

A photograph of two young women standing outdoors in a park-like setting. The woman on the left has long dark hair, a nose ring, and is wearing a light blue headscarf and a blue top. The woman on the right has voluminous curly hair and is smiling, wearing a white top. The background shows green grass and trees under bright, natural light. A solid orange circle is positioned in the upper right corner of the image.

Voll im Leben –
mit familiärem Mittelmeerfieber (FMF)

 **sobi**
rare strength



● Inhalt

1. Ein paar wichtige Fakten im Überblick	6
2. Die vielen Gesichter des FMF	10
3. Der Weg zur Diagnose	14
4. Welche Medikamente helfen?	18
5. Lebensqualität GROSSgeschrieben	22
6. Weitere Unterstützungsmöglichkeiten	30



Vorwort



Mein Sohn hatte seit seinem ersten Lebensjahr an wiederkehrendem Fieber und vielen anderen Symptomen gelitten. Im Laufe der Jahre wurden seine Symptome mit Formulierungen wie „Wachstumsschmerzen“, „Derzeit kursierendes Virus ...“, „Alle Kinder bekommen Fieber ...“ oder „Es ist psychisch ...“ sowie vielen anderen vermeintlichen Erklärungen abgetan.

Mit den Jahren verschlechterte sich sein Gesundheitszustand sehr. Ich suchte verzweifelt nach Hilfe, nicht nur in unserem Umfeld, sondern auch in vielen anderen Ländern sowie im Internet – alles ohne Erfolg. Für eine Mutter ist es unerträglich, ihr Kind mit quälenden Schmerzen zu sehen und nicht helfen zu können. Während ich versuchte, meinen Sohn zu beschützen und mich für ihn einzusetzen, fühlte ich mich, als würde ich gegen die ganze Welt kämpfen.

Nach elf Jahren hatten wir endlich einen Namen für seine Krankheit: familiäres Mittelmeerfieber (FMF). Nicht nur mein Sohn erhielt seine Diagnose und damit nun auch die Möglichkeit einer Therapie. Auch für mich erklärten sich damit all die Symptome, an denen ich selbst seit Jahren litt.

Bald wurde mir klar, dass ich alles über FMF lernen musste, um meinem Sohn wirklich helfen und gute Entscheidungen treffen zu können. Auf diesem Weg lernte ich im Internet andere Eltern und Betroffene kennen, von denen viele gerade ihre Reise angefangen hatten.

Einige Jahre später wurde ich von Betroffenen gebeten, eine Patientenorganisation zu gründen, um andere mit FMF und autoinflammatorischen Erkrankungen aufzuklären.

Ich gab meinen bezahlten Vollzeitjob auf und wurde eine Vollzeit-Ehrenamtliche. So wurde die FMF & AID Global Association geboren. Ursprünglich war das Ziel, Patienten im deutschsprachigen Raum zu unterstützen. Die Organisation erhielt jedoch Anfragen aus der ganzen Welt. Sie entschied daher, die Stimmen aller zu hören, zusammenzuarbeiten und ihr Wissen und ihre Ressourcen zusammenzubringen. Sehr rasch wurden wir zu einer globalen Dachorganisation. Wir unterstützen Betroffene, setzen uns für sie ein und sensibilisieren sie nicht nur für FMF, sondern für alle autoinflammatorischen Erkrankungen (AID). Dabei können wir nicht nur in Deutsch und Englisch, sondern auch in vielen anderen Sprachen Unterstützung leisten.

Um Betroffene besonders effektiv zu unterstützen und bestmöglich beratend tätig zu sein, haben sich mehrere Freiwillige der FMF & AID Association und ich immer wieder vielfältig weitergebildet und maßgeschneiderte Kurse besucht.

Ich möchte der Firma Sobi dafür danken, dass sie diese Broschüre zusammengestellt hat, dass sie den Patienten tatsächlich zuhört und auch Patientenorganisationen aktiv in ihre Arbeit miteinbezieht.

