meine letzte Chance auf ein Baby, also entschloss ich mich, das Colchicin einige Tage vor dem Embryotransfer abzusetzen und zu warten, es erst nach einem positiven Schwangerschaftstest wieder einzunehmen.

Um das Risiko eines FMF-Schubs zu verringern, wurde ich in dieser Zeit mit Prednison behandelt, was erstaunlich gut wirkte. Sobald die Einnistung bestätigt war, konnte ich das Colchicin ohne Probleme wieder einnehmen, und glücklicherweise verlief der Rest meiner Schwangerschaft problemlos.

Ich bin unendlich dankbar für die Unterstützung von FMF & AID und fühle mich mehr als gesegnet, zwei gesunde Jungen zu haben. Meine Reise dient als wichtige Lektion für Frauen, die möglicherweise Colchicin vorübergehend absetzen müssen, um schwanger zu werden, und als Erinnerung, immer kritische Fragen darüber zu stellen, wie Medikamente den Körper beeinflussen. Jede von uns reagiert unterschiedlich auf das lebensrettende Colchicin.



Bild von Greta Fotografia auf Pexels.com

Bemerkenswerte medizinische Publikationen 2025

Patienten mit AOSD in Deutschland: Eine retrospektive Analyse klinischer Merkmale und Behandlungspraktiken vor der Veröffentlichung der deutschen Empfehlungen

Von 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.

Abstract

Hintergrund/Ziele: AOSD ist eine autoinflammatorische Erkrankung, die schwer zu diagnostizieren und zu behandeln sein kann. Ziel dieser Studie war es, retrospektive Daten zu analysieren, um Einblicke in das klinische Bild, die Krankheitsaktivität sowie die Behandlungsansätze und -ergebnisse von AOSD während der routinemäßigen klinischen Versorgung vor der Veröffentlichung neuer AOSD-Richtlinien zu geben.

Methoden: Diese retrospektive Datenbankanalyse bewertete erwachsene Patienten (≥ 18 Jahre) mit der Diagnose AOSD, die zwischen dem 1. Januar 2010 und dem 31. Dezember 2020 eine klinische Untersuchung durchgeführt hatten. Die bewerteten Ergebnisse umfassten demografische Merkmale, Symptome, Krankheitsaktivität und Behandlung.

Ergebnisse: Unsere Studie umfasste 120 Patienten (67 davon weiblich), die gemäß den Yamaguchi-Kriterien in zehn deutschen

rheumatologischen Zentren mit AOSD diagnostiziert wurden. Das mediane Alter (Quartil [Q] 1, Q3) betrug 51 (36, 62) Jahre, und die mediane (Q1, Q3) Zeit seit der Diagnose betrug 9 (4, 11) Jahre. Etwa die Hälfte hatte einen polyzyklischen Krankheitsverlauf. Die häufigsten Symptome bei der Erstdiagnose waren Arthralgie und Fieber, und diese Symptome traten auch bei einem erheblichen Anteil der Patienten bei der aktuellen Untersuchung noch auf (35 bzw. 22). Hohe Neutrophilen- und Ferritinwerte waren ebenfalls häufig. Der Still-Aktivität-Score, ein Maß für die Krankheitsaktivität, verbesserte sich von 4,66 bei der Erstdiagnose auf 1,97 bei der letzten Untersuchung. Die am häufigsten verwendeten Behandlungen während des Krankheitsverlaufs waren Glukokortikoide, Interleukin (IL)-1-Inhibitoren und Methotrexat. Die häufigsten aktuellen Behandlungen waren IL-1-Inhibitoren, gefolgt von Methotrexat und Glukokortikoiden.

