VIVERE CON LE FEBBRI PERIODICHE

Le sindromi ereditarie da febbre periodica sono un gruppo di rare patologie genetiche, appartenenti alla famiglia delle malattie autoinfiammatorie. Queste sindromi colpiscono ogni aspetto della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

A causa della loro natura ereditaria, la maggior parte di queste malattie insorge precocemente e perdura tutta la vita. Queste malattie influenzano ogni aspetto della vita quotidiana del paziente, come l'istruzione, la vita sociale, gli aspetti emotivi e richiedono cambiamenti dello stile di vita sia per chi ne soffre che per i familiari.

Oggi si conosce molto di più di queste malattie rispetto al passato. Una diagnosi precoce e gli attuali approcci di trattamento efficaci possono cambiare la vita di chi ne soffre e delle loro famiglie.

Oggi c'è più speranza rispetto al passato!

NOVARTIS Novartis Farma S.p.A. Largo Umberto Boccioni, 1 – 21040 ORIGGIO (VA)
Tel. 0296541 – Fax 0296542910 – www.novartis.it

DHL: 1233792
Codice aziendale: 10200137000
CODE: GLDEIM/ACZ885/0312

Un ringraziamento speciale a:

Dr.ssa Roberta Caorsi
Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze –
Divisione di Clinica Pediatrica e Reumatologia, IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova, Italia

Dr.ssa Linda Bergamini
Psicologa, Milano, Italia

CHE COSA SONO LE SINDROMI EREDITARIE DA FEBBRE PERIODICA E LE MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE?

Le sindromi ereditarie da febbre periodica sono causate da mutazioni in geni coinvolti nella risposta innata del sistema immunitario, ovvero implicati nella risposta infiammatoria. Queste sindromi sono un sottogruppo della più ampia famiglia delle malattie autoinfiammatorie. In tutte queste patologie, i sintomi sono causati da un'eccessiva attivazione dei meccanismi infiammatori. Da qui il nome di queste malattie: auto = "da sé", infiammatoria = "che si infiamma". Ciò significa che l'infiammazione non è scatenata da un fattore esterno (come un'infezione), ma si scatena di per sé.

NELLE MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE IL SISTEMA IMMUNITARIO INNATO FUNZIONA TROPPO!

Il sistema immunitario innato è la prima difesa del nostro organismo contro le infezioni. Quando virus o batteri entrano nel nostro corpo, il sistema immunitario innato si attiva per bloccare la moltiplicazione di questi agenti estranei. Per difendere l'organismo, le cellule della risposta immunitaria innata rilasciano delle molecole che causano l'infiammazione. Quest'ultima è molto importante per l'eliminazione dei germi che ci fanno ammalare; tuttavia, è anche responsabile di sintomi indesiderati, come la febbre. Solitamente quando il nostro sistema immunitario sconfigge in modo efficace l'infezione, l'infiammazione si riduce e i sintomi (come la febbre) scompaiono.

Nelle sindromi ereditarie da febbre periodica, a causa di mutazioni genetiche, il sistema immunitario innato è iperattivo. L'infiammazione si attiva senza la presenza di un'infezione oppure non è in grado di "spegnersi" una volta sconfitta l'infezione. Ciò significa che il sistema immunitario agisce come se stesse combattendo dei germi anche se non è presente alcuna infezione, causando una risposta infiammatoria non necessaria che indebolisce l'intero organismo.

QUALI SONO LE FEBBRI PERIODICHE?

Nelle sindromi da febbre periodica, molto spesso l'infiammazione si presenta come febbre improvvisa ed è associata a vari altri sintomi. Solitamente dopo la sua insorgenza scompare da sé, anche senza alcun trattamento. Dopo la scomparsa della febbre, il corpo ritorna nel suo stato "normale" senza ulteriori sintomi. Queste patologie hanno nomi lunghi e complessi, associati ai meccanismi coinvolti; per tale motivo spesso vengono indicate con degli acronimi.

LE FEBBRI EREDITARIE PERIODICHE SONO MALATTIE RARE.

Tuttavia, molti pazienti in tutto il mondo sono affetti da queste patologie.

NON SEI SOLA/O!

Numeri di pazienti nel mondo:
FMF~100.000
CAPS~1.000
TRAPS~1.000
HIDS/MKD~300

CAPS [Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes - Sindromi periodiche associate alla criopirina]

Il termine CAPS include tre condizioni di crescente gravità associate a una mutazione del gene NLRP3, che codifica per la criopirina, una proteina che regola la produzione di una delle più importanti molecole infiammatorie (interleuchina-1 beta). Queste condizioni sono:

1. FCAS [Familial Cold Auto-inflammatory Syndrome - Sindrome autoinfiammatoria familiare da freddo]

La FCAS è caratterizzata da episodi molto brevi di febbre, solitamente accompagnati da orticaria e congiuntivite ed è indotta dall'esposizione al freddo.

