

DAS MAGAZINE FÜR AUTOINFLAMMATORISCHE ERKRANKUNGEN

EIN EINBLICK IN DIE FMF & AID-HOTLINE

Wie FMF & AID weltweit Patienten
unterstützt

FMF-VIRTUELLE SCHULE

Stärkung armenischer Patienten
durch Wissen

PATIENTENWEGE

Geschichten aus unserer Gemeinschaft

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. Ein Einblick in die FMF & AID-Hotline
8. Ein umfassender AID-Fortbildungskurs für Ärzte
10. Virtuelle FMF-Schule in Armenien
12. ERN RITA: Patientenweg bei Familiärem Mittelmeerfieber
15. Die Suche nach einem fachkundigen Arzt
17. Herausforderungen für Patienten mit NOD2/Yao-Syndrom
19. Wenn genetische Tests nicht die ganze Geschichte erzählen
21. PFAPA-Syndrom
24. Durch den medizinischen Irrgarten – Hürden
27. “Lausche der Weisheit”: Ein Buch über seltene Erkrankungen
30. Patientengeschichten: Facundo mit FMF (Argentinien)
32. Patientengeschichten: Olivia mit NOD2/Yao-Syndrome (USA)
34. Kinderbereich
36. Krankheitsterminologie, Aufklärungsdaten und Partnerorganisationen

Redaktionsteam



Malena Vetterli
Chefredakteurin
und Autorin



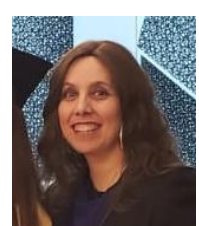
Ellen Cohen
Autorin, Englisch



Kevin Vetterli
Design



Süreyya Der
Deutsch



Audrey Zagouri
Französisch

Liebe Leserinnen und Leser,

willkommen zur 6. Ausgabe des FMF & AID Magazins. Das Thema des vergangenen Jahres „Gemeinsam durch den medizinischen Irrgarten“ beleuchtete die zentralen Hindernisse und Herausforderungen, mit denen autoinflammatorische Patienten konfrontiert sind, während sie sich durch medizinische Versorgungssysteme weltweit bewegen.

FMF & AID blieb seinem Engagement zur Unterstützung von Patienten treu. Wir ermöglichten weiterhin den Zugang zu fachkundigen Rheumatologen, die Diagnosen stellen, Krankheitsverläufe überwachen und geeignete Therapien verordnen. In Frankreich arbeiteten wir mit Gesundheitsbehörden zusammen, um aufgrund von Lieferengpässen die Verfügbarkeit von Colchicin sicherzustellen. Patienten mit dringendem Bedarf und Verdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung erhielten Zugang zu genetischen Untersuchungen. Über unsere 24/7-Hotline boten wir fortlaufend mehrsprachige Unterstützung. Zudem entwickelten wir in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für periodische systemische autoinflammatorische Erkrankungen am Universitätsklinikum Erlangen in Deutschland einen Fortbildungskurs zu häufigen autoinflammatorischen Erkrankungen für Ärzte.

Unser Medizinisches Hilfsprogramm übernahm weiterhin Reise- und Unterkunftskosten für Patienten mit dringendem Bedarf an spezialisierten Behandlungen, stellte Buzzy-Geräte für Kinder unter biologischer Therapie zur Verfügung und leistete gezielte Unterstützung in akuten Fällen. Darüber hinaus erstellten wir neue Aufklärungs- und Informationsmaterialien in mehreren Sprachen und bauten die Zusammenarbeit mit internationalen Experten und Organisationen aus, um Versorgung und Verständnis autoinflammatorischer Erkrankungen weiter zu verbessern.

Diagnostische Verzögerungen, mangelnde medizinische Aufklärung und ein ungleicher Zugang zu biologischen Therapien gehören für viele Patienten weltweit weiterhin zum Alltag. FMF & AID wird sich auch künftig diesen und weiteren zentralen Herausforderungen annehmen, die autoinflammatorische Patienten betreffen.

Herzlichst,

Malena Vetterli

Gründerin und Geschäftsleiterin

FMF & AID Global Association

Ein Einblick in die FMF & AID-Hotline: Wie FMF & AID weltweit Patienten unterstützt

Einleitung

Die FMF & AID Hotline bietet internationale Unterstützung für Patienten und Familien, die von autoinflammatorischen Erkrankungen betroffen sind. Sie unterstützt bei Fragen zur Diagnosestellung, informiert über den Zugang zu Therapien, vermittelt an Spezialisten und begleitet das Krankheitsmanagement bei Erkrankungen wie FMF, MKD/HIDS, CAPS, TRAPS, uSAID, Yao-Syndrom/NOD2, Morbus Still u. a. Viele der Personen, die sich an die Helpline wenden, haben lange Diagnoseverzögerungen, Fehldiagnosen oder keinen Zugang zu fachkundigen Spezialisten erlebt.

Reichweite der Hotline

FMF & AID erhält täglich Anfragen über WhatsApp, Facebook Messenger, E-Mail, direkte Telefonanrufe sowie über die Website. Im Durchschnitt unterstützt FMF & AID 600–700 Patienten pro Monat und etwa 7.000 Personen pro Jahr. Die Hotline bietet Unterstützung in Englisch, Deutsch, Französisch, Spanisch, Italienisch und Portugiesisch. Weitere Sprachunterstützung wird durch freiwillige Helfer ermöglicht.

Herkunftsländer

Die Hotline unterstützt Patienten aus allen Regionen der Welt. Vertretene Länder sind unter anderem: Argentinien, Armenien, Australien, Österreich, Afghanistan, Belgien, Brasilien, Kanada, Chile, Kolumbien,

Tschechische Republik, El Salvador, Frankreich, Gambia, Georgien, Deutschland, Israel, Italien, Jordanien, Libanon, Marokko, Niederlande, Neuseeland, Polen, Rumänien, Russland, Saudi-Arabien, Südafrika, Spanien, Schweden, Schweiz, Syrien, Türkei, Ukraine, Vereinigtes Königreich, Vereinigte Staaten und Usbekistan.

Die Vielfalt der Patienten verdeutlicht den weltweiten Mangel an Fachwissen zur Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen sowie den dringenden Bedarf an mehr medizinischer Aufklärung und Weiterbildung.



Benötigen Sie Unterstützung?

HOTLINE FÜR PATIENTEN MIT AUTOINFLAMMATORISCHEN ERKRANKUNGEN

Die FMF & AID Hotline bietet weltweit Unterstützung für Patienten und Angehörige, die von autoinflammatorischen Erkrankungen betroffen sind.

Unser Angebot umfasst:

- ✓ Zuverlässige Informationen
- ✓ Orientierung im Gesundheitssystem
- ✓ Unterstützung für Patienten
- ✓ Vermittlung an Spezialisten

Weltweit erreichbar
rund um die Uhr, 365 Tage im Jahr, in mehreren europäischen Sprachen.

Kontaktieren Sie uns über:

Facebook: /FMFandAID
www.fmfandaid.org

Wir leisten keine medizinische Beratung.
In einem medizinischen Notfall wenden Sie sich bitte umgehend an einen Arzt oder den örtlichen Rettungsdienst.

Fs. Ein Einblick in die FMF & AID-Hotline

Gemeldete Erkrankungen

Die Personen, die sich im Jahr 2025 an die Helpline wandten, berichteten über folgende Erkrankungen: FMF, MKD/HIDS, CAPS (einschließlich NOMID/CINCA), FCAS2, TRAPS, Yao-Syndrom/NOD2, PFAPA, Morbus Behçet, PAMI-Syndrom, DADA2, Morbus Still, Perikarditis sowie uSAID (undifferenzierte systemische autoinflammatorische Erkrankung).

Gründe für die Kontaktaufnahme

Patienten wandten sich aus verschiedenen Gründen an die Hotline. Zu den häufigsten Themen gehörten:

1. Diagnostische Unsicherheit

- Ärzte, die genetische Untersuchungen ablehnten oder verzögerten Patienten, die über Jahre (teilweise Jahrzehnte) fehldiagnostiziert wurden
- Klinische Unsicherheit bzw. Verwechslung zwischen FMF, PFAPA, Morbus Behçet, uSAID, TRAPS und NOD2
- Familien, die Unterstützung bei der Interpretation gutartiger genetischer Varianten oder von VUS (Varianten unklarer Signifikanz) suchten

2. Therapiebezogene Fragestellungen

- Colchicin-Unverträglichkeit, -Resistenz oder falsche Dosierung

- Nebenwirkungen von Colchicin (Haarausfall, gastrointestinale Beschwerden, Infektionen, Fragen zu Schwangerschaft und Fertilität)
- Fragen zu biologischen Therapien
- Therapieversagen oder unvollständiges Ansprechen auf Biologika
- Bedenken hinsichtlich eines unnötigen Wechsels biologischer Medikamente
- Einsatz von Steroiden parallel zu Biologika sowie Antibiotika während einer Infektion

3. Zugang zur medizinischen Versorgung

- Anfragen nach fachkundigen Spezialisten (v. a. in den USA und Deutschland); Sorge über den weltweiten Mangel an spezialisierten Zentren.

Therapieoptionen bei Schüben unter Biologika oder Colchicin
bei autoinflammatorischen Erkrankungen



<p>Basistherapie (laufend)</p>  <p>Biologika und/oder Colchicin</p> <p>Langfristige Kontrolle der Entzündung</p>	<p>Akuter Schub</p>  <p>Kurzzeitige Steroide</p> <p>Zur Kontrolle akuter Entzündungsschübe</p>	<p>Zusätzliche Infektion</p>  <p>Antibiotika</p> <p>Bei klinischen Zeichen einer bakteriellen Infektion</p>
---	--	--

Therapieentscheidung abhängig von der klinischen Situation

Prednison und Antibiotika werden häufig vom Rheumatologen zur besseren Kontrolle von Schüben verschrieben.

Fs. Ein Einblick in die FMF & AID-Hotline

4. Medikamentenengpässe und Qualitätsbedenken

- Fehlende Verfügbarkeit von Colchicin in bestimmten Regionen
- Bedenken hinsichtlich Wirksamkeit und Verträglichkeit verschiedener Colchicin-Präparate

Schwierigkeiten beim Zugang zu Biologika aufgrund von Versicherungsfragen oder eingeschränkter Verfügbarkeit

5. Schwere oder komplexe medizinische Situationen

- Perikarditis, die unter Kineret nicht ausreichend kontrolliert ist
- Unkontrollierte Entzündung trotz Colchicin und Biologika
- Kinder mit entzündlichem Asthma und wiederkehrenden Infektionen aufgrund einer Unterdosierung der Medikation
- Schübe während Reisen ohne verfügbare Medikation

6. Emotionale Unterstützung und Aufklärung

- Familien, die durch mangelnde medizinische Anerkennung stark belastet sind
- Eltern, die fälschlicherweise des Münchhausen-by-Proxy-Syndroms beschuldigt wurden

- Erwachsene Patienten, die nach jahrelanger medizinischer Abwertung und Nichtanerkennung (Gaslighting) frustriert sind
- Familien, die Zuspruch, fundierte wissenschaftliche Informationen und Unterstützung bei der Orientierung im Gesundheitssystem benötigen

Beobachtete Trends

Im Jahr 2025 zeigten sich mehrere wiederkehrende Muster bei den Anfragen:

- Diagnostische Verzögerungen bleiben weltweit ein zentrales Problem



Fs. Ein Einblick in die FMF & AID-Hotline

Symptomatische heterozygote Patienten werden häufig medizinisch nicht ernst genommen oder unbehandelt gelassen

- Kinder werden oft als „psychosomatisch“ oder „ängstlich“ eingestuft, was eine angemessene Versorgung verzögert
- Der Zugang zu Biologika und Colchicin ist uneinheitlich
- Patienten sind häufig auf FMF & AID angewiesen, um spezialisierte Ärzte zu finden
- Fehlinterpretationen genetischer Befunde sind weit verbreitet

Fazit

Die FMF & AID Hotline bleibt weltweit ein unverzichtbares Unterstützungssystem für Patienten mit seltenen autoinflammatorischen Erkrankungen.

