



Wissenswertes über **das familiäre Mittelmeerfieber (FMF)**

Ein Ratgeber für Patienten und Angehörige

Vorwort



Mein Name ist Gabriele Gründl. Ich bin die Bundesvorsitzende der dsai e.V., einer Patientenorganisation, die sich mittlerweile seit 30 Jahren für Menschen mit angeborenen Immundefekten stark macht.

Bei meinem Sohn Mario wurde im Alter von 14 Monaten der Immundefekt Agammaglobulinämie zufällig diagnostiziert. Mario hat keine Antikörper im Blut und muss sein Leben lang mit Immunglobulinen therapiert werden. Da keine Ansprechpartner zur Verfügung standen, entschloss ich mich 1991, einen Verein für Betroffene zu gründen, um meine Erfahrungen weiterzugeben.

Unter dem Motto „Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!“ kämpfen wir für eine frühzeitige Diagnose und bessere Therapiemöglichkeiten – seit 30 Jahren und auch in Zukunft! Inzwischen ist unsere Patientenorganisation ein kompetenter Partner für alle Beteiligten in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

Mit dem vorliegenden Ratgeber hat die Firma Novartis ein weiteres wertvolles Aufklärungsmedium erstellt, das Betroffenen hilft, ihre Krankheit besser zu verstehen. Übersichtlich und gut verständlich aufbereitet, können grundlegende Informationen über Symptome und Diagnosen auch vom Patienten selbst leichter eingeordnet werden und bieten eine gewinnbringende Hilfestellung.

Dafür sagen wir im Namen aller Betroffenen „Danke“!

Herzlichst, Ihre
Gabriele Gründl,

dsai-Bundesvorsitzende und Trägerin des
Bundesverdienstkreuzes am Bande



Inhalt

SEITE 3



Mehr als nur
Fieber



1 Was ist FMF? SEITE 4



**2 Was sind
autoinflammatorische
Erkrankungen?** SEITE 5



**3 Ursachen des
familiären
Mittelmeerfiebers** SEITE 6



4 Die Symptome SEITE 8

**5 Wie wird FMF
diagnostiziert?**

SEITE 10

**6 Therapie-
möglichkeiten**

SEITE 13



**7 Was können
Betroffene
selbst tun?** SEITE 14

**8 Wo bekomme ich
Unterstützung?**

SEITE 16

9 Literatur

SEITE 17



1 Was ist das familiäre Mittelmeerfieber?

SEITE 4

Familiäres Mittelmeerfieber ist eine autoinflammatorische Erkrankung, die weltweit selten ist, aber gehäuft in Gegenden um das südöstliche Mittelmeer auftritt. Typische Anzeichen sind wiederkehrende Fieberschübe, Bauchschmerzen, Gelenkschmerzen und unangenehme Hautrötungen. Besonders betroffen sind Menschen türkischer, arabischer, armenischer und jüdischer Herkunft. Ungefähr einer von 200 Menschen mit diesem Hintergrund lebt mit FMF.

Familiäres Mittelmeerfieber wird vererbt, es ist also nicht ansteckend. Meist treten die ersten Symptome vor dem 20. Lebensjahr – bei mehr als der Hälfte der Patienten sogar vor dem zehnten Geburtstag auf!



In westlichen Ländern
betrifft FMF nur etwa 2,5
von 100.000 Menschen.

Erfahren Sie mehr:



mehralnurfieber.de



2 Was sind autoinflammatorische Erkrankungen?

SEITE 5

Es gibt verschiedene Arten von autoinflammatorischen Erkrankungen. Eines haben sie alle gemeinsam: Der Körper reagiert mit einer Entzündung (Inflammation), die scheinbar von selbst (auto) auftritt. Da der gesamte Körper betroffen ist, sprechen Experten von einer systemischen Erkrankung.

Ausgelöst wird dieser Prozess durch das angeborene Immunsystem. Es ist in unserem Körper für die erste Abwehr von Krankheitserregern wie Bakterien, Pilzen und Viren zuständig. Bei einer autoinflammatorischen Erkrankung ist das Immunsystem aktiviert, obwohl keiner dieser Erreger unsere Gesundheit bedroht. Stattdessen greift es körpereigenes Gewebe an und schüttet Entzündungsbotenstoffe aus, die das Geschehen weiter anheizen.

