

Guida alla discussione sulla porfiria epatica acuta (AHP)

Inizi la conversazione con il suo medico

Utilizzi questa guida alla discussione per tenere traccia dei suoi segni e sintomi, e si assicuri di selezionare tutte le opzioni che si applicano alla sua esperienza. Alla prossima visita medica, mostri questa guida al suo medico per valutare se deve sottoporsi al test per l'AHP.

1. Ha sofferto di dolori severi e inspiegabili per più di un giorno in queste zone?

Faccia un cerchio sulla zona in cui ha avvertito questo dolore e descriva eventuali dettagli utilizzando le righe sottostanti.¹

TORACE
(Descrizione)

SCHIENA
(Descrizione)

PANCIA
(Descrizione)

ARTI
(Descrizione)

2. Ha avvertito uno di questi segni e sintomi? selezioni tutte le risposte applicabili^{1,5}:

- | | | | |
|---|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Debolezza o dolore agli arti | <input type="checkbox"/> Confusione | <input type="checkbox"/> Dolore addominale | <input type="checkbox"/> Urine scure o rossastre |
| <input type="checkbox"/> Intorpidimento | <input type="checkbox"/> Ansia | <input type="checkbox"/> Dolore dorsale o toracico | <input type="checkbox"/> Basso contenuto di sodio nel sangue |
| <input type="checkbox"/> Affaticamento | <input type="checkbox"/> Crisi convulsive | <input type="checkbox"/> Nausea e vomito | |
| <input type="checkbox"/> Stanchezza | <input type="checkbox"/> Insonnia | <input type="checkbox"/> Lesioni o vesciche sulle zone della pelle esposte al sole* | |
| <input type="checkbox"/> Paralisi | <input type="checkbox"/> Allucinazioni | <input type="checkbox"/> Battito cardiaco accelerato | |
| <input type="checkbox"/> Paralisi respiratoria | <input type="checkbox"/> Depressione | <input type="checkbox"/> Pressione arteriosa elevata | |
| <input type="checkbox"/> Perdita sensibilità | <input type="checkbox"/> Stipsi o diarrea | | |

*Solo per la coproporfiria ereditaria e la porfiria variegata.

Da quanto tempo hai questi sintomi?

I suoi sintomi l'hanno mai costretta ad andare in ospedale?

Sì No

Per favore, scriva tutte le informazioni aggiuntive che ritiene importante comunicare al suo medico:

Guida alla discussione sulla porfiria epatica acuta (AHP)

Inizi la conversazione con il suo medico

3. Ha mai ricevuto una delle seguenti diagnosi o uno dei seguenti interventi chirurgici?

selezioni tutte le risposte applicabili:



Disturbi Gastrointestinali⁵⁻¹¹

- Sindrome dell'intestino irritabile (IBS)
- Gastroenterite acuta con vomito
- Epatite
- Morbo di Crohn



Disturbi neurologici/neuropsichiatrici⁵⁻¹¹

- Fibromialgia
- Sindrome di Guillain-Barré
- Psicosi



Disturbi ginecologici⁵⁻¹¹

- Endometriosi



Patologie addominali che richiedono un intervento chirurgico⁵

- Appendicite (infiammazione dell'appendice)
- Colecistite (infiammazione della cistifellea)
- Peritonite (infiammazione all'interno del peritoneo)
- Occlusione intestinale (blocco intestinale)

Dopo l'intervento, avverte ancora lo stesso dolore severo e inspiegabile? Sì No Non applicabile

4. I sintomi sono iniziati nei giorni successivi all'esposizione a uno dei seguenti fattori?

Selezioni tutte le risposte applicabili:¹



- ALCUNI MEDICINALI**
Parli con il suo medico per identificare quali farmaci potrebbero essere pericolosi, potenzialmente pericolosi o sicuri per lei.



- CAMBIAMENTI ORMONALI**
compresi i livelli di estrogeni e progesterone. Questi ormoni variano maggiormente durante le 2 settimane che precedono l'inizio del ciclo mestruale.



- CONSUMO DI ALCOLICI**



- FUMO**



- STRESS CAUSATO DA:**
- Infezioni
- Intervento chirurgico
- Sposatezza fisica
- Sposatezza emotiva



- DIGIUNO**
o dieta drastica

5. I suoi sintomi hanno compromesso alcuni aspetti della sua vita? Selezioni tutte le risposte applicabili:^{12,13}

- Sonno Lavoro Alimentazione Socializzazione/Pianificazione
- Memoria/lucidità di pensiero Completamento delle attività
- Mantenimento dell'energia Altro: _____

In che misura?



Con che frequenza?

