

Novartis
Pharmaceuticals



Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

 NOVARTIS

Was ist familiäres Mittelmeerfieber (FMF)?

FMF ist eine vererbliche autoinflammatorische Krankheit, die sich durch wiederkehrende Fieberschübe, Entzündungen und Schmerzen auszeichnet. Einige Patienten erfahren ihren ersten Schub in ihrer frühen Kindheit. In 80 bis 90% der Fälle tritt die erste Episode in den ersten 20 Lebensjahren auf.

Welche Symptome treten auf?

FMF-Episoden sind in der Regel sehr kurz und treten über einen Zeitraum von etwa 1–3 Tagen auf. Die Häufigkeit der Ausbrüche kann stark variieren, aber für gewöhnlich weisen die Erkrankten zwischen den Episoden keine Symptome auf. Zu den Symptomen gehören:

- **Fieber** (in der frühen Kindheit kann dies manchmal das einzige Symptom sein)
- **Bauch- und/oder Brustschmerzen**
- **Gelenkschmerzen und Gelenkschwellungen** (z. B. am Knie, Fuß- oder Handgelenk)
- **Schwere, schmerzhaft Hautrötungen, häufig im Bereich der Füße und/oder der Unterschenkel**

Die Art, Schwere und Dauer der Symptome und Krankheitsschübe variiert erheblich von Patient zu Patient und kann sich außerdem von Mal zu Mal unterscheiden, auch bei demselben Kind.

Die Auswirkungen von FMF sind bei Kindern und Erwachsenen ähnlich, allerdings treten einige Symptome wie etwa Arthritis (Gelenkentzündung) oder Myositis häufiger in der Kindheit auf.

Sollte das FMF nicht behandelt werden, kann Amyloidose auftreten (eine Krankheit, bei der sich unlösliche Proteine in den Nieren ablagern, was zu Nierenschäden führt).





Wie häufig ist FMF?

FMF ist eine seltene Krankheit, die in westlichen Ländern etwa 2,5 von 100.000 Menschen betrifft. Am häufigsten tritt sie bei Menschen sephardisch-jüdischer (nicht-aschkenasisch), armenischer, arabischer und türkischer Herkunft auf; ungefähr 1 von 200 Menschen mit diesem Hintergrund leben mit FMF.

Wodurch wird es ausgelöst?

FMF ist eine angeborene Krankheit, bei der ein Fehler (eine Mutation) in einem Gen, das MEFV genannt wird, unkontrollierte Entzündung im Körper verursacht.

Bei 70–80% aller Patienten wird die Veränderung im MEFV-Gen rezessiv vererbt und erfordert zwei Exemplare des mutierten Gens, um sich zu manifestieren. Dies bedeutet, dass es bei einer Diagnose mit FMF sehr wahrscheinlich ist, dass auch andere Familienangehörige die Krankheit haben oder ein Träger sind.

FMF wird unter anderem anhand der auftretenden Symptome diagnostiziert und kann in einigen Fällen durch genetische Analysen bestätigt werden. Die Krankheit kann nicht vollständig geheilt werden, aber bei Familien mit bekanntem FMF sollte eine frühe genetische Prüfung in Erwägung gezogen werden.

Auswirkungen auf den Alltag

FMF verbessert sich häufig mit steigendem Alter und bei entsprechender Behandlung ist es den meisten Patienten möglich, ein normales Leben zu führen.

Trotz erfolgreicher Behandlungsergebnisse ist FMF unheilbar und muss ein ganzes Leben lang behandelt werden. Es ist darum wichtig, eine enge und vertrauensvolle Beziehung mit den behandelnden Ärzten zu entwickeln, um das Leben mit FMF zu vereinfachen und das allgemeine Wohlbefinden zu steigern.

Häufige Fieberschübe, Entzündungen und Schmerzen können manchmal negative Auswirkungen auf das Familien- und Sozialleben, die Anwesenheit bei Arbeit oder Schule sowie das emotionale Wohlbefinden haben.

Was erwartet Sie?

