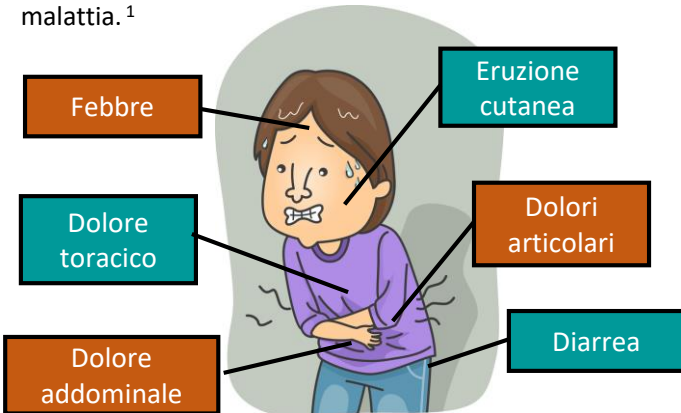


# FMMF

La Febbre Mediterranea Familiare è una malattia genetica rara che colpisce soprattutto le popolazioni che discendono dall'area del Mediterraneo Orientale, ma non solo. Causa dolori intensi, febbri periodiche, dolori articolari, infiammazioni asettiche degli organi interni e malessere generale.

La FMMF è caratterizzata da episodi ricorrenti di infiammazione asettica dolorosa. In circa il 30% dei pazienti con questa malattia, l'infiammazione persiste anche in assenza di attacchi. Inoltre, in alcuni pazienti, il persistere dell'infiammazione è l'unica evidenza della malattia.<sup>1</sup>



La qualità di vita in pazienti con FMF è compromessa specialmente a causa dei dolori diffusi, disturbi del sonno e mal di testa.<sup>1</sup>

## DIAGNOSI

La diagnosi può essere effettuata in pochi mesi ma nella maggior parte dei casi ci vogliono anni finché venga riconosciuta correttamente.



In questo lasso di tempo, molti pazienti subiscono procedure invasive o interventi chirurgici non necessari, come ad esempio l'appendicectomia.

20% dei pazienti FMF non hanno la mutazione del gene MEFV.<sup>2</sup>

Il medico non dovrebbe escludere la diagnosi anche in assenza di conferma genetica.<sup>3</sup>

**Un'infiammazione non corrisponde sempre ad un'infezione, specialmente in pazienti con malattie autoinfiammatorie.**

## COMMENTI DEI PAZIENTI:

- Non mi ascoltano e non vogliono sentire la mia opinione
- Ho zero energie per fare qualsiasi cosa
- In molti ci rimangono male e pensano che non voglia comunicare con loro

## IMPATTO SOCIALE

- Spesso i pazienti vengono accusati di "far finta", bollati come ipocondriaci, dipendenti da farmaci o in cerca di attenzioni
- mancanza di comprensione generale
- impossibilità a partecipare a eventi familiari e sociali
- impossibilità di prendere un impegno in qualsiasi ambito
- spesso impossibilità di studiare con conseguente limitazione nelle prospettive di carriera
- i pazienti spesso sottolineano la difficoltà a mantenere un posto di lavoro. Quelli che sono affetti dalla malattia in forma grave spesso finiscono per avere stipendi bassi e poche opportunità di migliorare le prospettive
- carenza nel vedersi riconosciuta la malattia da parte delle autorità competenti come malattia debilitante e di ottenere pensioni di invalidità



## FARDELLO

I pazienti (ed i loro genitori) devono in continuazione difendersi e giustificarsi. Devono trascorrere un tempo considerevole cercando loro stessi il significato dei propri sintomi e discuterli con medici poco informati.



<sup>1</sup> Ben-Zvi, I. & Livneh, A. *Nat. Rev. Rheumatol.* 7, 105–112 (2011), <sup>2</sup> Ben-Zvi et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2015) 10:34,

<sup>3</sup> Seza Özen et al. *J Inflamm Res.* 9: 13–20 (2016)