Bei den Betroffenen äußert sich diese Reaktion als Krankheitsschub mit typischen Beschwerden wie Fieber, Schmerzen und Müdigkeit¹. Wie lange das Fieber andauert, ob zusätzlich Hautausschläge, Bauch- oder Gelenkschmerzen auftreten, unterscheidet sich je nach Form der autoinflammatorischen Erkrankung.



Erfahren Sie mehr:



www.autoinflammation.de/fmf1



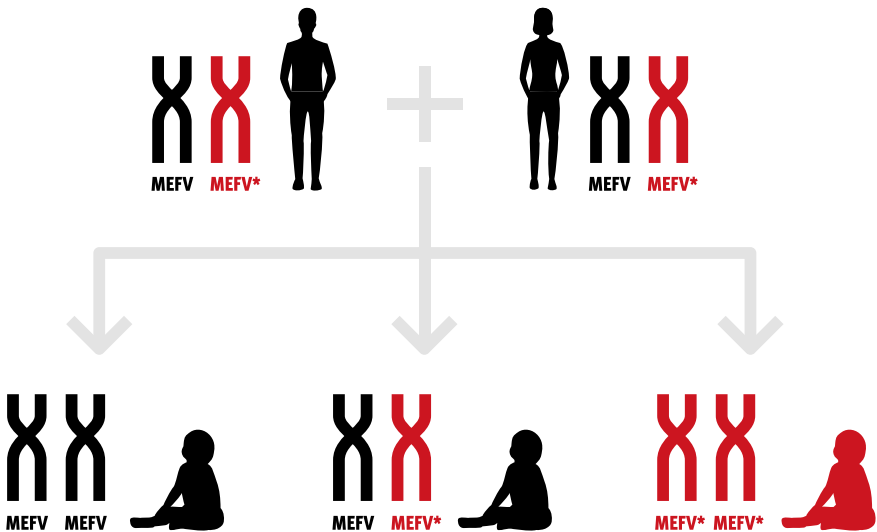
3 Ursachen von FMF

SEITE 6

Bei FMF führt eine Veränderung (Mutation) des MEFV-Gens („mediterranean fever“-Gen) zu einer Aktivierung des angeborenen Immunsystems. Dieses Gen kann an die Kinder weitergegeben, also vererbt werden. Daher kommt auch die Bezeichnung „familiär“. Allerdings bricht FMF nur aus, wenn eine betroffene Person zwei dieser mutierten Gene in sich trägt. Ein Gen allein führt nicht zu der Erkrankung. Daher kann es passieren, dass Kinder innerhalb einer Familie gesund sind, während ein Geschwisterteil an FMF erkrankt^{1,2}.



Die Abbildung zeigt, welche Situationen möglich sind, wenn Mutter und Vater je ein verändertes (rot) und ein gesundes (schwarz) MEFV-Gen besitzen (von links nach rechts):



- Das Kind besitzt zwei gesunde MEFV-Gene und leidet nicht am familiären Mittelmeerfieber.
- Der Nachwuchs erhält ein gesundes und ein mutiertes MEFV-Gen und leidet nicht an FMF.
- Das Kind erbt zwei mutierte Gene und erkrankt an FMF.

Die Genveränderung führt dazu, dass Entzündungen im Körper nicht mehr richtig reguliert werden. Das löst die verschiedenen Symptome und Fieber aus. Die Betroffenen leiden außerdem unter typischen Krankheitsgefühlen wie Müdigkeit und Abgeschlagenheit¹.

4 Symptome

Bei FMF dauern die wiederkehrenden Krankheitsschübe in der Regel jeweils ein bis vier Tage. Dazwischen haben die Betroffenen keine Beschwerden. Wie stark und wie häufig die Krankheitsschübe ausfallen, kann sehr unterschiedlich sein, selbst bei ein und derselben Person. Folgende Symptome können auftreten¹:

Fieber (ab einer Körpertemperatur von 38°C) muss nicht bei jedem FMF-Schub gleich ausfallen. Manchmal ist die Temperatur sehr hoch, beim nächsten Schub kann sie deutlich niedriger sein. Vor allem bei Kindern kommt es vor, dass Fieber das einzige Symptom ist.