2. MWS [Muckle-Wells Syndrome - Sindrome di Muckle-Wells]

La MWS è caratterizzata da episodi ricorrenti di febbre con orticaria, artralgia e congiuntivite. Come complicanze di questa malattia possono insorgere perdita dell'udito e amiloidosi, una malattia cronica secondaria all'infiammazione persistente.

3. NOMID/CINCA [Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disorder, anche nota come CINCA Chronic Infantile Neurologic, Cutaneous, and Articular syndrome - Malattia infiammatoria multisistemica ad insorgenza neonatale, anche conosciuta come sindrome cronica infantile neurologica cutanea e articolare]

La NOMID/CINCA è la condizione più grave. Insieme a febbre e orticaria, i pazienti possono sviluppare precoce compromissione ossea, ritardo mentale e perdita dell'udito o della vista; può insorgere amiloidosi come complicanza a lungo termine.

FMF [Familial Mediterranean Fever - Febbre Mediterranea Familiare]

La FMF è causata da mutazioni a carico del gene MEFV, che codifica per una proteina detta pirina. La pirina è una proteina in grado di controllare il rilascio dell'interleuchina-1 beta, una molecola infiammatoria molto importante. La FMF è la più frequente malattia monogenica autoinfiammatoria ed è più comune nelle popolazioni del Mediterraneo.

La FMF è caratterizzata da episodi di febbre, che possono durare da poche ore a un paio di giorni, associati a segni e sintomi infiammatori delle membrane sierose (pleurite, peritonite, pericardite) con grave dolore toracico e/o addominale. Possono anche comparire artrite e rash. Gli attacchi insorgono spontaneamente e la loro ricorrenza non ha un andamento regolare.
La nefropatia correlata all'amiloidosi è la complicanza a lungo termine più comune. In passato era molto più comune, ma oggigiorno, grazie ai progressi nella diagnosi e nel trattamento di questa malattia, l'insorgenza dell'amiloidosi è diventata molto rara.

TRAPS [Tumour necrosis factor Receptor Associated Periodic Syndrome - Sindrome periodica associata al recettore del fattore di necrosi tumorale (TNF)]

La TRAPS è causata da mutazioni nel recettore p55 del TNF (o TNFR1A), codificato dal gene TNFRSF1A (TNF Super Family Receptor 1A). Il deficit nell'espressione di questo recettore è associato ad infiammazione incontrollata. Gli attacchi di TRAPS sono solitamente di lunga durata (fino a tre settimane) con una frequenza variabile. I sintomi associati agli attacchi febbrili possono essere: dolore addominale o toracico, nausea, vomito, diarrea o stipsi; rash rosso doloroso a carico della parte superiore del corpo e/o braccia/gambe; occhi gonfi (edema periorbitale) e congiuntivite; dolore muscolare e articolare. L'amiloidosi renale è la complicanza a lungo termine della malattia.

HIDS/MKD [HyperImmunoglobulinemia D Syndrome/Mevalonate Kinase Deficiency - Sindrome da iperimmunoglobulina D/Deficit di mevalonato chinasi]

La febbre periodica associata alla MKD, anche nota come HIDS, è causata da una mutazione nel gene della mevalonato chinasi (MVK). L'MVK è un enzima essenziale nella biosintesi del colesterolo. Solo recentemente è stato scoperto il suo legame con il processo infiammatorio, la mancata attività dell'enzima MVK è associata all'assenza di molecole, dette isoprenoidi, importanti per l'inibizione della risposta infiammatoria. Nei pazienti con MKD, l'enzima MVK funziona meno, vengono prodotti meno isoprenoidi e pertanto si ha un'iper-attivazione dell'infiammazione. Solitamente questa malattia inizia nei primi anni dell'infanzia ed è caratterizzata da episodi febbrili a insorgenza rapida che perdurano per 4-6 giorni. I sintomi gastrointestinali (grave dolore addominale, vomito e nausea) e la linfoadenopatia cervicale rappresentano le manifestazioni più frequenti associate agli attacchi febbrili. Agli episodi febbrili possono essere associati anche sintomi muco-cutanei, splenomegalia e artralgia/artrite. I sintomi della malattia tendono a diventare meno gravi nel tempo. Tuttavia, in molti pazienti la malattia persiste fino all'età adulta. L'amiloidosi è rara, ma una possibile complicanza.