Schlussfolgerungen: Unsere Kohorte von AOSD-Patienten, die in deutschen rheumatologischen Kliniken behandelt wurden, zeigte starke Verbesserungen der Symptome und der Krankheitsaktivität ab der ersten Diagnose, aber eine hohe Symptomlast blieb bei einigen Patienten bestehen. Zukünftige Studien könnten auf unseren Daten aufbauen, um die Auswirkungen neuer Richtlinien auf die Behandlungsmuster zu dokumentieren.

doi.org/10.3390/jcm14030981

Fs. Bemerkenswerte medizinische Publikationen 2025

Aktuelle Landschaft der monogenen autoinflammatorischen Aktinopathien: Eine Literaturübersicht.

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

Abstract

Autoinflammatorische Erkrankungen (AID) sind Erkrankungen, die zu einer Hyperaktivierung der angeborenen Immunität ohne zugrunde liegende Infektion führen und entweder polygen (z. B. Still-Krankheit) oder monogen sein können. Die Zahl der monogenen AID wächst stetig, da neue Pathologien und pathophysiologische Mechanismen entdeckt werden, was teilweise durch den leichteren Zugang zur pangenomischen Sequenzierung erleichtert wird. Aktinopathien mit autoinflammatorischen Manifestationen stellen eine neu auftretende Untergruppe der AID dar, die mit Defekten in der Regulation der Aktin-Zytoskelettdynamik assoziiert sind. Diese Erkrankungen manifestieren sich typischerweise in der Neugeborenenperiode und kombinieren variabel eine primäre Immundefizienz unterschiedlicher Schweregrade, Zytopenien (insbesondere Thrombozytopenie), autoinflammatorische Manifestationen, die hauptsächlich die Haut und das Verdauungssystem betreffen, sowie atopische und autoimmune Merkmale.

Die Diagnose sollte insbesondere dann in Erwägung gezogen werden, wenn ein frühzeitiges autoinflammatorisches Haut- und Verdauungsleiden zusammen mit einer primären Immundefizienz sowie entweder Thrombozytopenie oder einer Blutungsneigung vorliegt. Einige dieser Krankheiten weisen spezifische Merkmale auf, wie zum Beispiel ein Risiko für das Makrophagen-Aktivierungssyndrom (MAS) oder eine Neigung zu Atopie oder Lymphoproliferation.

Die vollständige Pathophysiologie dieser Erkrankungen ist noch nicht vollständig verstanden, und weitere Studien sind erforderlich, um die zugrunde liegenden Mechanismen aufzuklären, die therapeutische Entscheidungen leiten könnten. In den meisten Fällen erfordert die Schwere der Erkrankungen eine allogene Knochenmarkstransplantation als Behandlungsoption. In diesem Überblick erörtern wir diese neuartigen Erkrankungen und bieten einen praktischen Ansatz, der auf den wichtigsten biologischen Anomalien und spezifischen klinischen Merkmalen basiert, mit besonderem Augenmerk auf die neu beschriebenen Aktinopathien DOCK11- und ARPC5-Mangel. Nichtsdestotrotz bleibt genetische Diagnostik für eine endgültige Diagnose unerlässlich, und verschiedene Differenzialdiagnosen müssen in Betracht gezogen werden.

pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39644982/

Fs. Bemerkenswerte medizinische Publikationen 2025

Yao-Syndrom: Eine neuartige systemische autoinflammatorische Erkrankung mit kutanen Manifestationen

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

Abstract

Das Yao-Syndrom (YAOS) ist eine neuartige systemische autoinflammatorische Erkrankung, die mit dem Gen für das Nukleotid-bindende Oligomerisierungsdomäne (NOD2) assoziiert ist. Es zeichnet sich durch periodische Fieber, gastrointestinale (GI) Symptome, Arthritis und Dermatitis sowie andere Symptome aus. Es gibt nur eine begrenzte Literatur zu dieser Erkrankung, und wenig ist über ihre dermatologischen Manifestationen bekannt.