Alltagsaktivitäten: Bei angemessener Behandlung sollte FMF keine Auswirkungen auf den Alltag haben und generell kann das Leben so weitergehen wie gehabt. Wenn jedoch eine FMF-Episode auftritt, müssen Sie sich unter Umständen leicht anpassen, z. B. Dinge langsamer angehen lassen, sich ausruhen, einige soziale Verpflichtungen ablehnen.

Sport/Training: wird bei Personen mit FMF empfohlen, aber die Art des Trainings muss dabei an die Fähigkeiten des individuellen Betroffenen angepasst werden, z. B. bei Müdigkeit lieber gehen als laufen, Schwimmen bei Hautrötungen vermeiden.

Schule/Arbeit: FMF-Episoden können zu grippeähnlichen Symptomen führen und müssen eventuell ein paar Tage im Bett auskuriert werden. Bei angemessener Behandlung sollte FMF jedoch keine negativen Auswirkungen auf Schule oder Arbeit haben. Generell hängt der Grad an negativen Auswirkungen von der individuellen Person und deren Fähigkeiten ab. Es obliegt der betroffenen Person sowie den entsprechenden Gesundheitsfachkräften, gemeinsam zu beraten und zu entscheiden, ob die Krankheit negative Auswirkungen auf Schule/Arbeit hat und wie man damit umgehen sollte.



Förderung maximaler Lebensqualität:

Die Diagnose ist der erste Schritt zu einem besseren Verständnis und einer angemessenen Behandlung von FMF. Mit dem richtigen Ansatz kann eine hohe Lebensqualität erhalten bleiben.



Was kann ich tun?

Um Beschwerden zu lindern:

Eine gesunde Lebensführung, einschließlich fester Schlafzeiten, einer gesunden Ernährung und Aktivitäten zur Förderung des emotionalen Wohlbefindens (wie etwa Spaß haben und stressvolle Situationen vermeiden), ist für alle Menschen wichtig, aber besonders für Menschen mit FMF. Stressvolle Situationen, kalte Umgebungen, Mahlzeiten mit hohem Fettanteil sowie Infektionen sollten vermieden werden, da diese bekanntermaßen das Ausbrechen der Krankheit provozieren. Episoden können jedoch auch unabhängig von solchen Auslösern auftreten, daher ist es vor allem wichtig, vernünftig zu essen und zu schlafen, das Leben zu genießen und glücklich zu sein.

Um das Verständnis seitens Familie und Freunden zu fördern:

Das Wichtigste ist die Kommunikation. Klären Sie Familie und Freunde darüber auf, was FMF ist und was es bedeutet, damit zu leben. Bleiben Sie kommunikationsfreudig und teilen Sie Ihre Erfahrungen mit FMF, um Verständnis und Unterstützung zu fördern.

Das Leben anpassen:

Menschen mit FMF können nach wie vor an Unterricht, Arbeit, Sport oder sozialen Aktivitäten teilnehmen. Bezüglich des Auftretens von FMF-Symptomen ist lediglich ein bisschen Anpassungsfähigkeit und Flexibilität erforderlich, z.B. Schulaufgaben oder Arbeit manchmal von zu Hause aus erledigen, von Hochleistungssport zu leichterem Training übergehen, sich in ruhigen/entspannten Umgebungen treffen.

Das Beste aus dem Leben machen:

FMF wird eine Auswirkung auf das Leben haben, aber Menschen mit FMF sollten weiterhin Träume haben, Ziele verfolgen und lachen.

Nicht vergessen: Bei Bedarf können die Ärzte, die an der Behandlung der Krankheit beteiligt sind, weitere Hilfestellung leisten.



Wo kann ich mehr erfahren?

Zusätzliche Informationen zu autoinflammatorischen Krankheiten, einschließlich FMF, können Sie hier finden:



- Autoinflammation
www.autoinflammation.de
- Periodic Fevers
<http://www.periodicfevers.com>
- Rare Connect
<https://www.rareconnect.org/en>
- Autoinflammatory Alliance
<http://www.autoinflammatory.org>
- Eurordis, Rare Diseases Europe
<http://www.eurordis.org>
- Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO)
<https://www.printo.it>





Novartis Pharma GmbH
Foonstraße 25
90429 Nürnberg
www.novartis.de



03/2019 1071284