Das Ausmaß und die Komplexität der Anfragen verdeutlichen den dringenden Bedarf an verbesserter ärztlicher Fortbildung, besserem Zugang zu spezialisierten Zentren und einer gesicherten Verfügbarkeit von Therapien.

Mit der Unterstützung von mehr als 7.000 Patienten pro Jahr spielt die Hotline eine zentrale Rolle dabei, Versorgungslücken zu schließen und Eltern sowie Patienten eine verlässliche, fachlich fundierte Orientierung zu bieten – insbesondere dort, wo es bislang keine anderen Anlaufstellen gibt.

Tag der seltenen Krankheiten

28. Februar 2026

Jeder Streifen erzählt eine Geschichte

Das Bewusstsein für autoinflammatorische Erkrankungen zu schärfen

Cebriposa ist die Verschmelzung des Zebras mit seinem Schmetterlingsbegleiter.

Das Zebra steht für den einzigartigen Streifen jedes von einer seltenen Erkrankung betroffenen Patienten, während der Schmetterling eine transformative medizinische Reise mit Hoffnung auf Resilienz und Heilung symbolisiert.

FMF & AID und das Zentrum für seltene Erkrankungen (CERyD) in La Plata, Argentinien, würdigen gemeinsam den Tag der seltenen Krankheiten 2026. Wir danken CERyD, dass wir ihr registriertes Cebriposa-Logo verwenden dürfen.

www.fmfandaaid.org



Ein umfassender AID-Fortbildungskurs für Ärzte

Die FMF & AID Global Association hat in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. Jürgen Rech, Leiter des Zentrums für autoinflammatorische Erkrankungen am Universitätsklinikum Erlangen, einen umfangreichen Fortbildungskurs entwickelt, der Ärzte bei der Erkennung und Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen unterstützen soll. Der Kurslink ist auf der Homepage von FMF & AID (www.fmfandaid.org) verfügbar. Dieses Projekt wurde durch einen Förderbeitrag der Swedish Orphan Biovitrum GmbH unterstützt. Keiner der Autoren erhielt für seine Mitwirkung eine Vergütung oder sonstige Entschädigung. Autoinflammatorische Erkrankungen sind nach wie vor deutlich unterdiagnostiziert, und viele Patienten erleben weiterhin jahrelange Unsicherheit sowie ungeeignete Behandlungen, bevor eine korrekte Diagnose gestellt wird. Mit diesem Kurs verfolgt FMF & AID das Ziel, Ärzten praxisnahe und klinisch relevante Informationen zur Verfügung zu stellen, die eine frühere Krankheitserkennung, schnellere Überweisungen und bessere Behandlungsergebnisse unterstützen können. Der Kurs ist in drei umfassende Module gegliedert:

Modul 1: Grundlagen der Autoinflammation

Dieser einführende Abschnitt erläutert die Mechanismen des angeborenen Immunsystems, das Konzept der

Autoinflammation, zentrale inflammatorische Signalwege sowie die Unterschiede zwischen autoinflammatorischen und autoimmunen Erkrankungen. Biomarker, wiederkehrende Fiebertypen und klinische Warnzeichen werden klar und strukturiert dargestellt.

Modul 2: Krankheitsspezifische Kapitel

Dieser Abschnitt vermittelt detaillierte Informationen zu FMF, CAPS, MKD/HIDS, TRAPS, uSAID, Morbus Still und weiteren autoinflammatorischen Erkrankungen. Behandelt werden klinische Präsentationen, Genetik, Komplikationen, Differenzialdiagnosen und Therapieoptionen. Abbildungen sollen Ärzten helfen, typische autoinflammatorische dermatologische Muster zu erkennen. Die Therapieempfehlungen umfassen Informationen zu Colchicin, IL-1-Inhibitoren und weiteren biologischen Therapien.

Dieser ärztliche Fortbildungskurs zielt darauf ab:



- die Zeit bis zur Diagnosestellung zu verkürzen
- den Zugang zu einer angemessenen Behandlung zu verbessern
- das Leiden der Patienten zu verringern
- das weltweite Bewusstsein zu stärken



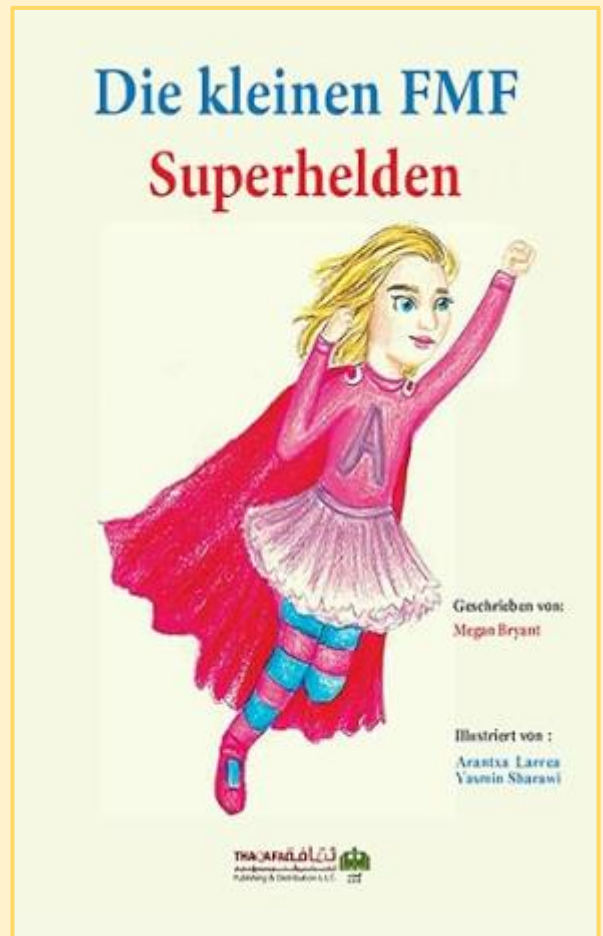
Fs. Ein umfassender AID-Fortbildungskurs für Ärzte

Modul 3: Die Rolle des Arztes

Dieser abschließende Abschnitt konzentriert sich auf Diagnosestellung, Patientenbeurteilung und häufige Herausforderungen im klinischen Alltag. Thematisiert werden unter anderem die Interpretation genetischer Untersuchungen, die Abgrenzung zwischen psychosomatischen Annahmen und tatsächlichen autoinflammatorischen Symptomen, das Verständnis von Varianten unklarer Signifikanz sowie das Vermeiden häufiger diagnostischer Fallstricke. Praxisnahe Fallbeispiele veranschaulichen, wie eine frühzeitige Erkennung langfristige Komplikationen verhindern kann.

Der Kurs wird online kostenfrei zur Verfügung gestellt. Zukünftig werden weitere Ressourcen bereitgestellt, um medizinisches Fachpersonal aller Fachrichtungen bei der Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen zu unterstützen. Ziel ist es, eine zugängliche, zentrale Quelle verlässlicher Informationen zu schaffen.

Mit der Bereitstellung dieser ärztlichen Ressourcen setzt FMF & AID seine Mission fort, die medizinische Gemeinschaft zu unterstützen und die Lebensqualität von Menschen mit autoinflammatorischen Erkrankungen zu verbessern.



Das pädagogische Kinder-E-Book „Die kleinen FMF Superhelden“ ist auf Englisch, Deutsch, und Arabisch.

Es wurde entwickelt, um Kindern jeden Alters das Familiäre Mittelmeerfieber auf altersgerechte, beruhigende und stärkende Weise näherzubringen. Das Buch kann selbstständig gelesen oder gemeinsam mit Eltern, Betreuungspersonen oder medizinischem Fachpersonal genutzt werden.

„Die kleinen FMF Superhelden“ sind auf Amazon erhältlich. Mit dem Kauf eines Exemplars unterstützen Sie direkt die Arbeit der FMF & AID Global Association bei der Aufklärung, der Information von Familien und der Verbesserung der Unterstützung für autoinflammatorische Patienten weltweit.

Eine Reise, die mit einer Stimme begann – und einem Papagei

Von Tatevik Grigoryan, MD, Rheumatologin, Zentrum für Medizinische Genetik und Primärversorgung, Jerewan, Armenien.

Es war der 3. Juni 2020, ein Tag, an den ich mich sehr gut erinnere. Mein erstes Online-Treffen mit FMF-Patienten bestand aus vielen Fragen, aufrichtigen Gesichtern auf dem Bildschirm – und einem Papagei, der neben mir im Haus meines Bruders saß. Ich hatte Sorge, dass er die 1,5-stündige Sitzung mit einem unerwarteten Geräusch unterbrechen könnte, doch er blieb still, und alles verlief erstaunlich gut. Als das Treffen endete, trafen die ersten Dankesnachrichten ein. Die Patienten waren engagiert, neugierig und hoffnungsvoll. An diesem Tag veränderte sich etwas in mir.

Nach der Sitzung rief mein Vater an. Seine Stimme klang stolz, aber auch vorsichtig. „Du hast sehr schön gesprochen“, sagte er. „Aber sei vorsichtig damit zu sagen, dass du FMF liebst. Es ist eine erbliche Erkrankung, die viele Leben verändert hat. Menschen leiden, sie haben Schmerzen, sie leben mit Unsicherheit über ihre Zukunft. Wenn du sagst, dass du FMF liebst, könnten sie das missverstehen.“ Ich hörte ruhig zu ... Dann verbrachte ich Tage damit nachzudenken, in mich hineinzuhören. Und ich verstand: Ich liebe FMF tatsächlich – nicht als Krankheit, sondern wegen der Bedeutung, die sie trägt. Sie fordert den Verstand heraus und berührt das Herz. Denn hinter jeder Genmutation steht eine

menschliche Geschichte – eine Familie, eine Zukunft, ein Leben. Meine Gefühle galten nicht der Krankheit selbst, sondern den Menschen, die mit ihr leben.

Meine Berufung finden

Ich begann, mehr zu lesen, an Online- und Präsenzkursen teilzunehmen und mich intensiv mit der autoinflammatorischen Medizin zu beschäftigen. Mit jeder neuen Erkenntnis wuchs meine Leidenschaft. Kurz darauf begann ich am Zentrum für Medizinische Genetik und Primärversorgung zu arbeiten, wo ich dankbar bin, mit Experten zusammenzuarbeiten, die die FMF-Forschung in Armenien und weltweit maßgeblich geprägt haben.

Ich begegne Patienten, die mit Mythen, Ängsten, Schweigen und Stigmatisierung leben. Viele wussten nicht, was FMF ist, zweifelten an Colchicin und schämten sich für ihre Diagnose.



Fs. Eine Reise, die mit einer Stimme begann – und einem Papagei

Ich erkannte als praktizierende Ärztin, dass Wissen Medizin ist und Aufklärung Leben rettet. Durch die Begegnungen mit diesen Patienten begann ich, kurze Videos zu erstellen, um FMF auf einfache, klare und einfühlsame Weise zu erklären. Die Videos bringen FMF-Wissen in einen für Patienten zugänglichen Raum, in dem sie mehr über ihre Erkrankung lernen können – ohne Angst.