DIAGNOSI

Poiché attualmente sono disponibili molti farmaci per queste sindromi, in grado di prevenire sia la ricorrenza degli episodi febbrili che l'insorgenza delle complicanze a lungo termine, è essenziale una diagnosi precoce della malattia per esiti favorevoli a lungo termine.

La difficoltà nell'ottenere una corretta diagnosi è il primo ostacolo significativo per i pazienti con malattie rare e le loro famiglie. Poiché queste sono malattie rare, spesso **la diagnosi avviene in ritardo.**

I segni e i sintomi non sono specifici e variano molto tra i pazienti. È possibile che alcuni medici non abbiano familiarità con queste patologie e sono pochi i centri specializzati nella diagnosi molecolare di queste malattie e nella cura quotidiana di questi pazienti.

Fortunatamente, oggi c'è molta più consapevolezza nel riconoscimento di queste malattie. In effetti, il **ritardo nella diagnosi** si è significativamente ridotto negli ultimi decenni. Tuttavia, il tempo mediano tra l'insorgenza dei sintomi e **la diagnosi resta ancora di 1-2 anni.**

Molti pazienti ricevono ancora più di una diagnosi sbagliata prima di approdare a quella corretta. L'eccessivo ritardo nella diagnosi e di conseguenza i trattamenti inappropriati, possono causare angoscia e scoraggiamento tra i pazienti con malattie rare. Questo è un periodo molto difficile per questi giovani pazienti e le loro famiglie, che potrebbero sentirsi non compresi.

La diagnosi ed il trattamento precoci e corretti possono avere un enorme impatto sulla qualità di vita dei pazienti, nonché ridurre la loro sofferenza.

Inoltre, la diagnosi e il trattamento precoci riducono significativamente il rischio di complicanze.

GLOSSARIO

Amiloidosi	Accumulo in maniera anomala di una proteina detta amiloide in organi e tessuti. Tale accumulo a livello degli organi non li fa funzionare in modo appropriato
Antigene	Qualsiasi sostanza che provoca una risposta immunologica, come la produzione di anticorpi specifici per quella sostanza
Artralgia	Dolore che interessa un'articolazione
Artrite	Infiammazione di un'articolazione
Batterio	Organismo microscopico visibile al microscopio elettronico. I batteri evidenziano un'ampia diversità per forma e dimensioni. La maggior parte delle specie batteriche hanno forma sferoidale (cocchi) o di bastoncino (bacilli). I batteri sono molto diffusi in natura e stabiliscono relazioni con piante ed animali; possono essere patogeni, ovvero in grado di causare malattie
Biosintesi	La sintesi di una sostanza chimica da parte di un organismo vivente
Cellula	L'unità strutturale e funzionale di ciascun organismo vivente, in grado di crescere, riprodursi e rispondere agli stimoli
Cervicale	Relativo alla parte posteriore del collo
Colesterolo	Costituente di tutti i grassi e oli animali, della bile, dei calcoli biliari, del tessuto nervoso, del tuorlo d'uovo e del sangue. È una sostanza bianca, cristallina, insolubile in acqua ed ha un ruolo importante nel metabolismo
Congiuntivite	Infiammazione della congiuntiva (membrana che riveste la porzione anteriore del bulbo oculare)
Criopirina	Proteina che si riscontra nel fluido contenuto all'interno della cellula (citoplasma). La criopirina si osserva principalmente nei leucociti e nelle cellule che formano la cartilagine. È coinvolta nel processo infiammatorio
Diagnosi	Il processo che determina la natura della malattia del paziente e la sua identificazione
DNA	Molecola costituita da due catene avvolte l'una sull'altra a formare una doppia elica, che trasporta le istruzioni genetiche utili alla crescita, allo sviluppo, al funzionamento e alla riproduzione di tutti gli organismi viventi
Edema	Eccessivo accumulo di liquidi nei tessuti, a causa dell'aumentata trasudazione di liquidi dai capillari
Enzima	Sostanza proteica, sintetizzata dalle cellule viventi, che promuove una specifica variazione chimica
Ereditario	Relativo all'ereditarietà
Eritematoso	Relativo a eritema (rossore della cute che si presenta con chiazze di forma e dimensione variabili)
Eziologia	Causa di una malattia o di una condizione anomala