Eine Durchsicht der verfügbaren Literatur wurde durchgeführt, um die kutanen Manifestationen des Yao-Syndroms zu charakterisieren. Hautmanifestationen wurden bei 85,7% der Patienten dokumentiert, wobei häufige charakteristische Beschreibungen von erythematösen Flecken und Plaques auf dem Gesicht, Rumpf, Bauch und den Extremitäten vorliegen. Basierend auf unserer Übersicht über die angewandten Behandlungsmethoden für das Yao-Syndrom ist Prednison ein geeigneter erster Ansatz, während orale Sulfasalazin und andere krankheitsmodifizierende antirheumatische Medikamente als geeignete sekundäre Optionen dienen.

Das Yao-Syndrom sollte in die Differenzialdiagnose von Patienten mit einem dermatitischen Ausschlag einbezogen werden, insbesondere im Zusammenhang mit gleichzeitigen Gelenksymptomen, periodischem Fieber und GI-Symptomen. pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965064/

Kolitis bei einem Patienten mit Familiärem Mittelmeerfieber: Ist es Morbus Crohn oder eine Colitis ulcerosa?

Von Hoshi A, Shimodate Y, et al. 2024 Sep 18;5(1):e70013.

Abstract

Eine 24-jährige Frau wurde mit Gelenkschmerzen, Fieber, Bauchschmerzen und Durchfall in unser Krankenhaus überwiesen. Eine Koloskopie zeigte longitudinale Geschwüre mit einer Kopfsteinpflasterstruktur im gesamten Dickdarm, was auf Morbus Crohn hindeutete. Eine Behandlung mit 5-Aminosalicylsäure, Azathioprin und Infliximab erzielte jedoch keine klinische Remission.

Eine Koloskopie fünf Monate später zeigte eine diffus ausbreitende granulierende Mukosa ohne sichtbare Gefäße, was mit aktiver ulcerativer Kolitis vereinbar ist. Basierend auf diesen seriellen Veränderungen der kolischen Läsionen testeten wir die Patientin auf MEFV-Genmutationen und fanden die Varianten E148Q und L110P in Exon 2.

Fs. Bemerkenswerte medizinische Publikationen 2025

Die Verabreichung von Colchicin führte zu einer vollständigen klinischen Remission. Unsere Erfahrung deutet darauf hin, dass drastische Veränderungen der Merkmale der kolischen Entzündung ein Hinweis auf die Diagnose einer Enterokolitis im Zusammenhang mit Familiärem Mittelmeerfieber sein könnten.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39295638/

Die zunehmende Bedeutung der Genotyp-Phänotyp-Korrelationen im Zusammenhang mit häufigen und seltenen MEFV-Genmutationen bei FMF-Patienten in den letzten dreißig Jahren

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

Abstract

Hintergrund/Ziele: Studien haben gezeigt, dass einige Mutationen, insbesondere M694V, mit renalem RI und/oder AA korreliert sind. Es gibt begrenzte Daten über seltene Mutationen in Bezug auf die Schwere der Erkrankung und RI. Heute ist die Auswertung von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei seltenen Mutationen wichtig, um FMF besser zu verstehen. Ziel dieser Studie war es, klinische, demografische und genetische Veränderungen sowie Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei pädiatrischen FMF-Patienten über dreißig Jahre zu evaluieren und die Bedeutung der seltenen Mutationen zu untersuchen.

Methoden: Insgesamt wurden 2765 pädiatrische Patienten mit FMF in diese Studie einbezogen.

Ergebnisse: In den letzten zehn Jahren wurde ein signifikanter Anstieg von compound heterozygoten Mutationen, E148Q het/hom, R202Q het/hom, komplexen Mutationen und seltenen Mutationen festgestellt.

Schlussfolgerungen: Es könnte für Mediziner irreführend sein, dass Mutationen, die über die Jahre häufiger geworden sind, klinisch mild sind. Die Raten von RI und AA bei seltenen Mutationen sind nicht niedriger als die entsprechenden Raten bei häufigen Mutationen. doi.org/10.3390/jcm14030712

Neue Artikel?