Malena Vetterli

Gründerin und Präsidentin der FMF & AID Global Association

Mitglied des Gremiums für Autoinflammatorische Erkrankungen des

Europäischen Referenz-Netzwerkes (ERN) für Seltene Immundefekte,

Autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen

(RITA; Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Disease Network)

Vorsitzende der Arbeitsgruppe der ERN-RITA-Patientenvertreter

1.

Ein paar wichtige Fakten im Überblick

Was genau ist FMF?

Das familiäre Mittelmeerfieber ist eine Erkrankung unseres Abwehrsystems. Durch eine fehlerhafte Erbanlage kommt es zu Schüben von unkontrollierten, entzündlichen Prozessen in körpereigenen Geweben. Solche Prozesse sollen normalerweise Krankheitserreger bekämpfen. Bei manchen Erkrankungen geschieht dies aber auch, ohne dass Viren, Bakterien oder andere Krankheitserreger vorhanden sind. Mediziner unterscheiden hier zwischen Autoimmun- und Autoinflammationskrankheiten. Während bei der ersten Form bestimmte Abwehrezellen überreagieren, sind bei der zweiten Form bestimmte Botenstoffe überaktiv. Eine besondere Rolle spielt hier das Interleukin-1. Das familiäre Mittelmeerfieber ist eine solche autoinflammatorische Erkrankung.

Wie häufig ist die Erkrankung?

In einigen Ländern ist FMF häufiger als in anderen. In Israel, der Türkei oder Armenien sind z. B. etwa 0,1–0,3 % der Menschen betroffen.¹ Außerhalb des südöstlichen Mittelmeerraums kommt die Erkrankung jedoch weit seltener vor. In der EU zählt FMF mit weniger als 5 Fällen pro 10 000 Einwohnern zu den seltenen Erkrankungen.¹ Mit zunehmender Migration steigt aber auch hierzulande die Zahl der Betroffenen. Jedoch haben nicht alle Betroffenen einen Migrationshintergrund.

In der EU

5 Fälle / **10 000 Einwohner**

• **0,1–0,3 %**
der Menschen in Israel,
Türkei und Armenien

Wie vererbt sich FMF?

Vor einem knappen Vierteljahrhundert haben Wissenschaftler bei einer großen Zahl an Betroffenen Veränderungen (= Mutationen) an einem bestimmten Gen, dem MEFV (aus dem Englischen von MEditerranean FeVer), gefunden. Diese Mutationen sind vererbbar und stehen in engem Zusammenhang mit der Krankheit. In den meisten Fällen erkrankt nur, wer von beiden Elternteilen ein solch verändertes Gen vererbt bekommt. Fachkreise nennen das eine rezessive Erbkrankheit. Heute weiß man, dass auch Menschen mit nur einem veränderten Gen erkranken können. Es gibt sogar Fälle, in denen sich keine solche Mutation nachweisen lässt (ca. 10–20 %).²