Gene	Unità che trasmette le caratteristiche ereditarie. I geni sono costituiti da DNA. Quando una malattia viene trasmessa attraverso i geni, è possibile che sia stata trasmessa dai genitori
Genetico	Relativo alla genetica
Germe	Qualsiasi microrganismo
Infezione	Invasione di un ospite da parte di organismi quali batteri, funghi, virus, protozoi, elminti o insetti, che causano uno stato patologico
Infiammatorio	Relativo all'infiammazione
Infiammazione	Reazione dell'organismo ad un insulto, clinicamente caratterizzata da calore, gonfiore, rossore, dolore e alterazione della funzionalità dell'organo colpito. Difesa naturale dell'organismo per proteggere sé stesso da infezioni e danni di natura chimica o meccanica
Interleuchina-1 beta	Proteina prodotta dai globuli bianchi. Ha un ruolo chiave nella risposta infiammatoria
Isoprenoide	Classe ampia ed eterogenea di sostanze organiche presenti in natura. Gli isoprenoidi hanno ruoli molto diversi nei processi fisiologici di piante e animali
Linfoadenopatia	Ingrossamento dei linfonodi in risposta ad una malattia
Molecola	Gruppo di atomi legati tra loro, rappresenta la più piccola unità fondamentale di un composto chimico che può prendere parte ad una reazione chimica
Monogenico	Relativo o controllato da un singolo gene
Morbilità	Il rapporto tra il numero di individui malati e la popolazione totale di una comunità
Muco-cutaneo	Relativo alla membrana mucosa e alla cute, nonché alla regione in cui si uniscono
Mutazione	Variazione nella struttura di un gene, causata da un'alterazione del DNA, che porta a una forma variante trasmissibile alle successive generazioni
Nefropatia	Malattia che interessa il rene
Orbitale	Relativo all'orbita (la cavità ossea che contiene l'occhio)
Orticaria	Condizione cutanea caratterizzata dall'insorgenza di pomfi pruriginosi, solitamente bianchi, nel centro o nell'area che circonda un eritema
Pericardite	Infiammazione del pericardio (sacco membranoso che avvolge il cuore)
Peritonite	Infiammazione del peritoneo (membrana che riveste la parte interna della cavità addominale e che circonda i visceri)
Pirina	Proteina prodotta da alcuni leucociti che giocano un ruolo nell'infiammazione e nel combattere l'infezione

Pleurite	Infiammazione della pleura (membrana che avvolge il polmone e che riveste la superficie interna della cavità toracica)
Proteina	Classe di composti organici azotati, costituiti da molecole di grandi dimensioni, composte da una o più lunghe catene di amminoacidi. Le proteine sono una parte essenziale di tutti gli organismi viventi, in particolare sono componenti strutturali dei tessuti corporei, come i muscoli e i capelli. Enzimi e anticorpi sono proteine speciali
Rash	Termine generico utilizzato per qualsiasi eruzione cutanea
Recettore	Molecola della superficie cellulare o localizzata all'interno della cellula, che si combina con altre molecole (come tossine, ormoni, antigeni), scatenando una reazione cellulare
Replicazione	Qualsiasi comportamento di un microrganismo che costruisce una copia identica di sé stesso
Risposta innata	Relativo all'immunità innata. L'immunità innata fa riferimento a meccanismi di difesa aspecifici che intervengono immediatamente o entro ore dall'ingresso di un antigene nell'organismo
Sierosa	Relativo alla membrana sierosa che riveste le cavità sierose: pericardica, pleurica e peritoneale
Sierosite	Infiammazione della membrana sierosa
Sistema immunitario	Sistema di difesa dagli agenti estranei all'organismo. È costituito da un'ampia gamma di cellule. Tali cellule viaggiano nel sangue e sono in grado di raggiungere tutte le regioni dell'organismo per proteggerlo dai patogeni "invasori"
Splenomegalia	Ingrossamento della milza
Vaccinazione con vaccini attenuati	Inoculazione di vaccini vivi attenuati al fine di indurre immunità nei riceventi. I vaccini vivi attenuati sono vaccini creati per ridurre la virulenza del patogeno mantenendolo vitale (o "vivo"). L'attenuazione altera l'agente infettivo affinché diventi innocuo o meno virulento
Virus	Vasto gruppo di strutture microscopiche costituite da una guaina proteica che racchiude un nucleo con acidi nucleici (DNA oppure RNA), in grado di infettare praticamente tutti gli organismi animali e vegetali

