

# Rare Disease Day 2021: Novartis klärt über seltenes familiäres Mittelmeerfieber auf – in den Muttersprachen vieler Betroffener

Feb 01, 2021

- Novartis setzt sich mit der Kampagne „Mehr als nur Fieber“ für mehr Bewusstsein und ein schnelleres Erkennen des familiären Mittelmeerfiebers (FMF) ein, z. B. mit Informationsangeboten in den Muttersprachen vieler Betroffener.
- FMF ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung und betrifft meist Menschen mit Herkunft aus dem östlichen Mittelmeerraum.<sup>1-5</sup>
- Seltene Krankheiten werden oft erst spät erkannt, obwohl bei chronischen Erkrankungen wie dem FMF eine frühzeitige Diagnose und gezielte Therapie wichtig sind, um Langzeitschäden und lebensgefährliche Risiken zu vermeiden.<sup>1-5</sup>

**Nürnberg, 01. Februar 2021** – Jedes Jahr am 28. Februar legt der Rare Disease Day ein besonderes Augenmerk auf seltene Erkrankungen, zu denen auch das familiäre Mittelmeerfieber (FMF) zählt. FMF ist genetisch bedingt und tritt meist erstmals im Kindesalter auf.<sup>2-5</sup> Doch der Weg zur Diagnose eines FMF ist oft lang, vor allem wegen der unspezifischen Symptome wie wiederkehrende Fieberschübe, Bauch-, Brust- oder Gelenkschmerzen.<sup>2-5</sup> Das frühzeitige Erkennen und eine zielgerichtete Therapie des familiären Mittelmeerfiebers sind jedoch wichtig, um Spätfolgen und lebensgefährliche Komplikationen wie eine Amyloid-A-Amyloidose zu vermeiden.<sup>5</sup>

Novartis setzt sich deshalb dafür ein, den Zugang zu Informationen für Patienten möglichst einfach zu gestalten. Mit der Kampagne „Mehr als nur Fieber“ macht das Unternehmen auf das familiäre Mittelmeerfieber nicht nur in deutscher, sondern auch in türkischer und arabischer Sprache aufmerksam. Denn in Deutschland ist FMF zwar selten, die Erkrankung kommt jedoch häufiger bei Menschen mit türkischer oder arabischer Herkunft vor.<sup>1</sup>

„Bei der Erstellung unserer Materialien haben wir besonders auf Verständlichkeit geachtet, um es für Patienten und Angehörige einfacher zu machen, sich mit der Erkrankung auseinanderzusetzen“, betont Antje Puschmann, Leiterin Patient Engagement, Novartis Pharma GmbH. „Die Angebote in der Muttersprache vieler FMF-Betroffener sollen den Zugang zu Informationen erleichtern und somit den Weg zur Diagnose verkürzen. Zusätzlich möchten wir damit die behandelnden Ärzte bei der Aufklärung ihrer Patienten zu dieser seltenen und erklärungsbedürftigen Erkrankung unterstützen.“

Auf der Website [www.mehralsnurfieber.de](http://www.mehralsnurfieber.de) finden Patienten und ihre Angehörigen alle Informationen zu der Erkrankung, Diagnose und zu möglichen Therapien anschaulich aufbereitet. Beispielsweise wird das familiäre Mittelmeerfieber in einem animierten Video oder auch in Kinderbüchern leicht verständlich erklärt. Aber auch nach der Diagnose stellt sich oft die Frage, was die Patienten – über eine geeignete medikamentöse Therapie hinaus – im Alltag tun können, um besser mit der Krankheit zu leben. Deshalb beinhaltet die Website ebenfalls umfassende Informationen und Materialien, die im täglichen Umgang mit der Erkrankung und bei herausfordernden Situationen Hilfestellung leisten, wie beispielsweise Informationsbroschüren für Lehrer oder

digitale Symptomkalender.

## Über das familiäre Mittelmeerfieber

Das familiäre Mittelmeerfieber (FMF) gehört zu den periodischen Fiebersyndromen (PFS), eine Gruppe seltener, genetisch bedingter autoinflammatorischer Erkrankungen.<sup>1-5</sup> Die typischen Symptome sind wiederholte kurze, aber teilweise heftige Fieberschübe (2–3 Tage, > 38 °C), Bauch- oder Brustschmerzen – bedingt durch mögliche Entzündungen des Perikards und/oder des Peritoneums – sowie einer Monoarthritis, meist an einem Bein.<sup>1-5</sup> FMF kommt im östlichen Mittelmeerraum mit einer geschätzten Prävalenz von 1:200 bis 1:1000 vor, somit sind dort 0,1 % bis 0,5 % der Gesamtbevölkerung erkrankt.<sup>6,7</sup> In Deutschland ist die Erkrankung selten und wird auf etwa 5.800 Betroffene beziffert.<sup>1</sup> FMF tritt vorwiegend im Kinder- und Jugendalter auf: bei 90 Prozent der Fälle vor dem 20. Lebensjahr, bei etwa der Hälfte der Fälle vor dem 10. Lebensjahr.<sup>8</sup> Die erhöhte Aktivität des Enzyms Caspase-1 (Interleukin-1-Converting-Enzym) führt zu einer Überproduktion des Zytokins Interleukin-1 beta (IL-1 $\beta$ ), das schlussendlich die autoinflammatorischen Prozesse im Körper auslöst. Ein Grund dafür kann die Mutation des Gens MEFV sein.<sup>4</sup> Die Diagnose des FMF wird anhand klinischer Parameter gemäß der Tel-Hashomer- oder Livneh-Kriterien gestellt, die die klinische Heterogenität der Symptome in Haupt-, Neben- und Zusatzkriterien abbilden.<sup>9,10</sup> Ein Nachweis der Genmutation kann zwar hilfreich sein, ein fehlender Nachweis schließt die Erkrankung jedoch nicht aus.<sup>4</sup> Laut der Eurofever/PRINTO-Klassifikationskriterien kann die genetische Untersuchung – sofern vorhanden – mit einbezogen werden.<sup>11</sup>