Bei ca. 10–20 %

kein Nachweis einer **Mutation**

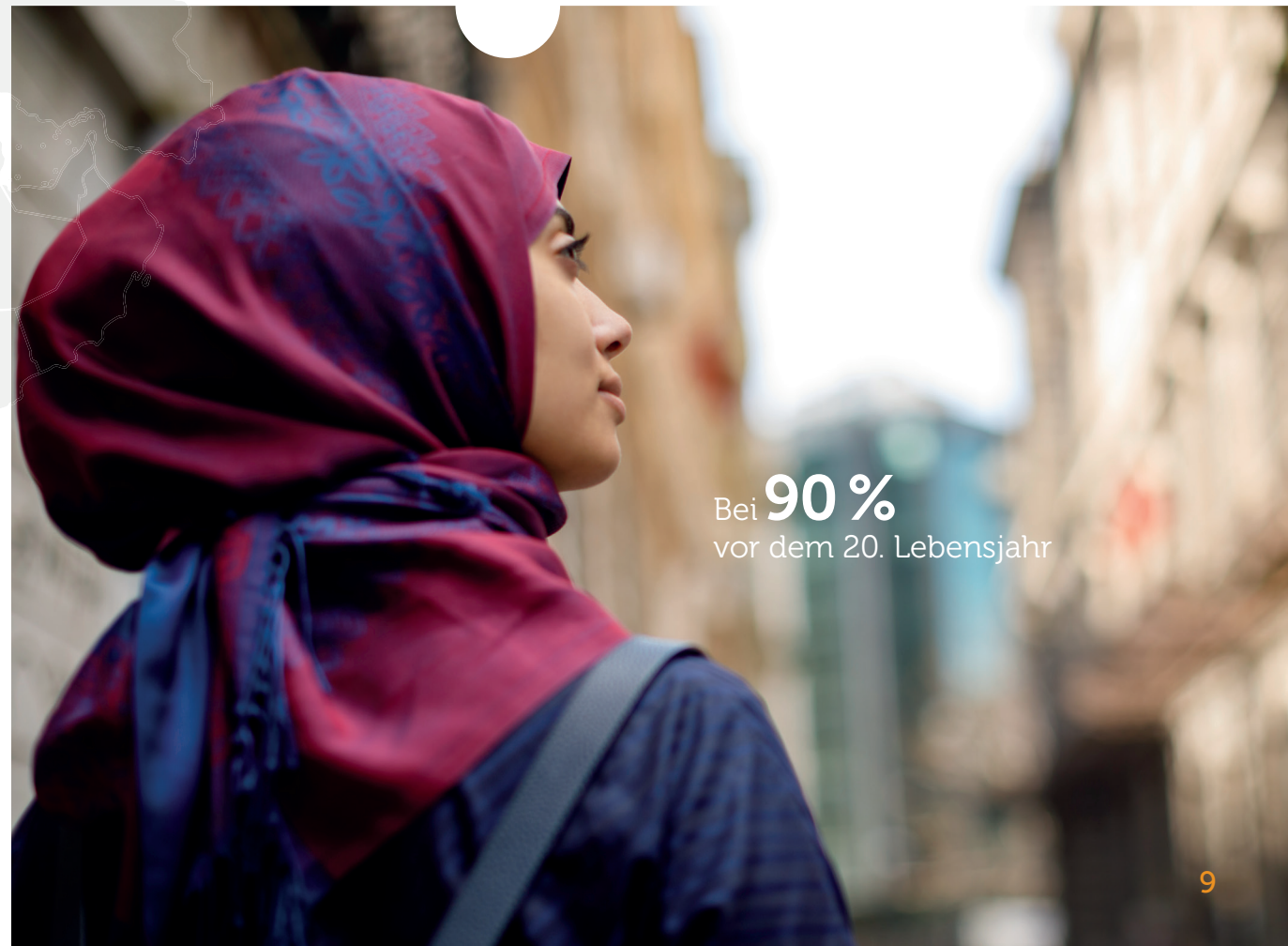
¹ <https://www.medical-tribune.de/medizin-und-forschung/krankheitsbild/rheumatologie/familiaraes-mittelmeerfeieber-fmf/>

² <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0252-7>

³ <http://www.autoinflammation-reference-center-charite.de/fileadmin/documents/FMF.pdf>

In welchem Alter macht sich FMF bemerkbar?

Die ersten Schübe treten bei 90 % der Betroffenen vor dem 20. Lebensjahr auf.³ Die Erkrankung kann aber auch erst in einer späteren Phase des Lebens aktiv werden.



Bei **90 %**
vor dem 20. Lebensjahr

2.