Bibliografia •CAPS Fact Sheet from website Rheumatology. Available from https://www.rheumatology.org/I-Am-A/Patient-Caregiver/Diseases-Conditions/Cryopyrin-Associated-Autoinflammatory-Syndrome-CAPS-Juvenile. Accessed October 2018. •Cattalini M, et al. Intern Emerg Med 2016; 11(6):781-791. •Ciccarelli F, et al. Curr Med Chem 2014; 21(3):261-269. •Favier LA and SchulertGS. Appl Clin Genet 2016; 9:101-110. •Karen L.W. Durrant RN, et al. CAPS. Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes. ©2012 The NOMID Alliance www.nomidalliance.org. •National Amyloidosis Centre. Available from http://www.amyloidosis.org.uk/fever-syndromes/inherited-fever-syndromes/. Accessed October 2018. •Rheumatology. Available from https://www.rheumatology.org/I-Am-A/Patient-Caregiver/Diseases-Conditions/Cryopyrin-Associated-Autoinflammatory-Syndrome-CAPS-Juvenile. Accessed October 2018. •Stych B and Dobrovolny D. Curr Med Res Opin 2008; 24(6):1577-1582. •Ter Haar NM, et al. Ann Rheum Dis 2015; 74(9):1636-1644. •The Voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. EurordisCare 2009. Available from https://www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients. Accessed October 2018. •US National Library of Medicine. Available from https://ghr.nlm.nih.gov/condition/tumor-necrosis-factor-receptor-associated-periodic syndrome#statistics. Accessed October 2018. •Wurster VM, et al. Pediatr Ann 2011; 40(1):48-54.

NOTE

DHL: 1233792

Codice aziendale: 10200137000

CODE: GLDEIM/ACZ885/0312

NOVARTIS Novartis Farma S.p.A. Largo Umberto Boccioni, 1 – 21040 ORIGGIO (VA)
Tel. 0296541 – Fax 0296542910 – www.novartis.it

VIVERE CON LE FEBBRI PERIODICHE

Le sindromi ereditarie da febbre periodica sono un gruppo di rare patologie genetiche, appartenenti alla famiglia delle malattie autoinfiammatorie. Queste sindromi colpiscono ogni aspetto della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

A causa della loro natura ereditaria, la maggior parte di queste malattie insorge precocemente e perdura tutta la vita. Queste malattie influenzano ogni aspetto della vita quotidiana del paziente, come l'istruzione, la vita sociale, gli aspetti emotivi e richiedono cambiamenti dello stile di vita sia per chi ne soffre che per i familiari.

Oggi si conosce molto di più di queste malattie rispetto al passato. Una diagnosi precoce e gli attuali approcci di trattamento efficaci possono cambiare la vita di chi ne soffre e delle loro famiglie.

Oggi c'è più speranza rispetto al passato!

DHL: 1233792
Codice aziendale: 10200137000
CODE: GLDEIM/ACZ885/0312

NOVARTIS
Novartis Farma S.p.A. Largo Umberto Boccioni, 1 – 21040 ORIGGIO (VA)
Tel. 0296541 – Fax 0296542910 – www.novartis.it

CHE COSA DEVE SAPERE IL MIO MEDICO DI BASE SULLA MIA MALATTIA?

Le febbri periodiche rappresentano un gruppo di patologie appartenenti ad un'ampia categoria di malattie autoinfiammatorie.

Queste condizioni, causate da mutazioni in geni coinvolti nella risposta infiammatoria, sono caratterizzate da episodi ricorrenti di infiammazione sistemica, che solitamente si presentano con febbre accompagnata da vari sintomi, che più frequentemente interessano la cute e gli apparati osteoarticolare e gastrointestinale, sebbene possa essere coinvolto tutto l'organismo.

Questi episodi non sono curabili in nessun modo con i trattamenti antibatterici o antivirali, poiché non hanno un'origine infettiva.

Il centro di riferimento che tratta questo tipo di paziente le darà suggerimenti sul trattamento dei tipici episodi e sui controlli richiesti per il follow-up. Ad alcuni pazienti verrà prescritto un trattamento per prevenire gli episodi febbrili. Questi farmaci possono appartenere alle categorie degli immunosoppressori o dei farmaci biologici e pertanto è possibile che ciò influenzerà la capacità dell'organismo di rispondere alle infezioni. In caso di infezione, deve essere iniziato immediatamente un trattamento specifico. È anche utile contattare il centro di riferimento per valutare la necessità di interrompere temporaneamente il trattamento antinfiammatorio in corso.

Va inoltre ricordato che i vaccini vivi attenuati sono controindicati durante l'impiego di farmaci immunosoppressori e biologici, in questo caso si raccomandano vaccini inattivati.

HO UN'AMICA CON UNA SINDROME DA FEBBRE PERIODICA

Ho conosciuto Silvia ad una festa di compleanno, siamo andati subito d'accordo perché abbiamo scoperto di avere molte cose in comune. Purtroppo, dopo pochi mesi, l'amicizia si è complicata ed **è diventato impossibile contattarla o vederla.**

Ho chiesto ad amici comuni se fossero riusciti a sentirla, ma per tutti il suo comportamento era un mistero... tanto affabile e simpatica in alcuni momenti, poi spariva anche per una settimana intera e alla ripresa dei contatti sembrava più distaccata, quasi infastidita.