## Über Novartis

Novartis denkt Medizin neu, um Menschen zu einem besseren und längeren Leben zu verhelfen. Als führendes globales Pharmaunternehmen nutzen wir wissenschaftliche Innovationen und digitale Technologien, um bahnbrechende Therapien in Bereichen mit großem medizinischen Bedarf zu entwickeln. Dabei gehören wir regelmäßig zu jenen Unternehmen, die weltweit am meisten in Forschung und Entwicklung investieren. Die Produkte von Novartis erreichen global nahezu 800 Millionen Menschen, und wir suchen nach neuen Möglichkeiten, den Zugang zu unseren neuesten Therapien zu erweitern. Weltweit sind bei Novartis rund 110.000 Menschen aus über 145 Nationen beschäftigt. Weitere Informationen finden Sie im Internet unter <https://www.novartis.com>.

## Kontakt

### Liddy Hilburger

Novartis Pharma GmbH

Communications Immunology Hepatology Dermatology

T +49 911 273 13203

[liddy.hilburger@novartis.com](mailto:liddy.hilburger@novartis.com)

## Referenzen

1. Foeldvari I et al. Prevalence and Incidence of FMF in Germany – Results of the First Retrospective Analysis of Representative Claims Data [abstract]. *Arthritis Rheumatol.* 2018; 70 (suppl 10).
2. Zadeh N et al. Diagnosis and management of familial Mediterranean fever: integrating medical genetics in a dedicated interdisciplinary clinic. *Genet Med.* 2011; 13: 263–269.
3. Shohat M, Halpern GJ. Familial Mediterranean fever – a review. *Genet Med.* 2011; 13: 487–498. Koné-Paut I et al. Current data on familial Mediterranean fever. *Joint Bone Spine.* 2011; 78: 111.

4. Kallinich T et al. Evidenzbasierte Therapieempfehlungen für das familiäre Mittelmeerfieber. Z Rheumatol 2019; 78: 91–101.
5. Ozen S et al. Recommendation on Colchicine Dosing and Definition of Colchicine Resistance/Intolerance in the Management of Familial Mediterranean Fever [abstract]. Arthritis Rheumatol 2019; 71(suppl 10).
6. Manna R. Familial Mediterranean fever. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php> (Letzter Zugriff: 09.01.2020.)
7. Touitou I. Orphanetencyclopedia. May 2003. <https://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-fmf.pdf>. (Letzter Zugriff: 17.04.2019.)
8. Cleveland Clinic. Periodic Fever Syndrome. <https://my.clevelandclinic.org/services/orthopaedicsrheumatology/diseases-conditions/periodic-fever-syndrome>. (Letzter Zugriff: 09.01.2020.)
9. 9. Sohar E et al. Familial Mediterranean fever. A survey of 470 cases and review of the literature. Am J Med 1967; 43: 277–53.
10. Livneh A et al. Criteria for the diagnosis of familial Mediterranean fever. Arthritis Rheum 1997; 40: 1879–85.
11. Gattorno M et al. Classification criteria for autoinflammatory recurrent fevers. Ann Rheum Dis 2019; 78 (8): 1025–1032.

---

**Source URL:** <https://uat2.novartis.de/medien/pressemitteilungen/rare-disease-day-2021-novartis-klaert-uber-seltenes-familiaeres-mittelmeerfieber-auf-den-muttersprachen-vieler-betroffener>

#### List of links present in page

1. <https://uat2.novartis.de/medien/pressemitteilungen/rare-disease-day-2021-novartis-klaert-uber-seltenes-familiaeres-mittelmeerfieber-auf-den-muttersprachen-vieler-betroffener>
2. <http://www.mehralnurfieber.de>
3. <https://www.novartis.com>
4. <mailto:liddy.hilburger@novartis.com>
5. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
6. <https://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-fmf.pdf>
7. <https://my.clevelandclinic.org/services/orthopaedicsrheumatology/diseases-conditions/periodic-fever-syndrome>