Die vielen Gesichter des FMF

Die überschießenden entzündlichen Vorgänge eines FMF können prinzipiell in verschiedenen Bereichen des Körpers vorkommen. Dementsprechend groß ist die Bandbreite möglicher Symptome. Sie treten typischerweise in Schüben auf. Je nachdem, welches Symptom dominiert, variiert auch die Dauer der Schübe – von ein bis drei Tagen bis hin zu sieben Tagen. Typisch ist ein plötzlicher Symptombeginn. Bei manchen Menschen kündigt sich ein Schub aber auch durch sogenannte Vorläufersymptome wie z. B. Unwohlsein an. Die Häufigkeit der Schübe kann erheblich variieren. Bei manchen treten sie alle paar Tage auf, bei anderen liegen Wochen bis Monate oder sogar Jahre dazwischen. Aber auch zwischen den eigentlichen Schüben können Symptome auftreten.

Für Betroffene wichtig zu wissen

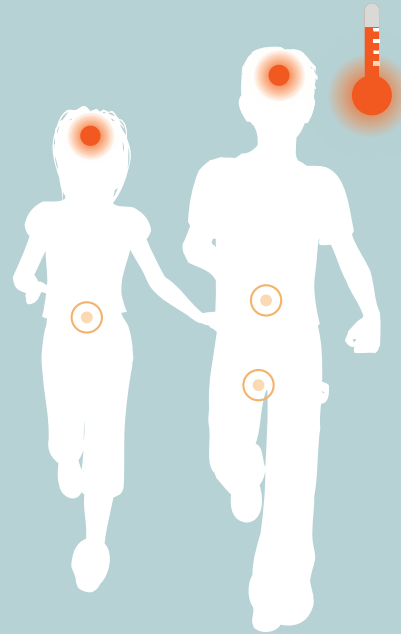
FMF entwickelt sich bei jedem unterschiedlich. Und auch das persönliche Krankheitsbild kann sich im Verlauf verändern. Das heißt: Nicht jeder hat die gleichen Symptome und auch deren Ausprägung kann individuell sehr unterschiedlich sein.

Typische Symptome während der Schübe sind häufig:

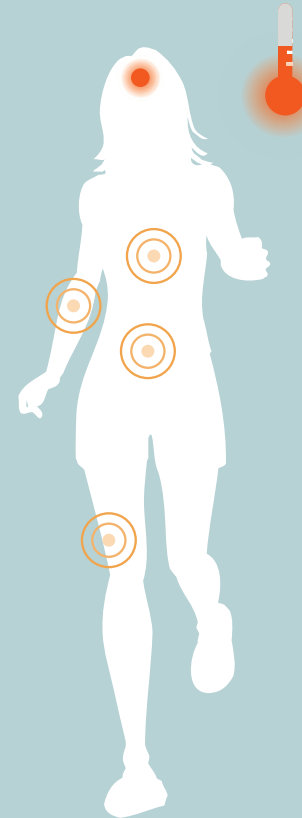
- hohes Fieber, oftmals bis 40 °C und über ein bis drei Tage
- starke Bauchschmerzen, eventuell mit Verstopfung, Durchfall oder Erbrechen
- starke schmerzhafte Schwellung eines Gelenks (selten mehrerer Gelenke), typischerweise an einem großen Gelenk der Beine
- Hautausschlag meist an den Unterschenkeln/ Knöcheln
- starke Brustschmerzen, die die Atmung erschweren
- Muskelschmerzen
- bei männlichem Geschlecht: schmerzhafte Schwellung des Hodens

! Eine schwerwiegende Langzeit-Komplikation ist die sogenannte Amyloidose. Durch eine jahrelang vorliegende chronische Entzündung reichert sich ein bestimmtes Eiweißmolekül – das Amyloid – in inneren Organen wie z. B. den Nieren an, schädigt diese und beeinträchtigt deren Funktion.

Krankheitsverlauf mit dem Erwachsenwerden



Kinder haben typischerweise oft hohes Fieber, selten mit Schmerzen verbunden.