Un giorno le ho chiesto spiegazioni e **mi ha confidato che è malata e che per questo motivo aveva paura a coltivare delle amicizie.**

Mi sono informato e ho scoperto che Silvia non è un pericolo per nessuno, i suoi sintomi, come febbre, rash, non sono contagiosi. Può stare a contatto con le persone tranquillamente, anche quando non sta bene.

Ho deciso di chiamarla e abbiamo iniziato a frequentarci come due persone qualsiasi perché così è giusto che sia. Siamo diventati affiatati e facciamo qualsiasi cosa insieme, basta scegliere il momento giusto. **Quando lei non si sente bene, ci sentiamo, giochiamo on line, vediamo film insieme.**

Oggi la nostra amicizia è molto forte e per me Silvia è una grande amica.

HO UNO STUDENTE CON UNA SINDROME DA FEBBRE PERIODICA

Quest'anno i genitori di un mio studente mi hanno informata che, finalmente dopo anni di incertezze, i medici sono riusciti a capire di che patologia è affetto il loro figlio. Mi hanno chiarito che cosa essa comporti e finalmente tutto il calvario dello scorso anno ha preso forma.

Contrariamente a quanto pensavamo noi docenti, è emerso che Marco non è svogliato, incostante, incapace di concentrarsi e mantenere un interesse per più di qualche mese. Marco ha semplicemente una patologia che gli causa episodi febbrili periodici, che lo trattengono a casa...

A lui piacerebbe moltissimo poter stare sempre con i suoi compagni ed essere più attivo a scuola!

I genitori di Marco hanno deciso di condividere con noi quali sarebbero stati gli appuntamenti fissi con i medici, quante volte non ci sarebbe stato per fare esami o altro; su questa base abbiamo iniziato a impostare l'anno scolastico di Marco, sapendo che avrebbe potuto fare assenze. Ecco che quindi mi sono preparata creando:

- Un **percorso didattico alternativo**, non particolarmente semplificato ma che prevedesse l'**insegnamento degli obiettivi primari** e il **raggiungimento dei requisiti essenziali.**
- **Argomenti interessanti approcciabili con libri, video, CD, giochi,** che possano riempire i momenti di assenza forzata dalla scuola.
- Nei giorni di recupero fisico prima del rientro a scuola, **fornisco ai suoi genitori quanto basta perché Marco sappia che cosa stiamo facendo quando tornerà,** in modo che non si senta un pesce fuor d'acqua.
- In accordo con Marco e i suoi genitori, **abbiamo spiegato ai suoi compagni perché a volte lui non c'è** e come i suoi sintomi possano influenzare la sua quotidianità, **sottolineando loro che Marco non è contagioso e non è un pericolo per gli altri.**

Oggi sono molto soddisfatta perché Marco è più integrato nella classe e rende molto di più!

HO UN PAZIENTE CON UNA SINDROME DA FEBBRE PERIODICA

Sono un pediatra di famiglia e seguo un bambino affetto da sindrome da deficit di mevalonato chinasi.

I primi anni di vita sono stati complicati per il mio paziente ma anche per me. I genitori me lo portavano spesso perché aveva la febbre, i linfonodi del collo ingrossati e vomitava spesso. All'inizio pensavo che fosse un bambino un po' più delicato che spesso si ammalava di varie infezioni correlate. Ho consigliato alla famiglia di non mandarlo all'asilo nido, nella speranza che le cose migliorassero ma non è andata così. Andrea continuava ad ammalarsi molto spesso; gli ho prescritto diverse terapie antibiotiche, probiotiche ed immunostimolanti ma non avevano nessuna efficacia. In un paio di occasioni ho inviato il bambino in ospedale. Gli esami erano alterati ma non si identificava mai un germe responsabile del quadro clinico.

Successivamente mi è capitato di leggere su una rivista scientifica un articolo sulle febbri periodiche monogeniche e ho capito che poteva essere il caso di Andrea. Così gli **ho prescritto una valutazione in un centro medico specializzato per tali condizioni** ed i colleghi, dopo una serie di accertamenti, hanno richiesto l'esame genetico che ha confermato la diagnosi.

Aver capito la patologia di cui è affetto Andrea è stato motivo di grande sollievo non solo per la famiglia ma anche per me. Ora so che quando il bambino non sta bene è probabile che sia dovuto alla sua malattia, anche se lo visito sempre per escludere un'infezione. Devo ammettere che in questo sono molto aiutato dalla famiglia.