Bauchschmerzen treten bei rund 90 Prozent der Patienten auf. Hauptsächlich Kinder leiden in der Krankheitsphase oft unter Verstopfung. Auch hier fallen die Schmerzen unterschiedlich intensiv aus. Sie können so stark sein, dass eine Blinddarmentzündung vermutet wird. Die Ursache der Bauchschmerzen ist eine Entzündung des Bauchfells.



Gelenkschmerzen und -schwellungen treten bei 50 bis 60 Prozent der Patienten auf. Meist ist nur ein Gelenk (Monoarthritis) betroffen, häufig das Knie oder der Knöchel.

Schmerzhafte, scharf begrenzte und teilweise starke Hautrötungen, vor allem im Bereich der Füße oder Unterschenkel sind ebenfalls typische Symptome eines FMF.

Brustschmerzen kommen bei 20 bis 40 Prozent der Patienten vor und betreffen meist nur eine Seite. Sie können so stark sein, dass Betroffene nicht mehr richtig einatmen können.



Muskelschmerzen, die auch durch körperliche Anstrengung ausgelöst werden können.

Mit dem Symptom-Check der Gesundheits-App „Ada“ werden alle Symptome ganz genau abgefragt.

www.autoinflammation.de/fmf2



5 Wie wird FMF diagnostiziert?

SEITE 10

Bauchweh, Fieber Gelenkschmerzen – die Symptome von familiärem Mittelmeerfieber (FMF) ähneln einem Infekt oder anderen entzündlichen Erkrankungen wie Rheuma. Deshalb dauert es oft lange, bis der behandelnde Arzt sie mit einer autoinflammatorischen Krankheit wie FMF in Verbindung bringt.

Bei Verdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung sollten Sie möglichst einen Spezialisten aufsuchen, etwa einen Facharzt für Innere Medizin mit Spezialisierung für Rheumatologie. Außerdem ist es ratsam, dies während eines akuten Krankheitsschubs zu tun.

Die Diagnose erfolgt in der Regel nach dem Ausschlussverfahren – dies bedeutet, dass andere Erkrankungen, etwa eine Infektion oder andere rheumatische Erkrankungen, ausgeschlossen werden. Neben der körperlichen Untersuchung können verschiedene Blutwerte Aufschluss über die Krankheit geben.

Eine Urinuntersuchung sowie eine Rektum- oder Nierenbiopsie ist vor allem für die Amyloidose-Diagnostik von Bedeutung.

Eine genetische Analyse ist dafür da, die Diagnose familiäres Mittelmeerfieber zu sichern.



Eine Amyloidose ist eine Spätfolge des FMF. Sie führt meist zu einer Schädigung der Nieren.

Warum die richtige Diagnose so wichtig ist

Erst wenn die Diagnose gestellt ist, können Ärzte mit der passenden Therapie beginnen. Sie kann die Häufigkeit und Schwere der Krankheitsschübe deutlich vermindern. Vor allem kann die Behandlung vor den Spätfolgen des Mittelmeerfiebers wie der Amyloidose schützen. Bei dieser lagern sich spezielle Proteine, die während der Fieberschübe im Körper erhöht sind, in Zellzwischenräumen ab, besonders in der Niere. Dadurch kann es im weiteren Verlauf zu einem chronischen Nierenversagen kommen. Eine Amyloidose tritt bei 60 bis 80 Prozent der nicht behandelten FMF-Patienten auf^{1,2}.