Eine fehlende Stimme – und ein Aufruf zum Handeln

Im Zuge meiner Recherchen entdeckte ich die FMF & AID Global Association – ein weltweites Netzwerk mit mehr als 22 angeschlossenen Patientenorganisationen. Dennoch wird Armenien, trotz der hohen Zahl an FMF-Patienten, international oft zu wenig wahrgenommen. Ich spürte einen klaren Handlungsimpuls. Ich schrieb der Organisation umgehend und erhielt eine herzliche Antwort von der Direktorin, die inzwischen zu einer Partnerin und Freundin geworden ist – Malena Vetterli. Unser erstes Zoom-Treffen war geprägt von Ideen und gegenseitiger Begeisterung, und ich spürte eine tiefe Verbundenheit. Es war klar, dass wir gemeinsam etwas Bedeutendes für armenische Patienten aufbauen konnten.

Die Entstehung der FMF-Virtuellen Schule Armeniens

Am 17. September – dem Welt-FMF-Tag – wurde die FMF-Virtuelle Schule Armeniens ins Leben gerufen.

Ein Ort, an dem Patienten und Familien lernen, Fragen stellen und sich nicht mehr allein fühlen können. Unsere erste Sitzung fand online statt und gab mir – wie schon das Treffen im Juni – Kraft, Freude und Orientierung.

Eine Nachricht eines Patienten ist mir besonders im Herzen geblieben: „Ihre Videos haben uns geholfen, FMF nicht mit Angst, sondern mit Hoffnung und Zuversicht zu sehen. Wir haben erkannt, dass Leben, Träume und Pläne noch vor uns liegen – und alles begann, sich zu verändern.“



Mehr als eine Krankheit – eine Mission

Für mich ist FMF nicht nur eine Krankheit, sondern ein Weg, eine Verantwortung und ein Versprechen. Diese Reise steht noch am Anfang, und ich bin überzeugt, dass Armenien – mit seiner Geschichte, seinen Patienten, Wissenschaftlern und seinem Herzen – der Welt viel zu geben hat. Meine Arbeit geht mit jeder Vorlesung, jeder Konsultation und jeder geteilten Geschichte weiter, mit dem Ziel, sicherzustellen, dass Patienten gehört, verstanden und aufgeklärt werden. Manchmal braucht es nur eine einzige Stimme – und ja, sogar einen kleinen Papagei –, um eine Bewegung in Gang zu setzen.

ERN RITA: Patientenweg bei Familiärem Mittelmeerfieber (FMF)

Patientenpfade beschreiben die verschiedenen Phasen, Interaktionen und Erfahrungen, die Menschen machen, wenn sie sich im Gesundheitssystem bewegen. Zu verstehen, wie Patientinnen und Patienten diese komplexen Strukturen durchlaufen, ist für Gesundheitsfachpersonen, politische Entscheidungsträger und Forschende entscheidend, um Versorgungsprozesse zu verbessern, diagnostische und therapeutische Ergebnisse zu optimieren und eine patientenzentrierte Betreuung zu fördern.

Im Bereich seltener und chronischer Erkrankungen sind Patientenpfade oft deutlich komplexer. Mangelndes Bewusstsein und fehlende Expertise können zu verzögerten oder falschen Diagnosen, ungeeigneten Behandlungen und einer unzureichenden Betreuung führen und die Lebensqualität der Betroffenen erheblich beeinträchtigen.

Die Einführung der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) im Jahr 2017 war ein wichtiger Schritt zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Diese Netzwerke verknüpfen Gesundheitsfachpersonen, Forschende und Patientenvertretungen europaweit, um Fachwissen zu teilen und sicherzustellen, dass Betroffene nicht aufgrund ihres Wohnortes benachteiligt werden.

Entwicklung des FMF-Patientenpfads

Unter der Leitung von Martine Pergent, Leiterin der Arbeitsgruppe Kommunikation von ERN RITA, wurde ein Patientenpfad-Handbuch entwickelt, das als Leitfaden für den Prozess in allen RITA-Krankheitsgruppen dient.

Der Patientenpfad zur Familiären Mittelmeerfieber-Erkrankung (FMF) wurde von ERN RITA in Zusammenarbeit mit Malena Vetterli und FMF & AID entwickelt, die Patientinnen und Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen vertritt. Während des gesamten Prozesses wurde klinisches Fachpersonal eingebunden, um alle erhobenen Daten zu validieren.

Die Reise eines Patienten mit Familiärem Mittelmeerfieber

Lernen Sie Amira kennen, sie ist eine Patientin mit **Familiärem Mittelmeerfieber (FMF)**, einer autoinflammatorischen genetischen Erkrankung, die durch wiederkehrende Episoden von Fieber und schmerzhafte Entzündungen gekennzeichnet ist. Die Diagnose basiert auf klinischen Symptomen, wobei genetische Tests zur Bestätigung der Diagnose verwendet werden.

Obwohl FMF am häufigsten bei Menschen mediterraner Abstammung vorkommt, kann es Personen aus allen Hintergründen und Altersgruppen betreffen. Die Symptome können das tägliche Leben erheblich beeinflussen, einschließlich Fähigkeit zu arbeiten, zu lernen und soziale Aktivitäten zu pflegen. Das Familiäre Mittelmeerfieber ist eine lebenslange Erkrankung, die andauernde Betreuung und Verständnis erfordert.



Fs. FMF-Patientenweg

Als federführende Organisation für autoinflammatorische Erkrankungen koordinierte FMF & AID die Fokusgruppen, die die Grundlage dieses Projekts bildeten.

Diese Patientengruppen trafen sich regelmäßig und wurden in mehreren Sprachen und verschiedenen Ländern durchgeführt, um eine vielfältige und inklusive Beteiligung sicherzustellen.

Dieser Prozess ermöglichte es sowohl Patientenvertretungen als auch Klinikerinnen und Klinikern, ungedeckte Bedarfe und mögliche Verbesserungsbereiche innerhalb des Versorgungspfads zu identifizieren.

Ziel war es, reale Erfahrungen von FMF-Betroffenen abzubilden – beginnend mit den ersten Symptomen und entlang ihres medizinischen Weges, einschließlich Diagnostik, Behandlung, Krankheitsmanagement und psychosozialer Auswirkungen.

Zusammenarbeit und Validierung

Nach der Ausarbeitung wurde der Patientenpfad von einem multidisziplinären Expertenteam überprüft und validiert, um sicherzustellen, dass sowohl klinische Praxis als auch Patientenerfahrungen korrekt abgebildet werden.

Die finale Version des FMF-Patientenpfads wurde inzwischen auf der Website von ERN RITA veröffentlicht und dient als wertvolles Instrument für Gesundheitsfachpersonen, Patientinnen und Patienten sowie politische Entscheidungsträger. Den vollständigen FMF-Patientenpfad finden Sie hier: <https://ern-rita.org/jop3-2/>

Danksagung

Die FMF & AID Global Association bedankt sich herzlich bei allen Beteiligten dieses Projekts. Dazu zählen ERN RITA für die kontinuierliche Unterstützung der autoinflammatorischen Community, die Patientinnen und Patienten, die ihre Erfahrungen geteilt haben, sowie die ehrenamtlichen Mitarbeitenden von FMF & AID (Janine Tschan, Audrey Zagouri und Ellen Cohen). Sie spielten eine zentrale Rolle bei der Moderation der Fokusgruppen, der Sammlung wertvoller Rückmeldungen von Patienten und Eltern sowie bei der Erstellung wesentlicher Dokumentationen für die Patientenpfade.

Durch diese enge Zusammenarbeit zwischen Klinikerinnen und Klinikern, Patientenvertretungen und Kommunikationsexperten stärkt ERN RITA weiterhin seine Mission, die Lebensqualität von Menschen mit seltenen immunologischen und autoinflammatorischen Erkrankungen zu verbessern.

Symptombeschreibung

ALLGEMEINMEDIZIN

Niedriggradige Temperaturen
 Hohes Fieber (nicht immer)
 Kieferschmerzen
 Erschöpfung
 Nachtschweiß
 Hitze-/Kältegefühle
 Schlaflosigkeit
 Gewichtsprobleme
 Nasenbluten
 Gelegentliche Mundaphthen

KARDIOLOGIE

Hoher Blutdruck
 Tachykardie
 Perikarditis

DERMATOLOGIE

Hautausschläge
 Blaue Flecken
 Hautprobleme/Ekzeme
 Erysipel-ähnliche
 Hautveränderungen
 Henoch-Schönlein-Purpura

HÄMATOLOGIE

Anämie

IMMUNOLOGIE

Arzneimittelunverträglichkeiten
 Nahrungsmittelunverträglichkeiten
 Infektionen

GASTROENTEROLOGIE

Chronische Bauchschmerzen
 Blähungen
 Starke Bauchschmerzen
 Darmverschluss
 Durchfall
 Übelkeit/Erbrechen
 Vergrößerung von Leber und Milz

GYNÄKOLOGIE

Schmerzhafte Menstruation
 Fertilitätsprobleme

UROLOGIE

Fertilitätsprobleme
 Hodenschwellung

ORTHOPÄDIE

Karpaltunnelsyndrom
 Plantarfasziitis

OPHTHALMOLOGIE

Augenprobleme
 Trockene Augen
 Episkleritis

NEUROLOGIE

Kopfschmerzen
 Muskelschwäche
 Licht- und Geräuschempfindlichkeit
 Krampfanfälle
 Stimmungsschwankungen
 Angst
 Depression

PNEUMOLOGIE

Atemwegsprobleme
 Atemnot
 Trockener Husten
 Asthma
 Pleuritis (Brustschmerzen)

RHEUMATOLOGIE

Gelenkschmerzen/-schwellungen
 Schmerzen im unteren Rücken
 Schulterschmerzen
 Beinschmerzen
 Flüssigkeit in Organen oder Gelenken
 Chronische Schmerzen
 Tendinitis
 Synovitis
 Geschwollene Lymphknoten
 Muskelschmerzen

NEPHROLOGIE

Nierenschmerzen
 Blut im Urin
 Häufiges Wasserlassen
 Schmerzhafte Wasserlassen

Die Suche nach einem fachkundigen Arzt

Für Menschen und Familien mit seltenen autoinflammatorischen Erkrankungen ist der Weg zur Diagnose oft lang, frustrierend und emotional belastend.

Warum sind seltene Erkrankungen schwer zu diagnostizieren?

Seltene Erkrankungen sind wenig bekannt. Viele Hausärzte und auch Fachärzte haben nur geringe oder keine Erfahrung mit autoinflammatorischen Erkrankungen wie FMF, PFAPA, CAPS, TRAPS, MKD/HIDS und anderen. Fehlende medizinische Schulung und Erfahrung führen häufig zu einer Fehlinterpretation der Symptome, unzureichender oder falscher Behandlung sowie zu einer begrenzten Kenntnis von Behandlungsleitlinien und verfügbaren Therapie.

Auch nach der Diagnosestellung haben viele Patienten das Gefühl, sich weiterhin selbst vertreten zu müssen. Es ist nicht ungewöhnlich, dass Patienten Untersuchungen anregen, Dosisanpassungen ansprechen oder ihre Erkrankung wiederholt verschiedenen medizinischen Fachpersonen erklären.