In der Pubertät kommen oftmals Schmerzen hinzu.



Mit zunehmendem Alter lassen die Fieberanstiege häufig nach und die Schmerzen treten immer mehr in den Vordergrund.

! Die Symptome und der Verlauf der FMF können individuell sehr unterschiedlich sein!

3.

Der Weg zur Diagnose



Für Betroffene wichtig zu wissen

Je früher ein FMF erkannt und behandelt wird, desto geringer ist das Risiko, Komplikationen zu entwickeln.



Welche Ärzte können helfen?

Spezialisten für autoinflammatorische Erkrankungen, wie das FMF, sind z. B. Rheumatologen oder Immunologen. Bei Kindern ist immer auch der Kinderarzt ein erster wichtiger Ansprechpartner. Es gibt auch Kinderärzte, die auf rheumatische, autoinflammatorische Erkrankungen spezialisiert sind. Je nach Lokalisation der Entzündung können weitere Fachärzte hinzugezogen werden.

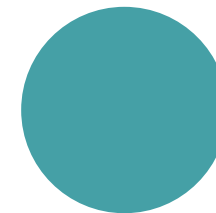
tipp Wenn Sie befürchten, dass Sie selbst oder Ihr Kind an FMF leiden, können Sie den Arzt bei der Anamnese unterstützen, wenn Sie eine Art Kalender führen. Hier notieren Sie alle Symptome in ihrer Art, Dauer und Häufigkeit. Auch hilft es, alle sichtbaren Symptome fotografisch zu dokumentieren. So kann der Arzt die Beschwerden am besten einordnen.

Es gibt bereits bestehende Symptomkalender. Erkundigen Sie sich bei Ihrem behandelnden Arzt oder bei der Patientenorganisation danach.



Was sollten Sie zum Arztbesuch mitbringen?

Es ist hilfreich eine Liste mit Fragen und Punkten mitzubringen, die mit dem Arzt besprochen werden sollen. Auch bereits vorhandene Befunde und Arztbriefe haben Sie am besten mit dabei. Am Ende der Broschüre finden Sie eine Seite zum Heraustrennen. Auf dieser haben wir Fragen zusammengestellt, die Ihnen im Gespräch mit Ihrem Arzt eine Hilfestellung sein können.



Wie stellen Ärzte die Diagnose?

Klinische Diagnose

In erster Linie stellen Ärzte die Diagnose anhand der Vorgeschichte (auch der familiären Vorgeschichte), den bereits aufgetretenen Symptomen und dem Ausschluss von Infektionen oder bösartigen Erkrankungen. Ein Verdacht auf FMF besteht, wenn mindestens drei Anfälle mit typischen Symptomen aufgetreten sind.

Allgemeine Laboruntersuchungen

Im Rahmen der Schübe können bestimmte Entzündungswerte im Blut ansteigen, die sich nach Abklingen der Symptome meist wieder normalisieren. Zusätzlich sind Urinuntersuchungen in regelmäßigen Abständen notwendig, um die Nierenfunktion im Krankheitsverlauf beurteilen zu können.

Ansprechen auf Colchicin

Ein weiteres Anzeichen für FMF kann sein, wenn sich die Schübe durch eine versuchsweise Therapie mit Colchicin unterdrücken bzw. mildern lassen (siehe S. 20).

Genetest als zusätzliche Absicherung

Heute ist es möglich, durch eine Blutuntersuchung die für das FMF verantwortliche Genmutation nachzuweisen. Wenn der genetische Test kein Anzeichen für eine FMF zeigt, heißt das allerdings nicht, dass der Patient nicht daran erkrankt ist. Die entscheidende Rolle spielt die klinische Diagnose.

4.

Welche Medikamente helfen?