Haben Sie kürzlich einen Artikel über autoinflammatorische Erkrankungen veröffentlicht und möchten ihn mit unserer Patientengemeinschaft teilen? Senden Sie ihn uns! Meistens haben wir nur Zugang zu den Abstracts, nicht zu den vollständigen Artikeln.

Spezialisiertes AID-Zentrum?

Außerdem, wenn Sie Ihr autoinflammatorisches Zentrum vorstellen möchten, nehmen Sie Kontakt mit uns auf!

Für weitere Informationen:
info@fmfandaid.org

Krankheitsterminologie und Aufklärungsdaten

Krankheits- abkürzung	Autoinflammatorische Syndrome	Gen	Bewusstseinstag
TRAPS	Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes Periodisches Syndrom	TNFRSF1A	2. September
NOD2	Blau-Syndrom u. Yao-Syndrom	NOD2 (CARD15)	2. September
PFAPA	Periodisches Fieber mit Aphthöser Stomatitis, Pharyngitis und Adenitis	N/A	2. September
HA20	A20 Haploinsuffizienz	TNFAIP3	2. September
HIDS / MKD	Hyper-IgD-Syndrom / Mevalonatkinase-defizienz	MVK	2. September
AOSD sJIA	Morbus Still des Erwachsenen Systemische juvenile idiopathische Arthritis	N/A	7. September
CAPS	Cryopyrin-Assoziierte Periodische Syndrome:	NLRP3	9. September
MWS	Muckle-Wells-Syndrom	NLRP3	
FCAS	Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	NLRP3	
NOMID/CINCA	Neonatal beginnende entzündliche Systemerkrankung (NOMID) Chronische infantile neuro-kutaneo-artikuläre Syndrom (CINCA)	NLRP3	
FCAS2	Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom, Typ 2	NLRP12	10. September
PAPA	Pyogene Arthritis, Pyoderma gangrenosum und Akne Syndrom	PSTPIP1	11. September
DADA2	Adenosin-Desaminase 2-Mangel (DADA2)	ADA2	15. September
FMF	Familiäres Mittelmeerfieber	MEFV	17. September
SAPHO	SAPHO-Syndrom	N/A	19. September
IRAP	Idiopathische rezidivierende akute Perikarditis	N/A	25. September
uSAID	undifferenzierte systemische autoinflammatorische Erkrankung	N/A	29. September
Andere autoinflammatorische Erkrankungen			
HS	Hidradenitis suppurativa	N/A	6. – 12. Juni
MB	Morbus Behçet	N/A	20. Mai
CRMO CNO	Chronisch rekurrende multifokale Osteomyelitis Chronische nichtbakterielle Osteomyelitis	N/A	Oktober

FMF & AID Partnerorganisationen

Italien (CORAGGIOSI, AIFP) | Spanien (ASOCIACIÓN ESPAÑOLA CAPS, FMF ESPAÑA) | Georgien (AADAG) | Tschechische Republik (AIPO) | Türkei (BİRLEŞTİRİLMİŞ TÜRKİYE AİD VE AİDİSİ HASTALIKLARI DERNEĞİ) | Grossbritannien (RACC-UK) | Italien (Associazione "Tris ODV") | Australien (FMF & AID) |

Italien (AIFP) | Spanien (FMF ESPAÑA) | Chile (Autoinflammatorias Chile) | Argentina (FMF Fiebre Mediterránea Familiar de Argentina) | El Salvador (EAI) | Israel (INBAR ASSOCIATION) | Deutschland (FMF & AIE) |

Italien (Associazione Per le Malattie Reumatiche Infantili) | Brasilien (ANDAI) | Thailand (TSAID Thai Society of Autoinflammatory Diseases) | Marokko (AM FMF) | Italien (APMARR) | Spanien (La Ibla PFAPA) | Nahost (FMF & AID) | Frankreich (FMF & MAI) |