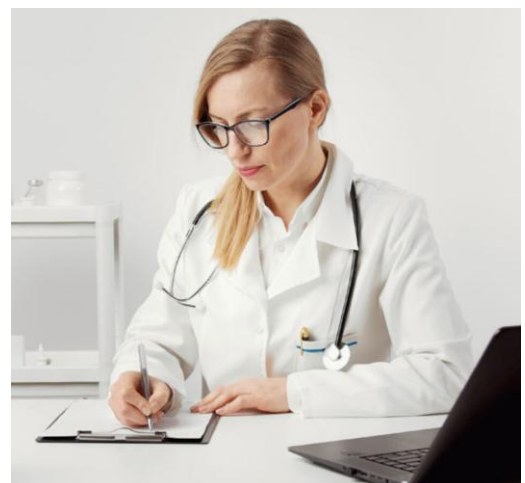
Kriterien für die Auswahl eines Arztes

- Bereitschaft, sich kontinuierlich zu autoinflammatorischen Erkrankungen, Dosierungen und Therapieleitlinien weiterzubilden.

- Zuhören und Einbeziehen der Erfahrungen der Patienten.
- Kooperativer Ansatz, keine Abwertung, gemeinsame Entscheidungsfindung.
- Vernetzung mit Spezialisten, Forschungszentren und Organisationen für seltene Erkrankungen.

Wie beginnt man die Suche nach einem Arzt

- Kontakt zu nationalen oder internationalen Patientenorganisationen aufnehmen. FMF & AID verfügt über Kontakte zu Expertencentern und Ärzten weltweit.
- Netzwerke wie ERN RITA in Europa prüfen, die spezialisierte Zentren für seltene immunologische und autoinflammatorische Erkrankungen verbinden.
- Patientengruppen und Foren beitreten, in denen persönliche Erfahrungen zu spezialisierten Ärzten geteilt werden.
- Wissenschaftliche Publikationen einsehen, da viele forschungsaktive Ärzte neue Patienten aufnehmen.



Fs. Die Suche nach einem fachkundigen Arzt

Mangel an lokaler Expertise

Viele Patienten leben nicht in der Nähe eines spezialisierten Zentrums und sind auf die Versorgung durch regionale oder lokale Ärzte angewiesen. Folgendes könnte hilfreich sein:

- Informationsmaterialien teilen (Broschüren und Schulungsunterlagen von FMF & AID).
- Eine Zweitmeinung einholen.
- Den behandelnden Arzt ermutigen, Rücksprache mit einem Referenzzentrum zu halten.
- Informiert bleiben. Patienten werden ermutigt, sich über autoinflammatorische Erkrankungen zu informieren, um die Versorgung besser mitzugestalten und Warnsignale zu erkennen.

Patienten verdienen eine bessere Versorgung

Zu häufig werden Beschwerden von Patienten nicht ernst genommen, insbesondere wenn Laborwerte unauffällig sind oder die Erkrankung nicht sichtbar aktiv erscheint. Unsichtbare Symptome sind nicht eingebildet. Anhaltende Probleme wie Fatigue und Schübe beeinträchtigen den Alltag erheblich. Alle Patienten verdienen einen Arzt, der Sorgen ernst nimmt, Behandlungsoptionen aufzeigt und daran arbeitet, die Lebensqualität zu verbessern. Weitere Informationen auf unserer Website: <https://www.fmfandaid.org/publications>

Empfohlene Zentren für autoinflammatorische Erkrankungen

FMF & AID arbeitet weltweit mit einem breiten Netzwerk von Rheumatologen und Immunologen für Erwachsene und Kinder zusammen.

Wenn Sie einen fachkundigen Arzt oder ein spezialisiertes Zentrum für autoinflammatorische Erkrankungen suchen, wenden Sie sich bitte direkt an FMF & AID unter info@fmfandaid.org. Empfehlungen erfolgen auf Grundlage kontinuierlich positiver Rückmeldungen von Patienten und Eltern aus unserer Gemeinschaft.

Lokale Kooperationszentren für erwachsene Patienten

Zentrum für periodische systemische autoinflammatorische Erkrankungen, Uniklinikum Erlangen, Deutschland

SCAIA – Swiss Center for Systemic Autoinflammatory Diseases, Zürich, Schweiz

Hirslanden – Immunologie, Luzern, Schweiz

Lokale Kooperationszentren für pädiatrische Patienten

UKBB - Pädiatrische Rheumatologie, Basel, Schweiz

Sollten Sie Unterstützung bei der Terminvereinbarung mit Spezialisten in diesen Zentren benötigen, kontaktieren Sie uns bitte.

Herausforderungen für Patienten mit NOD2/Yao-Syndrom

Autoinflammatorische Patienten mit einer Intron-Variante sowie weiteren Mutationen im NOD2-Gen (Yao-Syndrom) stehen vor zahlreichen diagnostischen und therapeutischen Herausforderungen. Bei der NOD2-/Yao-Erkrankung bestehen viele offene Fragen zu klinischen Aspekten, die in der medizinischen Forschung und Literatur bislang nur unzureichend definiert sind.

Wie bei anderen autoinflammatorischen Erkrankungen bleiben bei diesen Patienten CRP und BSG häufig unauffällig, was zu einer unzureichenden Erkennung dieser durch das angeborene Immunsystem getriebenen Entzündungserkrankung führt. Die individuelle Symptomkonstellation wird oft übersehen oder anderen Erkrankungen zugeschrieben, was zu verzögerten oder verpassten Diagnosen führt.

Laut medizinischer Literatur bestehen ausgeprägte Überschneidungen der NOD2-Signalwege mit allergischen Erkrankungen, Autoimmunität, primären Immundefekten, entzündlichen Darmerkrankungen und Autoinflammation. Diese Zusammenhänge werden jedoch bislang nur unzureichend anerkannt oder verstanden. Das Fehlen standardisierter klinischer Kriterien führt dazu, dass viele Betroffene in fragmentierten Versorgungssystemen ohne klare Orientierung verbleiben.

Eine weitere wesentliche Wissenslücke besteht darin, warum NOD2-Patienten stark auf bestimmte Nahrungsmittel, Medikamente und Umweltfaktoren reagieren. Viele werden mit Anti-IL-1-, Anti-IL-6- oder anderen Biologika behandelt, die häufig nur vorübergehend wirksam sind und im Verlauf an Effektivität verlieren. Dies macht oft mehrere parallele Therapien erforderlich, deren Kosten von Versicherungen nicht selten abgelehnt werden.

Gastrointestinale Beteiligung ist häufig und vielfältig und umfasst unter anderem Erbrechen, Bolusimpaktionen, abdominale Distension, Gastroparese, Obstipation und Diarrhö. Einige Patienten berichten zudem über ein zyklisches Erbrechen, was die Frage aufwirft, ob dieses Teil des Krankheitsspektrums sein könnte. Es bestehen Überschneidungen mit eosinophiler Ösophagitis und anderen entzündlichen gastrointestinalen Erkrankungen, was den Bedarf an weiterer Forschung unterstreicht. Auch mögliche vaskuläre Beteiligungen wurden beobachtet, sind jedoch bislang unzureichend untersucht.

Die epidemiologischen Daten zur NOD2-/Yao-Erkrankung sind schwach. Aussagen, wonach ausschließlich weiße Frauen betroffen seien, spiegeln nicht die tatsächliche Vielfalt der globalen Patientengemeinschaft wider. Zudem wird Patienten häufig mitgeteilt, dass Intron-Mutationen klinisch irrelevant seien, obwohl neuere Erkenntnisse darauf hindeuten, dass dies nicht zutrifft.

Fs. Herausforderungen für Patienten mit NOD2/Yao-Syndrom

Fehldiagnosen sind bei Yao-Patienten häufig; manche erhalten die Diagnose Lupus oder andere Autoimmunerkrankungen, und in einzelnen Fällen kann eine NOD2-assoziierte Erkrankung eine PLCG2-assoziierte autoinflammatorische Erkrankung imitieren.

Auch neurologische Manifestationen des Gehirns und des zentralen Nervensystems sind bislang unzureichend anerkannt. Viele Patienten berichten über chronische neurologische Symptome in Kombination mit rezidivierenden Atemwegsinfektionen.

Ein relevanter Anteil der Patienten weist zudem eine Hypogammaglobulinämie und weitere Immundefekte auf, was den Bedarf an weiterer Forschung zu diesen Dysregulationen unterstreicht.

FMF & AID arbeitet derzeit an einer NOD2-Informationsbroschüre, die 2026 veröffentlicht wird. [Ein Interview mit einem NOD2-Patienten](#) wurde im Rahmen des Aufklärungsmonats zu autoinflammatorischen Erkrankungen im September 2025 aufgezeichnet und ist auf dem YouTube-Kanal von FMF & AID verfügbar.



Insgesamt bleibt die NOD2-/Yao-Erkrankung häufig unzureichend verstanden, fehldiagnostiziert und untertherapiert. Eine globale Zusammenarbeit ist dringend erforderlich, um Patientensymptome systematisch zu erforschen, aussagekräftige Biomarker für eine zeitnahe Diagnose zu identifizieren, klinische Leitlinien mit Behandlungsprotokollen zu aktualisieren und den Zugang zu Kombinationstherapien zu verbessern.

Yao-Syndrom

(NOD2-assoziierte autoinflammatorische Erkrankung)

- Seltene systemische autoinflammatorische Erkrankung

Klinische Hauptmerkmale

- Wiederkehrende Schübe
- Fieber
- Hautausschläge
- Gelenkschmerzen und -schwellungen, insbesondere an den unteren Extremitäten
- Schwellungen der Knöchel, Beine und Augenlider
- Gastrointestinale Symptome (Bauchschmerzen, Durchfall)
- Sicca-ähnliche Symptome
- Brustschmerzen im Zusammenhang mit Pleuritis oder Perikarditis
- Nahrungsmittel- und Medikamentenunverträglichkeiten

Genetik und Epidemiologie

- Assoziiert mit Varianten im NOD2- Gen sowie weiteren Genen
- Polygen bedingte Erkrankung
- Geschätzte Prävalenz: etwa 1 von 100.000
- Häufige Diagnosestellung im Erwachsenenalter aufgrund verzögerter Erkennung

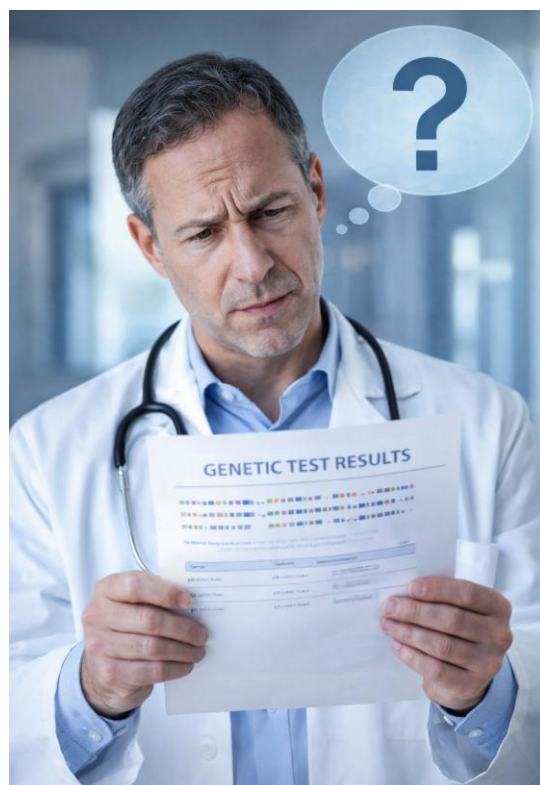
Wenn genetische Tests nicht die ganze Geschichte erzählen

Potenzielle autoinflammatorische Patienten und ihre Ärzte messen genetischen Testergebnissen häufig einen hohen diagnostischen Stellenwert bei, um eine benannte Erkrankung den Symptomen wie Fieber, Gelenkschmerzen, Serositis, Hautausschlägen, gastrointestinalen oder okulären Manifestationen zuzuordnen. Testergebnisse können FMF, CAPS oder eine der inzwischen über 50 bekannten autoinflammatorischen Erkrankungen bestätigen. In vielen Fällen sind die Ergebnisse jedoch unvollständig oder liefern keine genetische Korrelation zur klinischen Präsentation (negative Genetik). Entscheidend ist, dass Ärzte wissen, dass rund 60 % aller autoinflammatorischen Patienten keine identifizierbare genetische Variante aufweisen. Studien zeigen, dass diese Patienten als uSAID (undifferenzierte systemische autoinflammatorische Erkrankung) diagnostiziert und behandelt werden sollten, um entzündliche Schäden und eine Überaktivierung des Inflammasoms zu verhindern.