I genitori sono bravissimi a capire quando è "la sua febbre" o quando dobbiamo pensare a qualcosa di differente. Ho preso contatto con i colleghi del centro di riferimento che mi hanno fornito utili consigli per la gestione delle problematiche quotidiane di Andrea.

Le febbri periodiche spesso rappresentano un motivo di frustrazione non solo per chi ne è affetto ed i suoi familiari, ma anche per i professionisti che si trovano coinvolti nella gestione di tali malattie senza esserne esperti, quali i medici di famiglia.

Conoscere e riconoscere una sindrome da febbre periodica può infatti essere complicato per chi non è esperto nella diagnosi e nella gestione di tali patologie.

HO UN BAMBINO NELLA MIA SQUADRA CON UNA SINDROME DA FEBBRE PERIODICA

ALLENATORE | **Sport di squadra**

Da qualche mese, tra i miei atleti, ho un bambino affetto da una malattia auto-infiammatoria rara. All'inizio ero un po' spaventato pensando di non riuscire a gestire questa situazione, ma in realtà si è trasformata in un'esperienza che mi ha arricchito.

È stato importantissimo il confronto con i genitori: dopo un lungo e approfondito incontro ho compreso quali sono i suoi sintomi e come lui li vive... e mi sono attivato per trovare un modo per gestire i suoi momenti più critici:

- In accordo con la famiglia, **ho previsto innanzitutto il suo inserimento nella squadra, facendolo sentire parte integrante** e informando gli altri atleti che il nuovo compagno è qualcosa di più di un semplice giocatore... è anche il nostro supporto in panchina.
- **I suoi sintomi non sono riconducibili a una malattia infettiva, lui non mette in pericolo la salute di nessuno.**
- **Ho preparato un piano di allenamenti graduali** per farlo sentire attivo anche nei periodi in cui i sintomi si presentano e non gli consentono di allenarsi normalmente.
- **Quando rientra dopo un periodo di assenza, all'inizio mi supporta come aiuto allenatore** e condivido con lui gli aspetti più tecnici: ho scoperto un grande confidente che "conosce meglio di me i suoi compagni".
- **Durante le sue assenze, io e i suoi compagni lo aggiorniamo con messaggi o telefonate** per dargli la possibilità di seguire che cosa sta accadendo anche a distanza.

Sono fiero di come quest'esperienza stia arricchendo tutti noi e non lo precluda da un'attività sana!!!!

ALLENATORE | **Sport individuali o altre attività**

Mi è stato chiesto di allenare una bambina affetta da FMF e dopo aver chiesto e capito che cosa comportasse questa patologia, ho detto "perché no!"

Ho preparato un piano di formazione graduale che prevedesse momenti di riposo dovuti ai sintomi, durante i quali ho cercando di insegnarle meglio la disciplina. Ciò ha incluso il parlare delle sue stesse esperienze e dei suoi campioni sportivi preferiti, anche individuando dei libri o manuali semplici che potessero rafforzare la sua passione.

Abbiamo creato un diario dei suoi progressi ponendoci obiettivi graduali pratici ma anche teorici, in modo che non ci siano momenti di totale allontanamento dall'apprendimento della disciplina.

Sono soddisfatto perché abbiamo instaurato un buon rapporto per entrambi costruttivo.

Abbiamo creato uno spazio che possa sentire suo e dove possa sentirsi indipendente.

Grazie ai consigli dei genitori e del medico, lei è la vera protagonista dei nostri incontri...
Vedo che questo le sta dando molta forza, arricchendo la sua autostima, messa quotidianamente a rischio dalla sua malattia.

PER MAGGIORI INFORMAZIONI

QUI PUOI TROVARE GRUPPI O ASSOCIAZIONI DI SUPPORTO:

http://www.periodicfevers.com

FRANCIA

KOURIR https://www.kourir.org

ISRAELE

Inbar https://www.inbar.org.il

Mifrakim Tze'irim http://www.mifrakim.org.il

ITALIA

AIFP https://www.febbriperiodiche.it

AMRI http://www.amri.it

APMARR https://www.apmarr.it

Leoncini Coraggiosi ODV
http://www.leoncinicoraggiosi.it

Maris Onlus https://www.marisonlus.org

Remare Onlus http://www.remareonlus.org

OLANDA

KAISZ http://www.kaisz.nl

RUSSIA

Sunflower Foundation
http://www.fondpodsolnuh.com

SPAGNA

ASPANIJER http://aspanijer.org

FMF Spain http://www.fmfspain.com

STOP FMF https://fmf.org.es

Gran Bretagna

Versus Arthritis https://www.versusarthritis.org

ASSOCIAZIONI INTERNAZIONALI

- Autoinflammatory Alliance www.autoinflammatory.org
- ENCA www.enca.org
- FMF&AID International www.fmfandaid.org

PER INFORMAZIONI CONTATTA L'ORGANIZZAZIONE DI RIFERIMENTO PIÙ VICINA A TE

CHE COSA FARE IN CASO DI EMERGENZA, SE DEVO ESSERE VISITATO DA UN MEDICO CHE NON CONOSCE LA MIA STORIA NÉ LA MIA MALATTIA?