Im Wesentlichen lässt sich die Behandlung einer FMF in zwei Säulen einteilen:

- die antientzündliche Basistherapie, die dauerhaft zum Einsatz kommt
- die Akutbehandlung von Schüben, die trotz der Basistherapie noch auftreten können

FMF ist eine chronische Krankheit. Aber: Mit einer dauerhaften, konsequenten Therapie ist die Prognose sehr gut. Ohne Behandlung liegt das Risiko, eine Amyloidose zu erleiden, Literaturangaben zufolge, bei bis zu 60 % innerhalb von 40 Lebensjahren.⁴ Halten Sie sich daher an die Therapieempfehlungen Ihrer Ärzte – weil Sie es sich wert sind!

⁴Tropenmedizin in Klinik und Praxis; Löscher, Thomas; Burchard, Gerd-Dieter; 2010; Kapitel 7/68; DOI: 10.1055/b-002-35722

Die antientzündliche Basistherapie

FMF muss dann behandelt werden, wenn die Krankheit aktiv ist, d. h. wenn Schübe auftreten und/oder wenn im Blut erhöhte Entzündungswerte nachweisbar und/oder wenn bereits Komplikationen, wie Nierenfunktionsverschlechterung bei Amyloidose, aufgetreten sind. Standardtherapie bei FMF ist eine Dauertherapie mit Colchicin. Wenn diese nicht ausreicht oder nicht vertragen wird, können zusätzlich sogenannte „Biologika“ (speziell Interleukin-1-Hemmstoffe) zum Einsatz kommen.

Colchicin

Das Alkaloid der lilienartigen Pflanze Herbstzeitlose wirkt in den empfohlenen Dosen entzündungshemmend. Dadurch können Schübe verhindert werden. Es wird täglich in Form von Tabletten eingenommen. Von vielen Patienten wird Colchicin gut vertragen, es hat aber eine geringe therapeutische Breite, d. h. es kann in bestimmten Situationen zu einer Überdosierung mit Nebenwirkungen kommen.

tipp

Da der Verlauf der FMF bei jedem Betroffenen unterschiedlich sein kann, wird Ihr Arzt die für Sie passende Dosierung und Therapie verordnen.

Interleukin-1-Hemmstoffe

Bei Betroffenen, bei denen Colchicin die Schübe und/oder die Entzündungsreaktion nicht ausreichend unterdrücken kann oder wenn das Colchicin nicht gut vertragen wird, können sogenannte biologische Interleukin-1-Hemmstoffe zum Einsatz kommen, da Interleukin-1 bei den überschießenden Entzündungsprozessen eine große Rolle spielt. Interleukin-1-Hemmstoffe werden unter die Haut (subkutan) gespritzt und können auch mit Colchicin kombiniert werden. Ihr Arzt entscheidet, ob dies bei Ihnen Sinn macht.

Schmerztherapie während Schüben, die trotz Dauertherapie auftreten können

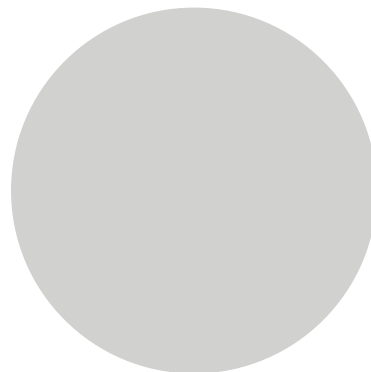
Trotz Dauertherapie kann es auch manchmal noch zu schmerzhaften Attacken kommen. Hier können zusätzlich schmerzlindernde Wirkstoffe wie z. B. Diclofenac oder Ibuprofen eingesetzt werden.

tipp

Ihr Arzt oder geschultes Praxis-/Klinikpersonal unterstützt Sie gerne beim Erlernen der Injektionstechnik. Sprechen Sie diese bei Bedarf auch nach weiterem Informations- und Servicematerial an.

5.