Moderne genetische Testverfahren haben die Diagnostik seltener autoinflammatorischer Erkrankungen deutlich verbessert, weisen jedoch weiterhin Limitationen auf. Die Pathogenität von Varianten kann populations- und ethnienabhängig variieren,

zusammengesetzte Heterozygotie wird häufig unterschätzt, scheinbar gutartige Varianten mit klinischer Relevanz werden mangels Daten übersehen, oder Befunde beschränken sich auf VUS (Varianten unklarer Signifikanz), was zusätzliche Unsicherheiten schafft.

Selbst bei Nachweis einer pathogenen Variante kann deren klinische Auswirkung stark variieren – auch innerhalb derselben Familie. Symptome, Schweregrad, Schubmuster, Erkrankungsbeginn und Therapieansprechen unterscheiden sich oft erheblich. Diese Variabilität unterstreicht den Einfluss von Epigenetik, angeborenen und adaptiven Immunwegen, dem Mikrobiom sowie weiteren genetischen und umweltbedingten Faktoren wie Infektionen, Hormonen, Ernährung, Impfungen, Allergien, Alter und Schlaf.



Fs. Wenn genetische Tests nicht die ganze Geschichte erzählen

All diese Aspekte tragen dazu bei, dass sich autoinflammatorische Erkrankungen bei jedem Patienten individuell manifestieren.

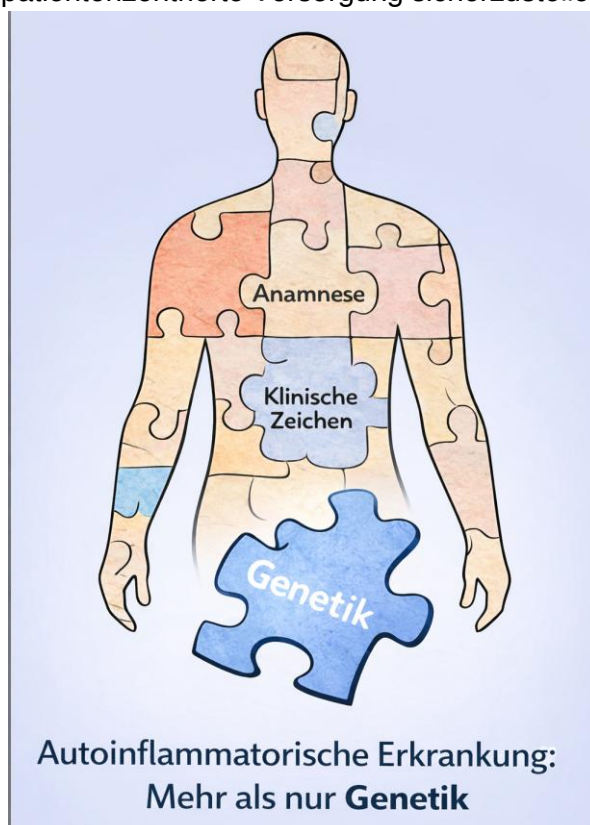
Autoinflammatorische Erkrankungen sind nicht alle monogen (durch ein einzelnes mutiertes Gen verursacht, wie z. B. FMF oder MVK). Mehrere Erkrankungen wie PFAPA, Morbus Behçet, SJIA/Still, NOD2 (Yao-Syndrom) und uSAIDs gelten als nicht eindeutig definierte polygenetische oder multifaktorielle Erkrankungen – das bedeutet, dass mehrere Gene zusammen mit dem adaptiven Immunsystem, der mitochondrialen Funktion und der mikrobiellen Antwort wahrscheinlich gemeinsam zur Krankheitsentwicklung beitragen. Daher ist eine umfassendere Untersuchung der klinischen Präsentation des Patienten, der Familienanamnese und des Ansprechens auf Behandlungen von entscheidender Bedeutung.

Die Bedeutung der klinischen Diagnose

Ein erfahrener Arzt, der Muster autoinflammatorischer Erkrankungen erkennt, sollte in der Lage sein, auf Basis einer ausführlichen medizinischen Dokumentation eine klinische Diagnose zu stellen. Es ist wichtig, dass Patienten unmittelbar nach Diagnosestellung behandelt werden, unabhängig von einer genetischen Bestätigung, um Komplikationen zu vermeiden. Die

Standardtherapie umfasst in der Regel Colchicin, Anti-IL-1 oder andere Biologika; in manchen Fällen sind auch Steroide erforderlich.

Die Forschung entwickelt sich rasant weiter. Ganzexom- und Ganzgenomsequenzierung, Transkriptomik und fortgeschrittene Immunphänotypisierung werden neue Signalwege aufdecken und Zusammenhänge zwischen Autoinflammation, Immunität und Stoffwechsel besser verstehen lassen. Genetische Testergebnisse definieren weder die Realität autoinflammatorischer Erkrankungen noch schließen sie eine Erkrankung aus. Patienten müssen ernst genommen, angehört und mit Mitgefühl behandelt werden, während Ärzte gemeinsame Entscheidungsfindung nutzen sollten, um eine patientenzentrierte Versorgung sicherzustellen.



PFAPA-Syndrom: Diagnose, genetischer Untersuchung und Behandlungsprotokollen

Diagnostischer Weg

PFAPA (Marshall-Syndrom) ist eine autoinflammatorische Erkrankung und zählt zu den periodischen Fiebersyndromen. Der PFAPA-Weg beginnt meist, wenn ein Kind wiederkehrende, meist monatliche Fieberschübe entwickelt, begleitet von Halsschmerzen, Mundgeschwüren, geschwollenen Lymphknoten, Fatigue sowie gelegentlich Bauchschmerzen oder Kopfschmerzen. Diese ungeklärten Schübe treten oft wie ein Uhrwerk alle paar Wochen auf. Eltern stellen ihr Kind beim Kinderarzt vor, der nach der Untersuchung häufig bakterielle oder virale Infektionen vermutet, was zu wiederholten, jedoch wirkungslosen Antibiotikatherapien führt.

In der Regel beginnen Eltern anschließend selbst zu recherchieren – häufig über Selbsthilfegruppen wie die PFAPA-Gruppe von FMF & AID – und erfahren so von der Erkrankung und der Notwendigkeit, einen Spezialisten aufzusuchen. Dies ist meist ein Rheumatologe oder ein Immunologe. Nicht alle Ärzte dieser Fachrichtungen verfügen über ausreichende Erfahrung mit PFAPA.

Sobald der Verdacht auf PFAPA besteht, sind eine sorgfältige Dokumentation und gezielte Untersuchungen entscheidend. Eltern wird empfohlen, ein Fieber- und Symptomtagebuch

zu führen und zu jedem Termin mitzubringen – auch scheinbar nicht zusammenhängende Symptome sollten festgehalten werden. Besonders wichtig ist die Dauer der Schübe, da sie einen wertvollen diagnostischen Hinweis liefert.

Für eine adäquate Diagnostik sollten Ärzte während und zwischen den Schüben folgende Blutuntersuchungen veranlassen: Blutbild, CRP, BSG und SAA.

Die Verlaufskontrolle der Akutphaseparameter während und zwischen den Schüben hilft, Entzündungsmuster zu erkennen, andere Erkrankungen mit ähnlicher Symptomatik auszuschließen und wichtige diagnostische Erkenntnisse zu gewinnen.

KEIN PFAPA



Urtikaria
(Nesselsucht)



Symptome
zwischen den
Schüben



Schübe, die über
Wochen anhalten



Gelenkschwellungen



Bindehautentzündung



Wiederkehrende
Infekte der oberen
Atemwege



Beeinträchtigt
Wachstum

Fs. PFAPA-Syndrom: Diagnose, genetischer Untersuchung und Behandlungsprotokollen

Wenn genetische Tests negative ausfallen

Es wird häufig empfohlen, Kinder mit diesen Symptomen genetisch auf autoinflammatorische Erkrankungen zu testen. Wichtig ist jedoch, dass negative genetische Ergebnisse weder PFAPA bestätigen noch andere autoinflammatorische Erkrankungen ausschließen.

PFAPA ist eine klinische Diagnose, die auf Symptomen, Krankheitsverlauf und Ansprechen auf die Behandlung basiert. Warnzeichen, die weitere Abklärungen erfordern, sind Beschwerden außerhalb der typischen Schubintervalle. Symptome wie Hautausschläge, Anämie, Atemwegs- oder Lungenprobleme, ungewöhnlich lange oder kurze Schübe oder Schübe mit notwendiger Hospitalisierung werden bei PFAPA nicht beobachtet.

Leider erhalten viele Kinder die Diagnose PFAPA, da es sich um die bekannteste autoinflammatorische Erkrankung handelt. Dadurch kann wertvolle Zeit verloren gehen, während die tatsächliche Erkrankung unbehandelt bleibt. Daher ist eine engmaschige Betreuung mit monatlicher Erfassung und Auswertung der Schübe wichtig, um eine Fehldiagnose auszuschließen.

Nach aktuellen klinischen Leitlinien werden PFAPA-Fälle im Erwachsenenalter zunehmend als uSAID (undifferenzierte systemische

autoinflammatorische Erkrankung) reklassifiziert, sodass PFAPA als pädiatrische Diagnose gilt.

PFAPA-Behandlung verstehen

Die Behandlung von PFAPA zielt darauf ab, die Symptome während eines Schubs zu lindern, da die Erkrankung in der Regel selbstlimitierend ist und keine langfristigen Folgen hat. Eltern können zwischen verschiedenen Behandlungsoptionen wählen: symptomatisch, abortiv, prophylaktisch oder chirurgisch.

Zu den symptomatischen Behandlungsoptionen gehören NSAR wie Ibuprofen und/oder Paracetamol zur Kontrolle von Fieber und weiteren Beschwerden.

Abortive Behandlungsoptionen umfassen Kortikosteroide, um Schübe zu stoppen. Die typische PFAPA-Behandlung besteht aus einer Einzeldosis eines Kortikosteroids (z. B. Prednison) zu Beginn eines Schubs. In manchen Fällen kann am Folgetag eine zweite Dosis erforderlich sein. Die Wirkung tritt meist innerhalb von ein bis vier Stunden ein, woraufhin das Fieber abklingt und sich das Kind erholt. Die gelegentliche Anwendung von Prednison gilt in allen Altersgruppen als sicher und wirksam. Es wird oft angenommen, dass Steroide die Schubhäufigkeit erhöhen können, was jedoch nicht immer der Fall ist. Treten nach der Gabe von Steroiden schwere Verhaltensänderungen oder Stimmungsschwankungen auf, sollte umgehend der behandelnde Arzt kontaktiert werden.