Mostra ai medici che ti visitano questa breve lettera.

Cara/caro collega,

il paziente che stai valutando è affetto da una sindrome da febbre periodica. Queste patologie, che fanno parte del gruppo delle malattie autoinfiammatorie, sono causate da mutazioni a carico di geni coinvolti nella regolazione della risposta infiammatoria. Queste condizioni sono caratterizzate da uno stato infiammatorio, che può essere cronico o ricorrente, che generalmente si manifesta con febbre associata a manifestazioni cliniche variabili ed aumento delle proteine di fase acuta. La maggior parte dei pazienti tra un attacco febbrile e l'altro è asintomatica; tuttavia in alcuni casi sono presenti sintomi cronici di malattia. Lo spettro di gravità di queste malattie è molto ampio.

Queste condizioni si caratterizzano per la presenza di un interessamento multi-sistemico nel corso degli episodi; pertanto la febbre è generalmente accompagnata da malessere generale e sintomi a carico di diversi organi. Tra gli organi più comunemente coinvolti vi sono la cute (alcuni pazienti presentano rash orticarioide, eritematoso, simil-erisipeloide), le mucose (aftosi orale, congiuntivite, essudato tonsillare), l'apparato gastroenterico (vomito, diarrea), le sierose (i pazienti possono presentare intenso dolore toracico o addominale, a volte così grave da essere suggestivo di un addome acuto), il sistema reticolo-endoteliale (adenopatia, epatosplenomegalia) e l'apparato osteo-articolare (fascite, miosite, artrite o artralgia).

Alcuni pazienti presentano complicanze croniche di tali patologie quali: amiloidosi renale, sordità neurosensoriale, deficit visivi o artropatie croniche.

Gli esami del sangue in corso di episodio generalmente evidenziano una leucocitosi neutrofila, talvolta associata a lieve anemia e aumento delle proteine di fase acuta. Pertanto, sono difficilmente distinguibili da episodi di natura infettiva. Generalmente i soggetti affetti da queste condizioni e i loro familiari sanno distinguere gli episodi febbrili tipici delle loro malattie da episodi di natura differente. Se tuttavia vi sono dei dubbi in tal senso è utile, laddove possibile, eseguire esami colturali (quali tampone faringeo, emocolture e/o urinocolture) e/o sierologici e se ritenuto necessario avviare una terapia specifica.

I pazienti di solito sono bene informati su come trattare gli episodi acuti. In alcuni casi sono sufficienti i farmaci sintomatici. Tuttavia, in molti casi, alla luce delle condizioni del paziente, è necessario ricorrere all'uso dello steroide.

È possibile che il paziente che stai valutando sia in trattamento con un farmaco antinfiammatorio per la sua patologia, che può essere un farmaco immunosoppressore, un farmaco biologico o un regolatore dell'attività neutrofila. Se il paziente ha sintomi riferibili alla malattia di base è consigliabile mantenere la terapia antinfiammatoria. Un'eventuale sospensione temporanea del trattamento va presa in considerazione (laddove sia un farmaco a somministrazione giornaliera) in caso di infezioni gravi, di interventi chirurgici maggiori o nel caso sia necessario utilizzare farmaci controindicati in associazione al farmaco in uso.

Poiché tali farmaci interferiscono con la risposta infiammatoria, possono alterare la normale risposta dell'organismo ad un agente infettivo. Pertanto, in caso di infezioni, è consigliabile un adeguato trattamento antimicrobico.

È comunque consigliabile contattare il centro che ha in carico il paziente per condividere le decisioni terapeutiche.

Dr.ssa Roberta Caorsi, MD

Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze –
Divisione di Clinica Pediatrica e Reumatologia,
IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova, Italia

DHL: 1233792

Codice aziendale: 10200137000

CODE: GLDEIM/ACZ885/0312

NOVARTIS Novartis Farma S.p.A. Largo Umberto Boccioni, 1 – 21040 ORIGGIO (VA)
Tel. 0296541 – Fax 0296542910 – www.novartis.it