Manchmal dauert es lange, bis die Ärzte FMF erkennen. Das liegt daran, dass die Krankheitsschübe unterschiedlich stark verlaufen und die Symptome oft einer normalen Infektion ähneln. Ein Spezialist sollte aufgesucht werden, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:¹

1. FMF-typische Fieberschübe etwa mit Bauch- und Gelenkschmerzen treten auf.
2. Die Betroffenen gehören zu einer FMF-Risikogruppe. Dies sind Menschen, die aus dem südöstlichen Mittelmeerraum stammen, also aus der Türkei, arabischen Ländern oder Armenien, oder jüdischer Herkunft sind.
3. Familienmitglieder weisen ähnliche Symptome auf, oder es wurde bei ihnen bereits FMF festgestellt.



Um die Langzeitfolgen zu minimieren, ist es wichtig, die Krankheit so früh wie möglich zu erkennen und den Krankheitsverlauf zu beobachten.

Einen Symptom-Kalender zu führen, kann Ihnen und Ihrem Arzt dabei helfen.

www.autoinflammation.de/fmf3



Hier geht's
zur Vorlage

6 Therapiemöglichkeiten

SEITE 13

Der Einsatz des Wirkstoffs **Colchicin** ist die bekannteste Therapie gegen FMF. Colchicin ist ein Alkaloid (chemischer Stoff aus der Natur) der Pflanze Herbstzeitlose. Der Wirkstoff hemmt die Entzündungsreaktionen im Körper und senkt das Fieber. Außerdem kann das Medikament vor Spätfolgen wie der Amyloidose schützen.

An FMF erkrankte Personen müssen das Medikament ein Leben lang regelmäßig und in der mit den Ärzten abgestimmten Dosierung einnehmen. Bei richtiger Anwendung verschwinden bei circa 60 Prozent aller Patienten die Schübe komplett, bei 30 Prozent verbessern sich die Symptome. 5 bis 10 Prozent der Betroffenen sprechen auf das Medikament leider nicht an. Etwa 25 Prozent der Patienten entwickeln zudem eine Unverträglichkeit oder Resistenz^{5,6}. Dann müssen die behandelnden Ärzte eine andere Therapie veranlassen¹⁴.



Die Diagnose ist der erste Schritt zur richtigen Therapie des familiären Mittelmeerfiebers. Wird die Erkrankung optimal behandelt, kann eine hohe Lebensqualität ermöglicht werden.



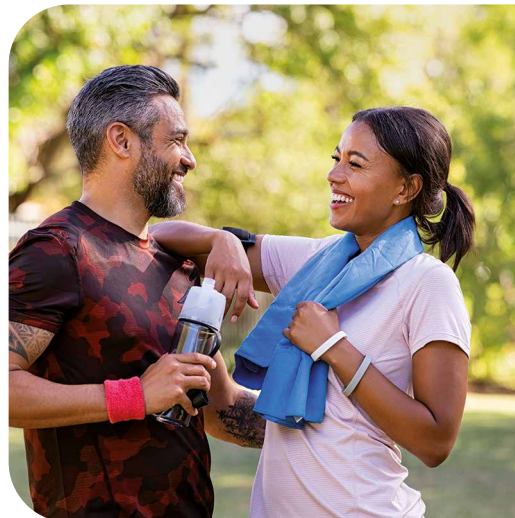
7 Was können Betroffene selbst tun?

SEITE 14

Zusätzlich zu der ärztlichen Behandlung können Patienten selbst viel tun, um ihre Lebensqualität zu erhöhen. Das Ziel ist, die Häufigkeit der Krankheitsschübe zu reduzieren.

Ernährung kann sich nachweislich auf Entzündungsprozesse im Körper auswirken. Experten empfehlen daher eine abwechslungsreiche und ausgewogene Ernährung. Dazu gehören vor allem viel frisches Gemüse und Obst, wenig Fleisch, dafür gelegentlich Fisch und wertvolle Pflanzenöle.

Ein entspannter Tagesverlauf und eine gesunde Lebensweise können FMF abmildern. Außerdem beeinflussen regelmäßige Bewegung, eine ausgewogene Ernährung und ausreichend Schlaf den Verlauf der Krankheit positiv. Ein gutes Mittel für Stressabbau ist Sport.



Schübe sind allerdings trotzdem möglich. Wichtig ist, die Zeit dazwischen möglichst entspannt zu gestalten. Finden Sie heraus, was Ihnen guttut.