Fs. PFAPA-Syndrom: Diagnose, genetischer Untersuchung und Behandlungsprotokollen

Diagnostisch besteht ein häufiges Missverständnis darin, dass ein Fieber, das auf Prednison anspricht, zwangsläufig PFAPA bedeuten müsse. Dies ist medizinisch nicht korrekt, da Kortikosteroide starke entzündungshemmende Medikamente sind, die auch bei anderen autoinflammatorischen Erkrankungen wie FMF (Familiäres Mittelmeerfieber), TRAPS, MKD usw. wirksam sind. Das Ansprechen auf Steroide zeigt, dass eine Entzündung vorliegt, bestätigt jedoch keine PFAPA-Diagnose.

Ein prophylaktischer Behandlungsansatz zur Vorbeugung von Schüben kann die tägliche Einnahme von Colchicin oder Cimetidin umfassen. Allerdings sprechen nicht alle Patienten auf diese Medikamente an. Daher ist es wichtig, gemeinsam mit der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt die Wirksamkeit zu beurteilen.

Eine weitere Möglichkeit zur Kontrolle von PFAPA-Schüben ist die chirurgische Entfernung der Mandeln und Adenoide (Tonsillektomie und Adenotomie). Dieser Eingriff wird nur empfohlen, wenn andere Behandlungsoptionen erfolglos waren. Vor der Entscheidung sollten alle Vor- und Nachteile sorgfältig abgewogen werden. Es ist zudem wichtig zu beachten, dass vergrößerte Mandeln oder Adenoide, die die Atemwege beeinträchtigen, unabhängig davon

gesondert beurteilt werden sollten.

Zusammenfassung

PFAPA ist das häufigste periodische Fiebersyndrom, wird jedoch häufig missverstanden. Ein sorgfältiger diagnostischer Prozess, geleitet durch Fachärztinnen und Fachärzte, die Symptomatik sowie die Dokumentation und Beobachtung über einen längeren Zeitraum, ist entscheidend. Genetische Tests können die Diagnose unterstützen, ersetzen jedoch nicht die klinische Beurteilung. Prednison bleibt ein wirksames Instrument, doch das Abklingen der Symptome unter Steroidtherapie darf nicht mit einer PFAPA-Diagnose gleichgesetzt werden. Jedes Kind mit ungeklärter, wiederkehrender Entzündung sollte gründlich medizinisch abgeklärt werden, um unnötiges Leiden und langfristige Folgen zu vermeiden.

PFAPA-Symptomverlauf



Durch den medizinischen Irrgarten – Hürden

Das Thema der Autoinflammatorischen Awareness-Kampagne 2025 war Sich im medizinischen Labyrinth zurechtfinden. Nachfolgend sind die wichtigsten Hindernisse bzw. Herausforderungen aufgeführt, mit denen Patienten konfrontiert sind.

Einen erfahrenen Arzt finden

Der Zugang zu einem Arzt mit Erfahrung im Bereich autoinflammatorischer Erkrankungen kann schwierig sein – aufgrund begrenzter lokaler Verfügbarkeit, langer Wartezeiten auf Termine, der Notwendigkeit (und Kosten) zu reisen – manchmal auch international – sowie zusätzlicher Ausgaben, die nicht immer von der Versicherung übernommen werden.

Zugang zur Behandlung

Der Zugang zur Behandlung nach der Diagnose kann ebenfalls erschwert sein – aufgrund fehlender Kostenübernahme durch die Versicherung, eingeschränkter Verfügbarkeit von Medikamenten sowie der Notwendigkeit mehrerer Therapien. Zudem können lange Wartezeiten bei der Genehmigung von Medikamenten den Therapiebeginn verzögern.

Behandlungen sind KEINE Heilung

Für autoinflammatorische Erkrankungen gibt es keine Heilung, und bislang wurden keine Medikamente speziell zur Behandlung der Autoinflammation entwickelt. Daher sind Anti-IL-

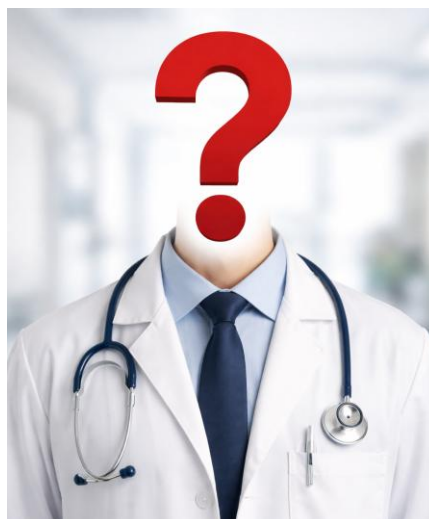
1-, Anti-IL-6- und andere Therapien nicht immer wirksam. Selbst bei erfolgreicher Behandlung können nur einzelne Symptome gebessert werden, ohne vollständig zu verschwinden, und nicht alle klinischen Beschwerden sprechen gleichermaßen darauf an

Mythen und Irrmeinungen

Patienten entsprechen bei autoinflammatorischen Erkrankungen häufig nicht den Lehrbuchdefinitionen oder standardisierten Diagnosekriterien. Jeder Fall ist einzigartig – selbst innerhalb derselben Familie. Es braucht offene Ärzte, die über den Tellerrand hinausdenken und ihren Patienten zuhören.

Globaler Mangel an erfahrenen Rheumatologen

Nur wenige Ärzte verfügen über die notwendige Expertise zur Diagnose und Behandlung autoinflammatorischer Erkrankungen. Viele führende Spezialisten sind in Großstädten oder an Forschungszentren tätig, was den Zugang für Patienten erschwert.



Fs. Durch den medizinischen Irrgarten – Hürden

Übergang von der pädiatrischen in die Erwachsenenversorgung

Beim Wechsel in die Erwachsenenmedizin können junge Patienten auf verschiedene Herausforderungen stoßen. Dazu zählen: Selbstvertretung, die Suche nach einem erfahrenen Arzt, Versorgungslücken, die Übertragung medizinischer Unterlagen, Verzögerungen bei der Medikamentengenehmigung, emotionale Belastung sowie Änderungen im Versicherungs- oder Gesundheitssystem.

Negative genetische Befunde

In der Diagnostik wird häufig zu stark auf genetische Testergebnisse vertraut. Bis zu 60 % der Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen weisen jedoch keine identifizierbaren Varianten auf, was die Bedeutung der klinischen Beurteilung als primäres Diagnoseinstrument unterstreicht. Die klinische Symptomatik sollte maßgeblich für die Behandlung sein – unabhängig vom genetischen Befund.

Zugang zu Invaliditätsleistungen

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung haben Patienten oft nur eingeschränkten Zugang zu Unterstützungsleistungen oder finanzieller Entschädigung, da nationale Gesundheitssysteme nicht auf seltene Erkrankungen ausgerichtet sind.

Eltern unter Münchhausen-Verdacht

Eltern stoßen häufig auf Unglauben oder werden zu Unrecht hinsichtlich der Symptome ihres Kindes beschuldigt. Dies kann zu falschen Anschuldigungen eines Münchhausen-Syndroms führen und den Diagnose- und Behandlungszeitraum verzögern.

Gaslighting durch Familie und Freunde

Familie und Freunde raten oft zu gesünderer Ernährung, Gewichtsabnahme oder mehr Bewegung als vermeintliche Lösung und unterschätzen dabei die medizinische Komplexität autoinflammatorischer Erkrankungen.



Hindernisse beim Zurechtfinden im medizinischen Labyrinth autoinflammatorischer Erkrankungen



Einem erfahrenen Arzt finden

Der Zugang zu einem Arzt mit Erfahrung in autoinflammatorischen Erkrankungen kann aufgrund langer Wartezeiten, begrenzter lokaler Verfügbarkeit und kostspieliger Fahrten über weite Strecken sowie nicht von der Versicherung gedeckter Eigenkosten erschwert sein.

Behandlungen sind KEINE Heilung

Es wurden bislang keine Medikamente speziell für autoinflammatorische Erkrankungen entwickelt. Daher sind Anti-IL-1/IL-6 und andere Therapien nicht immer wirksam. Selbst bei erfolgreicher Behandlung werden oft nur einzelne Symptome gelindert, ohne vollständig zu verschwinden. In vielen Fällen reicht die Therapie allein nicht aus, um eine normale Lebensqualität wiederherzustellen.

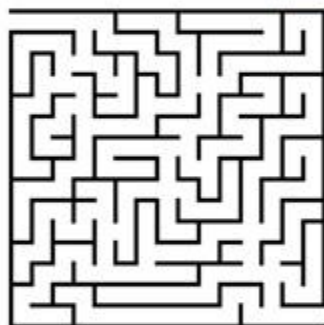


Übergang von der pädiatrischen in die Erwachsenenversorgung

Junge Patienten können vor Herausforderungen stehen: Selbstvertretung, die Suche nach einem erfahrenen Arzt, Versorgungslücken, die Übertragung medizinischer Unterlagen, Verzögerungen bei der Medikamentengenehmigung sowie emotionale Belastung.

Keine genetischen Befunde

Medizinisches Fachpersonal verlässt sich bei der Diagnostik häufig zu stark auf genetische Testergebnisse. Bis zu 60 % der Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen weisen jedoch keine identifizierbaren Varianten auf, was die klinische Beurteilung als primäres Diagnoseinstrument unterstreicht.



Zugang zu Behandlung

Auch nach der Diagnose kann der Zugang zur Behandlung aufgrund fehlender Kostenübernahme durch die Versicherung, eingeschränkter Medikamentenverfügbarkeit, der Notwendigkeit mehrerer Therapien sowie langer Wartezeiten bei der Medikamentengenehmigung erschwert sein.

Mythen und Irrmeinungen

Autoinflammatorische Erkrankungen sind selten, und Patienten entsprechen oft nicht den Lehrbuchdefinitionen oder standardisierten Diagnosekriterien. Jeder Fall ist einzigartig – selbst innerhalb derselben Familie. Es braucht offene Ärzte, die über den Tellerrand hinausdenken und ihren Patienten zuhören.

Globaler Mangel an erfahrenen Rheumatologen

Nur wenige Spezialisten verfügen über die notwendige Expertise im Bereich autoinflammatorischer Erkrankungen, und die meisten sind in Großstädten oder an Forschungszentren tätig, was den Zugang für viele Patienten erschwert.

Zugang zu Invaliditätsleistungen

Kann aufgrund der Seltenheit der Erkrankung, fehlender spezifischer medizinischer Codes und der unsichtbaren Natur vieler Symptome erschwert sein.



Münchhausen-Verdacht

Mangelnde Kenntnisse über autoinflammatorische Erkrankungen können dazu führen, dass Symptome angezweifelt und Eltern zu Unrecht beschuldigt werden.



Gaslighting durch Familie und Freunde

Oft wird empfohlen, sich gesünder zu ernähren, abzunehmen oder aktiver zu sein, um die Erkrankung zu heilen, wodurch die medizinische Komplexität autoinflammatorischer Erkrankungen verkannt wird.



“Lausche der Weisheit”: Ein Buch über seltene Krankheiten von Dr. César Crespi und Diana Szarazgat

Vorstellung von Dr. César Crespi

FMF & AID hatte das Vergnügen, mit Dr. César Crespi zusammenzuarbeiten und an seinem neuen Buch mitzuwirken, das ein von Malena Vetterli, Geschäftsführerin der FMF & AID Global Association, verfasstes Kapitel über Patientenorganisationen enthält.