Lebensqualität GROSSgeschrieben



Wie sehr die Gesundheit unsere Lebensqualität bestimmt, erfährt jeder, der chronisch krank ist. Körperliche Beschwerden bringen immer auch psychische Belastungen mit sich. Umgekehrt wirkt sich unsere psychische Verfassung auch auf unsere körperliche Leistungsfähigkeit aus. Ein Teufelskreis.

Leben mit FMF

Wer immer wieder unter zum Teil plötzlich auftretenden Schmerzen und Fieberschüben leidet, schränkt sich in seinen körperlichen und geistigen Aktivitäten sowie in seinen sozialen Kontakten und damit in fast allen Bereichen des Lebens ein.



Um diesen Teufelskreis zu durchbrechen, braucht es im Wesentlichen vier Standbeine:

1.

Die Krankheit akzeptieren und verstehen

Mit der Diagnose FMF konfrontiert zu werden, stellt für viele zunächst eine schwere Krise dar. Tatsächlich ist aber die richtige Diagnose der erste Schritt zu einer gezielteren Behandlung und damit auch zu einer besseren Lebensqualität. Zu verstehen, woher die Schübe kommen und dass sie nach einiger Zeit wieder abflauen, nimmt Ängste. Außerdem können Sie nun aktiv zu einem positiven Verlauf beitragen. Es ist bekannt, dass bei manchen Betroffenen bestimmte Faktoren Schübe auslösen können. Diese Auslöser – auch Trigger genannt – können individuell sehr unterschiedlich sein.

Trigger sind z. B.:

Stress
kalte oder Feuchtigkeit
hormonelle Umstellungen
heiße Temperaturen
Nahrungsmittelallergien
Infektionen
Menstruation
und vieles mehr

tipp

Führen Sie eine Art Tagebuch, in dem Sie Ihre Aktivitäten vermerken. Versuchen Sie damit Ihre persönlichen Auslöser zu finden und diese dann möglichst zu vermeiden. Kommt es dennoch zu einem Schub, schonen Sie sich, bis er wieder vorüber ist.

2.

Offen über FMF sprechen

Beziehen Sie Ihr Umfeld in Ihre Lage mit ein, um das nötige Verständnis für Ihre zum Teil auch plötzlichen „Auszeiten“ zu erhalten. Versuchen Sie außerhalb der Schübe Wege zu finden, dass Schule, Ausbildung oder Arbeit trotz allem nicht zu kurz kommen.



Sprechen Sie mit Ihrem Arzt auch über Ihre Lebensqualität. Es gibt spezielle Fragebögen für Erwachsene, mit deren Hilfe er Ihre Lebenssituation und -qualität besser einschätzen kann. Sie können diese auch bereits vor dem Arztbesuch ausfüllen. Im Internet können Sie sich z. B. den sogenannten SF-36 bestellen.

tipp

Über ihre Erkrankung zu sprechen kann gerade bei „unsichtbaren“ Erkrankungen wie dem FMF sehr wichtig sein – denn man sieht den Betroffenen in den symptomfreien Intervallen die Erkrankung meist nicht an. Durch das Informieren und Aufklären schaffen Sie eine Basis, auf der Verständnis und Umsicht im Umgang mit dem FMF wachsen können. Und auch das trägt zu einer besseren Lebensqualität bei.



Eltern betroffener Kinder sollten sich gut über die Krankheit informieren, um ihren Kindern helfen und fundierte Entscheidungen treffen zu können. Ein Austausch mit anderen Kindern mit derselben oder einer ähnlichen Krankheit könnte sehr helfen, damit sich das Kind nicht einsam fühlt. Unterstützen kann hier z. B. folgendes Kinderbuch:

In dem Buch „Die kleinen FMF-Superhelden“ von Megan Bryant erfährt man in vielen kleinen Kurzgeschichten, wie sich Kinder mit autoinflammatorischen Erkrankungen fühlen, welche Erfahrungen sie im Alltag machen und noch vieles mehr.

**„Alleine sind wir selten –
zusammen sind wir stark.“**

Lese-/Vorlese-
tipp

3.