Auch ein offener Umgang mit der Krankheit kann im Alltag für mehr Entspannung sorgen. Klären Sie Familie und Freunde, aber auch Institutionen wie Kita oder Schule darüber auf, was FMF ist und was es bedeutet, damit zu leben. Bleiben Sie im Gespräch und teilen Sie Ihre Erfahrungen mit der Krankheit, um Verständnis und Unterstützung zu fördern.

Tim und Paula erzählen in der Kids Corner auf [www.autoinflammation.de](http://www.autoinflammation.de/fmf4), was eine autoinflammatorische Erkrankung ist – und wie sich ihr Leben damit gestaltet.

www.autoinflammation.de/fmf4



8 Wo bekomme ich Unterstützung?

FMF verbessert sich häufig mit zunehmendem Alter, und bei entsprechender Therapie ist es den meisten Patienten möglich, ein normales Leben zu führen. Trotzdem ist die Krankheit momentan unheilbar. Nicht alle Betroffene können mit dieser Tatsache gleich gut umgehen.

Kompetente Unterstützung finden Patienten und Angehörige im Rahmen einer psychosozialen Betreuung. Dort lernen sie Bewältigungsstrategien im Umgang mit ihrer Erkrankung.

Geeignete Beratungsstellen in Ihrer Nähe, jede Menge Informationen und Kontakt zu Gleichgesinnten finden Sie zum Beispiel bei der dsai e.V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte: **www.dsai.de**.

Haben Sie medizinische Fragen zu Novartis-Produkten oder Ihrer Erkrankung, die mit Novartis-Produkten behandelt wird, dann kontaktieren Sie uns, den Medizinischen **InfoService der Novartis Pharma**, gerne unter

Telefon: 0911 – 273 12100*
Fax: 0911 – 273 12160
E-Mail: infoservice.novartis@novartis.com
Internet: www.infoservice.novartis.de
Live-Chat: www.chat.novartis.de

*Mo. – Fr. von 08:00 bis 18:00 Uhr

**Antworten auf häufige
Fragen finden Sie hier:**

www.autoinflammation.de/fmf5



- 1 Autoinflammation Reference Center Universitätsklinikum Tübingen: Familiäres Mittelmeerfieber.
URL: <https://www.mezizin.uni-tuebingen.de/files/view/3NRLkQ5rnlmanJz9qV4ba26/FMF%20.pdf>
(abgerufen am 26.07.2021)
- 2 Gattorno M, Federici S, Pelagatti MA et al.: Diagnosis and management of autoinflammatory diseases in childhood. J Clin Immunol 2008; 28(suppl 1): 73–832.
- 3 Kallinich, T. (2013). Neues zum familiären Mittelmeerfieber. Arthritis und Rheuma, 33(06), 379–385.
- 4 Manna R: Familial Mediterranean fever. https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=342 (abgerufen am 26.07.2021)
- 5 Kallinich T. et al. Evidenzbasierte Therapieempfehlungen für das familiäre Mittelmeerfieber. Z Rheumatol 2019; 78:91–101.
- 6 Gallizzi R et al. (2020). Adherence to Colchicine treatment and Colchicine resistance in a multicentric FMF national cohort. Annals Rheum Dis;79 (Suppl 1):170. Abstract OP0273. Annual European Congress of Rheumatology, EULAR 2020.

Bildnachweise:

- S. 3, 4 iStockphoto PeopleImages
- S. 3, 5 AdobeStock Studio Romantic
- S. 3, 6 iStockphoto Prostock-Studio
- S. 3, 8 iStockphoto Paul Bradbury
- S. 8 AdobeStock pololia
- S. 9 AdobeStock PiyawatNandeenoparit
- S. 9 iStockphoto Farknot Architect
- S. 11 iStockphoto Dean Mitchell
- S. 12 iStockphoto I2963734
- S. 13 AdobeStock Studio Romantic
- S. 3, 14 iStockphoto Lisovskaya
- S. 14 iStockphoto Ridofranz
- S. 18 iStockphoto Povoziuk





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

10/2021 1080095

 **NOVARTIS**