- Quotidiana Settimanale
- Mensile Annuale

6. A qualcuno della sua famiglia è stato precedentemente diagnosticato un tipo di AHP?

- Porfiria acuta intermittente (AIP) Porfiria variegata (VP) Coproporfiria ereditaria (HCP)
- Porfiria da deficit di ALAD (ADP) No Non ne sono sicuro/a

Per favore, scriva tutte le informazioni aggiuntive che ritiene importante comunicare al suo medico:

Come viene diagnosticata l'AHP

Porfiria epatica acuta (AHP) indica una famiglia di malattie genetiche rare caratterizzate da attacchi acuti potenzialmente fatali e, per alcune persone, da sintomi cronici debilitanti che influiscono negativamente sulle funzionalità quotidiane e sulla qualità della vita.^{1,12} Le due tecniche più comuni che i medici utilizzano per determinare se una persona è affetta da AHP sono un **test delle urine estemporanee** e un **test genetico**.^{3,15}

Test delle urine estemporanee



- L'AHP può essere diagnosticata con un test delle urine estemporanee per misurare i livelli di PBG (porfobilinogeno), ALA (acido aminolevulinico) e porfirina*^{1,3,15}
- La raccolta delle urine delle 24 ore è sconsigliata e può comportare un notevole ritardo nella conferma della diagnosi¹⁸
- Si raccomanda di effettuare il test delle urine durante o poco dopo un attacco^{1,3}
- Le analisi delle porfirine possono aiutare a identificare il tipo specifico di AHP, ma non sono utilizzate da sole per diagnosticare l'AHP³

Test genetico



- Un test genetico eseguito con un campione di sangue o di saliva può aiutare a confermare una diagnosi o a determinare il tipo specifico di AHP³
- Può escludere l'AHP se non è presente una mutazione genetica³
- L'AHP è una malattia genetica ereditaria, quindi anche i familiari di una persona affetta da AHP potrebbero aver ereditato il gene alterato responsabile del disturbo. Anche se la maggior parte delle persone con un gene alterato potrebbe non manifestare mai alcun sintomo, esse sono comunque a rischio di avere un attacco acuto, o a rischio di complicazioni associate a livelli elevati di ALA e PBG.¹⁶ Conoscere il rischio genetico di AHP può aiutare a prendere decisioni informate sullo stile di vita e i medicinali al fine di prevenire gli attacchi acuti e le complicanze croniche della malattia.¹ Pertanto, è bene che i familiari di una persona affetta da AHP parlino con il loro medico riguardo ai test genetici per l'AHP.¹⁷

*PBG e ALA sono sostanze che vengono prodotte quando il fegato produce l'eme. Livelli elevati di PBG e ALA possono diventare tossici e sono stati associati ai sintomi e agli attacchi acuti di AHP.^{2,14}

Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia. Nessuna delle informazioni contenute su questo sito costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.

Bibliografia : **1.** Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. *Ann Intern Med.* 2005;142(6):439-450. **2.** Pischik E, Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015;8:201-214. **3.** Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. *Hepatology.* 2017;66(4):1314-1322. **4.** Harper P, Sardh E. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2(4):349-368. **5.** Ventura P, Cappellini MD, Biolcati G, Guida CC, Rocchi E; Gruppo Italiano Porfiria (GrlP). *Eur J Intern Med.* 2014;25(6):497-505. **6.** Ko JJ, Murray S, Merkel M, et al. Poster presented at American College of Gastroenterology Annual Scientific Meeting; October 5-10, 2018; Philadelphia, PA. **7.** Alfadhel M, Saleh N, Alenazi H, Baffoe-Bonnie H. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014;10:2135-2137. **8.** Findley et al. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain.* 2012; 12(3):128-133. **9.** Sieg et al. *Gastroenterol.* 1991;29(11):602-605. **10.** Ali et al. *J Neurol Sci.* 2019;402:153-155. **11.** Mathavan et al. *J Hematol Thrombo Dis.* 2018;6(1):290. **12.** Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **13.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mol Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **14.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377 (21):2100-2101. **15.** Bissell DM, Wang BJ *Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **16.** Ventura P, et al. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297-308. **17.** Balwani M. *Clin Adv Hematol Oncol.* 2016;14:858-61. **18.** American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. <https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrin/testing-for-porphyrin/tests-for-porphyrin-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.

Visiti il sito Livingwithporphyria.eu per maggiori informazioni sull'AHP.

Sviluppato e prodotto da AInylam. Questa guida alla discussione è destinata ai pazienti affetti da AHP a fini di sensibilizzazione sulla malattia e non sostituisce il parere di un medico competente.