Die bestmögliche Behandlung der zugrunde liegenden körperlichen Krankheit

Mit der Diagnose kann nun eine gezielte Therapie begonnen werden. Es kann Zeit in Anspruch nehmen, bis die für Sie am besten geeignete gefunden ist. Haben Sie daher ein wenig Geduld und vertrauen Sie darauf: FMF ist in der Regel gut zu behandeln.

Sprechen Sie auch immer mit Ihrem Arzt, wenn Sie Symptome bemerken und werden Sie nicht müde, diese zu benennen. Es ist wichtig, dass die Auswirkung der Krankheit sich in einem für Sie erträglichen Maße bewegt. Wenn nicht, kann Ihr Arzt versuchen, Ihre Therapie erneut anzupassen.

Für Betroffene wichtig zu wissen

In der Regel werden zwei Arztbesuche pro Jahr empfohlen. Diese sind auch dann wichtig, wenn es Ihnen gut geht. Für Patienten, die ihre Diagnose erst kürzlich erhalten haben, kann es auch notwendig sein, den Arzt zunächst häufiger zu besuchen. Mithilfe von Blut- und Urinuntersuchungen kann Ihr behandelnder Arzt frühzeitig entzündliche Prozesse bzw. beginnende Komplikationen erkennen. Er achtet dabei genau auf Werte, die ihm Aussagen zu Leber und Niere liefern. Auch Entzündungswerte sind für seine Beurteilung wichtig, insbesondere das C-reaktive Protein (CRP) und das Serum Amyloid A (SAA). Wenn Ihr Urin Eiweiß enthält, kann dies auf eine Amyloidose hinweisen. Schäumender Urin kann ein Anzeichen dafür sein.

4.

Nützliche Lifestyle-Tipps:

- Nehmen Sie sich Zeit, um 30 Minuten am Tag ein Buch zu lesen.
- Planen Sie Zeit ein, um sich an anstrengenden Tagen auszuruhen.
- Belasten Sie sich nicht zu sehr, um Schübe zu vermeiden.
- Meditation kann Ihnen helfen sich zu entspannen, besonders wenn Sie Schmerzen haben.
- Vermeiden Sie stressige Situationen.
- Gehen Sie früh ins Bett und versuchen Sie sich dort zu entspannen, auch wenn Sie nicht schlafen können.
- Finden Sie Aktivitäten mit geringer Belastung, an denen Sie an guten Tagen teilnehmen können.
- Achten Sie auf sich selbst und nicht auf diejenigen, die an Ihnen zweifeln.
- Leben Sie Ihr bestes Leben.



**Fragen, die im Arzt/Patienten-
Gespräch hilfreich sein können:**



1. Welche Therapieoptionen gibt es und welche Nebenwirkungen können auftreten?

.....

2. Wie häufig und wie lange muss ich/mein Kind das Medikament einnehmen?

.....

3. Worauf muss ich/mein Kind bei der Therapie besonders achten?

.....

4. Kann es zu Interaktionen mit anderen Medikamenten kommen?

.....

5. Kann ich/mein Kind ein normales Leben mit FMF führen?

.....

6. Gibt es bekannte Auslöser für die Erkrankung, die ich/mein Kind vermeiden kann?

.....

7. Kann ich/mein Kind Sport treiben?

.....

8. Gibt es spezielle, entzündungshemmende Diäten, die helfen können?

.....

9. Wie oft muss ich/mein Kind zu einer Kontrolluntersuchung zum Arzt gehen?

.....

10. Wie kann ich/mein Kind mich/sich auf den nächsten Schub vorbereiten?

.....

11. Sind Kinder anfälliger bezüglich anderer Infekte, besonders im Kindergarten oder in der Schule?

.....

Swedish Orphan Biovitrum GmbH

Fraunhoferstraße 9a

82152 Martinsried

Deutschland

sobi-deutschland.de