Dr. Crespi ist nicht nur ein Freund, sondern unterstützt derzeit auch unsere argentinische Gemeinschaft autoinflammatorischer Patienten.



César Crespi ist Facharzt für Klinische Medizin und Hepatologie. Er ist außerdem Gründer und Koordinator des Referenzzentrums für seltene und schwer zu diagnostizierende Erkrankungen am Hospital San Juan de Dios.

Darüber hinaus ist er Dozent an der Fakultät für Medizinische Wissenschaften der Nationalen Universität von La Plata (UNLP).

Er lehrte zwanzig Jahre lang am Institut für Pathologie und unterrichtet derzeit in Innerer Medizin und Seltene Erkrankungen.

Zudem ist er als Vertreter des Programms für Seltene Erkrankungen im Gesundheitsministerium tätig.

In seinem aufschlussreichen Buch *Lausche der Weisheit* befasst sich Dr. César Crespi mit den vielen Herausforderungen, mit denen Menschen mit seltenen Erkrankungen konfrontiert sind.

Auf Grundlage seiner medizinischen Expertise und langjährigen Erfahrung untersucht er die langen und schmerzhaften diagnostischen Odyssees, die Patienten häufig durchlaufen, und richtet einen Appell an die medizinische Fachwelt.

Das Buch wurde gemeinsam mit Diana Szarazgat verfasst, die Pädagogin mit einem weiterführenden Abschluss in Bildungswissenschaften und Psychologie ist. Sie arbeitet als Lehrerin, Lese- und Schreibtrainerin sowie als Bildungsberaterin. Darüber hinaus engagiert sie sich ehrenamtlich als Menschenrechtsaktivistin.

Seltene Erkrankungen werden häufig fehldiagnostiziert oder bleiben jahrelang unerkannt, was unvermeidbares Leid für die Patienten verursacht.

Fs. "Lausche der Weisheit"

Dr. Crespi betont, dass besondere, koordinierte Anstrengungen erforderlich sind, um die frühe Erkennung und eine wirksame Behandlung zu verbessern.

In vielen Fällen ähneln die ersten Symptomen häufiger Erkrankungen, was zu Verzögerungen und ungeeigneten Therapien führt.

Dies wird durch mangelndes Bewusstsein im medizinischen Bereich zusätzlich verstärkt – eine Realität, die zu späten Diagnosen und größeren Schäden führt.

Eine der wichtigsten Botschaften seines Buches ist der Wert des Zuhörens gegenüber den Patienten, ihren Erfahrungen und dem, was nicht sofort offensichtlich ist.

Dr. Crespi fordert einen Wandel hin zu einer patientenzentrierten Versorgung, einem Modell, das kontinuierliche und zeitnahe Unterstützung priorisiert, Leiden lindert und eine gemeinsame Entscheidungsfindung zwischen Patient und behandelndem Arzt fördert.

Er betont, dass das Zuhören gegenüber den Anliegen der Patienten, ihren gelebten Erfahrungen und ihren eigenen Überlegungen den Arzt zu einer effektiveren Nutzung seines medizinischen Wissens führen kann. Eine kooperative Arzt-Patienten-Beziehung kann zu einer schnelleren, genaueren Diagnose und besseren Ergebnissen führen. Das Buch hebt auch die Rolle von Expertenpatienten und

Patientenorganisationen hervor und erkennt ihren wachsenden Beitrag zum medizinischen Verständnis an. Diese Stimmen sind nicht nur wichtig – sie sind unverzichtbar. Ihr Wissen, ihre Resilienz und ihr gemeinsames Engagement spielen eine Schlüsselrolle bei der Förderung der Forschung und der Verbesserung der Versorgung.

Dr. Crespi scheut auch die systemischen Herausforderungen nicht, da er die Schwierigkeit anerkennt, klinische Studien zu Erkrankungen mit niedriger Prävalenz durchzuführen, die Notwendigkeit spezialisierter Zentren sowie die Bedeutung der Einbeziehung seltener Erkrankungen in die medizinischen Ausbildungscurricula.

Argentinien dient als inspirierendes Beispiel: Seit 2021 hat das Land universitäre Kurse zu seltenen Erkrankungen für Medizinstudierende eingeführt und zeigt damit ein proaktives Engagement zur Verbesserung der Ausbildung und zur Erreichung zeitgerechterer Diagnosen.

Um den dringenden Bedürfnissen dieser Bevölkerungsgruppe gerecht zu werden, gründete Dr. Crespi das CERyD (Referenzzentrum für seltene und schwer zu diagnostizierende Erkrankungen) am HIEA und am San Juan de Dios in La Plata, Buenos Aires – Argentinien. Seine Arbeit durch dieses Zentrum ist für viele zu einem Hoffnungsschimmer geworden und beweist, dass mit den richtigen Strukturen und Einstellungen Veränderung möglich ist.

Fs. „Lausche der Weisheit“

Das Buch enthält Reflexionen und Zitate, die noch lange nach der Lektüre nachhallen. Darunter:

„Wenn Sie Hufschläge hören, denken Sie an Pferde; aber bitte vergessen Sie nicht, dass all diese anderen Dinge ebenfalls existieren – und auch sie können galoppieren.“

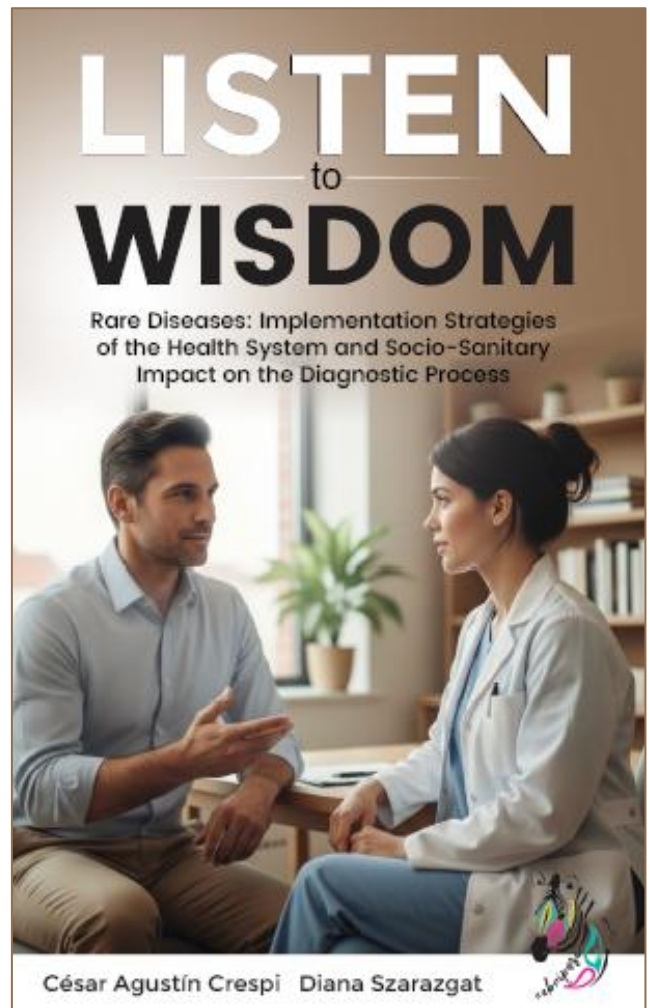
„Man kann nicht diagnostizieren, woran man nicht denkt, und man denkt nicht an das, was man nicht kennt.“

„Man kennt nicht, was nicht untersucht wurde, untersucht wird oder in Zukunft erforscht werden wird.“

„Die Wahrheit ist, ich weiß nicht, was vor sich geht – aber wir werden es untersuchen.“ Und ein Zitat von Claude Bernard: „Wer nicht weiß, wonach er sucht, versteht nicht, was er findet. Diese Worte laden uns ein, demütig, neugierig und offen zu bleiben – sowohl gegenüber Wissen als auch gegenüber einander. Dieses Buch wird Ärzten und Patienten sehr empfohlen. Es erinnert uns daran, dass medizinische Weisheit nicht nur aus Lehrbüchern oder Testergebnissen stammt, sondern auch aus gemeinsamen Erfahrungen, Kommunikation und der Bereitschaft zuzuhören.“

Das Buch ist als E-Book und als Taschenbuch bei Amazon erhältlich.

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



Patientenreise: Facundo mit FMF (Argentinien)



Mein Name ist Juan Facundo aus Buenos Aires, Argentinien. Mein ganzes Erwachsenenleben lang habe ich mit Symptomen gelebt, die kein Arzt erklären konnte. Wandernde Schmerzen, entzündliche Schübe ohne erkennbare Logik, subfebrile Temperaturen, Hautausschläge, tiefe Schwäche, Kälteintoleranz, Schwellungen, gastrointestinale Krisen und eine unaufhörliche Müdigkeit, die immer vorhanden war. Ich wuchs damit auf, mich an diese Beschwerden anzupassen, die über Jahrzehnte hinweg unerklärlich blieben.

Vor einigen Jahren wurden meine Symptome intensiver. Die Hypoglykämie-Episoden traten häufiger auf und ich begann, Gewicht zu verlieren. Die Schmerzen nahmen ebenfalls zu, als bei mir ein Hirntumor diagnostiziert wurde, gefolgt vom Verdacht auf einen neuroendokrinen Tumor in meiner Bauchspeicheldrüse. Diese Diagnosen führten zu Krankenhausaufenthalten, invasiven Untersuchungen und Operationen, die dazu dienten, „etwas auszuschließen“, jedoch nie etwas zu erklären.

Nach der COVID-19-Impfung verschlimmerten sich meine Symptome — die seit meiner Kindheit vorhanden waren — drastisch. Die entzündlichen Schübe wurden länger und schmerzhafter. Meine Haut reagierte ohne ersichtlichen Grund. Schwellungen traten im Bauch, in den Beinen, im Gesäß und im Gesicht auf.

Mein Schlaf wurde stark beeinträchtigt und mein Körper befand sich in einem konstanten Zustand des Unwohlseins. Nichts ergab einen Sinn, und jeder Spezialist sah nur ein Teil des Puzzles. Zusätzlich zur Hypoglykämie entwickelte ich eine Bradykardie, die einen Eingriff erforderte und mein Leben beinahe zerstört hätte. Die Empfehlung zur Behandlung dieser Bradykardie führte zur Empfehlung einer kardialen Ablation, die dazu geführt hätte, dass ich einen Herzschrittmacher erhalten hätte, den ich nicht benötigte. Glücklicherweise griff ein Arzt ein, der meine Situation verstand.

Ich lernte Dr. Guillermo Scasso kennen, einen Kardiologen am Hospital Posadas, und er war der erste Arzt, der meine Krankengeschichte vollständig überprüfte. Er stellte meinen L-Carnitin-Mangel fest, verstand, dass meine Symptome nicht zu einem primären Herzproblem passten, und sagte die kardiale Ablation ab, die mein Leben hätte ruinieren können.



Fs. Patientenreise: Facundo mit FMF (Argentinien)



Thanks to him, I was able to have genetic test that revealed my accurate diagnosis of Familial Mediterranean Fever.

Zum ersten Mal brachte eine einzige Erklärung alle Teile zusammen: die Schübe, Schmerzen, Entzündungen, Schwellungen, subfebrilen Temperaturen, gastrointestinalen Episoden, Hautmanifestationen, Episoden extremer Müdigkeit und sekundären kardialen Symptome. All diese Symptome führten zur Diagnose eines atypischen multisystemischen, im Erwachsenenalter auftretenden Familiären Mittelmeerfiebers (FMF).

Unter der Betreuung meines neuen Arztes, César Agustín Crespi, einem Spezialisten für autoinflammatorische Erkrankungen, begann ich eine monatliche biologische Behandlung. Das Medikament begann, die tiefe Entzündung zu verlangsamen und vor allem das gefürchtetste Risiko zu reduzieren: Amyloidose, eine potenziell tödliche Komplikation des FMF. Mein Körper begann sich zu stabilisieren, meine Laborwerte verbesserten sich und die Schübe nahmen an Intensität ab. Die Krankheit ist jedoch nicht heilbar.

Auf diesem Weg trat noch eine weitere grundlegende Person in mein Leben: Malena Vetterli, die für Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen lebt, arbeitet und sich einsetzt. Sie bringt Wissen mit, aber vor allem Menschlichkeit. Ihre Empathie, ihre ständige Präsenz und ihre emotionale

Unterstützung — ohne persönliches Interesse, nur aus Liebe und tiefem Verständnis — waren eine Lebensader, die sich kaum in Worte fassen lässt. Ich danke ihr unendlich, auch im Namen meiner gesamten Familie, insbesondere meiner kleinen Tochter, für ihr Verständnis für unseren Kampf. Bei jedem Fortschritt, jedem Rückschlag und jedem Zweifel — sie war da. Das vergisst man nicht.

Ich setze meine Behandlung fort, stelle mich unvorhersehbaren Schüben und kämpfe jeden Monat mit dem Gesundheitssystem um Zugang zu meinem Medikament, das Organschäden verhindert. Der emotionale und körperliche Kampf ist Teil des Behandlungsprozesses, über den niemand spricht.

Ich weiß, dass meine Hoffnung mit der Realität koexistieren muss, während ich weiterhin daran glaube, dass die Wissenschaft eine einfachere und zugänglichere Behandlung zur Kontrolle dieser Erkrankung finden wird. Ich hoffe, dass meine Geschichte anderen helfen wird, dieselbe Tortur bei der Diagnose von FMF zu vermeiden.



Patientenreise: Olivia mit NOD2/Yao-Syndrom (USA)



Mein Name ist Olivia aus den USA, und als ich 18 war, hatte ich meine erste Fieber- und Schmerzepisode. Ich wurde in die Notaufnahme gebracht, wo ich mehrere Ärzte sah, die schließlich beschlossen, meinen Blinddarm zu entfernen. Nach einer kurzen Erholungsphase wurde ich erneut krank, und das Erbrechen war so stark, dass ich über viele Tage weder essen noch trinken konnte und stark dehydrierte. Schließlich kehrte ich ins Krankenhaus zurück, wo beschlossen wurde, meine Gallenblase zu entfernen, obwohl es mir nach der Verabreichung von Infusionen besser ging.

Dieser periodische Kreislauf des Unwohlseins wiederholte sich über mehrere Jahre. Mir wurde ständig gesagt, ich hätte irgendeine Art von Virus, aber alle Tests fielen negativ aus. Man sagte mir, es müsse sich um ein falsch negatives Ergebnis handeln, und auf meine wiederholte Frage, warum jede Fieberepisode so ähnlich sei, lautete die Antwort, dass ich mich von der vorherigen Erkrankung nicht vollständig erholt hätte. Mir wurde gesagt, dass meine Arbeit mit Kindern der Auslöser für meine Erkrankungen sei und es nicht so schlimm sein könne, da ich noch arbeiten konnte.

Ärzte sagten mir, ich würde mich beschweren oder zu viele Fragen stellen, und schließlich, als ich 24 war, wurden meine Schübe so schwerwiegend, dass ich Fieberkrämpfe bekam, wobei meine Temperatur alle 5 Tage 40°C erreichte.

Außerdem hatte ich Episoden von Perikarditis, und mein Nacken schmerzte während der Schübe so stark, dass ich mich nicht bewegen konnte, die auch von gastrointestinalen Symptomen begleitet waren.

Dieses Muster setzte sich über Monate fort, wobei ich mich zwischen den Episoden nur 3 bis 5 Tage besser fühlte.

Während des COVID-Lockdowns erkannte der Arzt schließlich, dass meine wiederkehrenden Symptome keine gewöhnliche Erkrankung waren. Ich war bereits bei der Rheumatologie, Kardiologie, Orthopädie, Neurologie und Genetik gewesen und begann zu glauben, dass sie niemals herausfinden würden, was ich hatte.

Schließlich wurde ich erneut an den Genetiker überwiesen, der Colchicin verschrieb, obwohl mein FMF-Test negativ ausgefallen war. Meine Fieberschübe gingen während der Episoden auf 39°C zurück, und es wurden zusätzliche genetische Tests auf autoinflammatorische Erkrankungen angeordnet.



Fs. Patientenreise: Olivia mit NOD2/Yao-Syndrom (USA)



Die Ergebnisse zeigten, dass ich eine genetische Variante im NOD2-Gen trug. Mein Arzt erklärte jedoch, dass es sich um einen unbedeutenden Befund handele. Als ich die Ergebnisse erhielt, rief ich meine Mutter an, und wir begannen, diese Mutation zu recherchieren, wobei wir Informationen fanden, die sie mit dem Yao-/NOD2-Syndrom in Verbindung brachten.

Meine Symptome schienen übereinzustimmen, und ich schrieb meinem Arzt eine E-Mail mit der Frage, ob das Yao-Syndrom ausgeschlossen worden sei. Leider wusste er nicht, was diese Erkrankung ist, und war nicht bereit, mir zu helfen.

Ich suchte einen auf NOD2 spezialisierten Arzt auf, der bestätigte, dass ich tatsächlich am Yao-Syndrom leide, und wurde anschließend von einem anderen Arzt zusätzlich mit gleichzeitig bestehender Still-Krankheit diagnostiziert. Trotz zweier bestätigter Diagnosen sagte mir ein weiterer Arzt, ich solle dankbar sein, dass ich keine Fieberkrämpfe mehr habe. Zu dieser Zeit wandte ich mich an FMF & AID, wo ich mit Malena in Kontakt kam, die mir Unterstützung und medizinische Informationen anbot, um herauszufinden, wie ich mich selbst besser vertreten kann.

Ich wurde auf ein Anti-IL-1-Biologikum eingestellt, das half, dessen Wirkung jedoch zu schnell nachließ. Nun erhalte ich ein anderes Biologikum, das mir deutlich besser hilft.

Es hat zwölf Jahre gedauert, die richtige Diagnose und Behandlung zu finden. Dank der Medikation konnte ich Hobbys wieder aufnehmen, die ich früher geliebt habe. Ich kann nun Dinge tun, zu denen ich in meinem Erwachsenenleben zuvor nicht in der Lage war. Das ist ein Segen.

Malena hat mir enorm geholfen. Vor meinem Kontakt mit FMF & AID hatte ich noch nie mit anderen Patienten mit einer autoinflammatorischen Erkrankung gesprochen. Ich konnte Selbsthilfegruppen beitreten und andere Betroffene wie mich kennenlernen.

Die Unterstützung, die ich erhalten habe, gab mir Hoffnung und hat meine Diagnose und Versorgung erleichtert. Darüber hinaus konnte sie mehrere wichtige medizinische Dokumente für Notfallsituationen auf meinen Reisen übersetzen. Sie zeigte auch Mitgefühl, als meine Familie meine Erkrankung nicht immer akzeptierte. Inzwischen tragen alle FMF & AID Merchandise und erzählt allen von der Website, um andere über autoinflammatorische Erkrankungen aufzuklären.

FMF & AID Produkte hier erhältlich:

www.zazzle.ch/kollektionen/rare_disease_awareness-119156308160487760



KINDERECKE

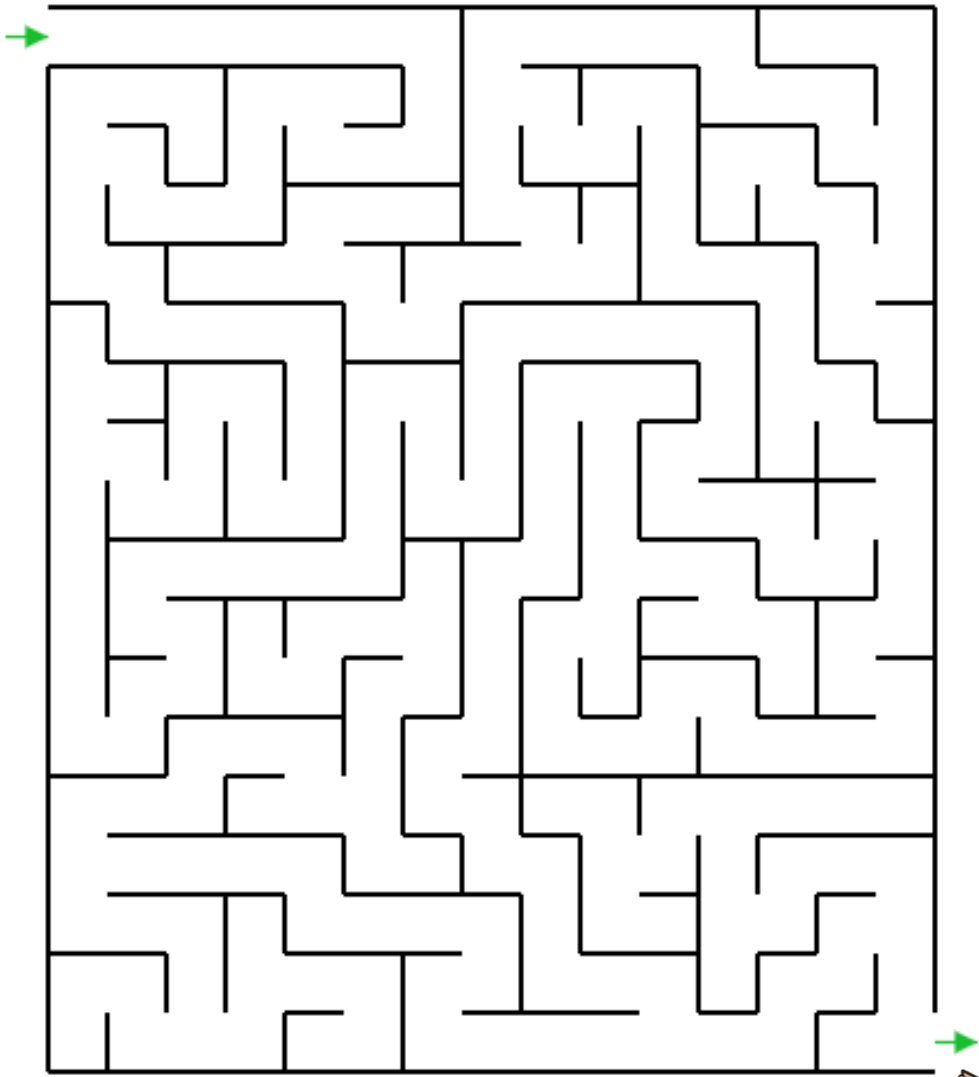
Das FMF & AID Maskottchen JJ

FACHARZT





FINDE DEINEN WEG DURCH DAS MEDIZINISCHE LABYRINTH!



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	Spanien	Georgien	Tschechische Republik	Türkei	Grossbritannien	Italien
Italien	Spanien	Chile	Argentina	El Salvador	Israel	Deutschland
Italien	Brasilien	Thailand	Marokko	Italien	Spanien	Nahost
						Frankreich