

*Eva und Ben:  
ein Leben mit AHP*



# Informationen zum Thema akute hepatische Porphyrie (AHP)

Hier finden Sie hilfreiche Informationen über Symptome, Diagnose und das Leben mit AHP.



[Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu)



Alnylam Pharmaceuticals ist verantwortlich für die Finanzierung und den Inhalt dieser Broschüre. Diese Broschüre ist für ein allgemeines Publikum in Europa, dem mittleren Osten und Afrika bestimmt, mit dem Ziel der Gesundheitsförderung, Krankheitsvorsorge sowie hilfestellender Beratung zum Verständnis der Entwicklung der Krankheit und Verbesserung der Lebensqualität. Die Broschüre stellt keine individuelle medizinische Beratung dar. Für eine korrekte Diagnose und Behandlung der Krankheit fragen Sie bitte ihren Arzt oder einen anderen geeigneten Vertreter medizinischen Fachpersonals.

## Könnte es akute hepatische Porphyrie (AHP) sein?

Akute hepatische Porphyrie verursacht typischerweise Episoden von schweren Bauchschmerzen ungeklärter Ursache und mindestens ein weiteres der folgenden Symptome:

- ✓ Glieder-, Rücken oder Brustschmerzen<sup>1</sup>
- ✓ Übelkeit<sup>1</sup>
- ✓ Erbrechen<sup>1</sup>
- ✓ Verwirrtheit<sup>1</sup>
- ✓ Angst<sup>2</sup>
- ✓ Schlaflosigkeit<sup>3</sup>
- ✓ Krampfanfälle<sup>3</sup>
- ✓ Gliederschwäche<sup>1</sup>
- ✓ Dunkler oder rötlicher Urin<sup>4</sup>
- ✓ Verstopfung<sup>1</sup>
- ✓ Durchfall<sup>1</sup>
- ✓ Halluzinationen<sup>1</sup>

Möglicherweise waren Sie mehrmals beim Arzt, haben eine Reihe verschiedener Diagnosen erhalten und hatten Behandlungen — und sogar Operationen —, die nicht geholfen haben.<sup>1</sup>

**Wenn Ihnen das bekannt vorkommt, könnte eine akute hepatische Porphyrie, oder AHP, die Ursache sein.<sup>1</sup>**

AHP ist eine seltene genetische Erkrankung mit vielfältigen Symptomen, die denen anderer Erkrankungen ähneln und eine korrekte Diagnose häufig erschweren.<sup>5</sup> Menschen mit AHP warten unter Umständen jahrelang auf eine gesicherte Diagnose.<sup>6</sup> Die gute Nachricht ist, dass Ihr Arzt mithilfe geeigneter Tests eine Untersuchung auf AHP durchführen kann.<sup>2</sup>

Diese Broschüre enthält Informationen zur Aufklärung über die Anzeichen und Symptome von AHP, den Alltag mit AHP und über die Diagnose von AHP, damit Sie ein Gespräch mit Ihrem Arzt beginnen können, um Antworten zu erhalten.



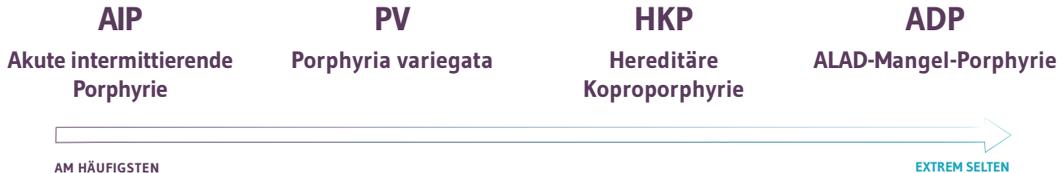
*Ich erinnere mich dass ich in dem Moment, in dem ich die Diagnose erhalten habe, etwas gleichgültig war, ich dachte "Dann hat das Kind einen Namen – Porphyrie", konnte ich jetzt nicht viel mit anfangen, aber es war auch ein Stück weit Erleichterung.*



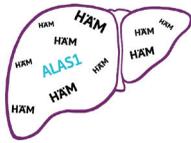
— Ben, lebt mit AHP

# Was ist AHP?

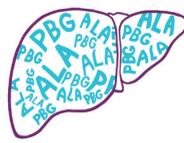
AHP bezeichnet eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen mit potenziell lebensbedrohlichen Attacken. Bei manchen Menschen gehen diese mit chronischen, stark beeinträchtigenden Symptomen einher, die sich nachteilig auf die Funktionsfähigkeit im Alltag und die Lebensqualität auswirken.<sup>1,2</sup> Es gibt 4 Typen von AHP:



## Was AHP mit dem Körper macht



Bei AHP, **wenn die Aktivität von ALAS1 erhöht ist**, kann der Prozess der Hämproduktion nicht Schritt halten



Dies führt zur **Ansammlung von Giftstoffen** namens ALA und PBG in der Leber



Diese Giftstoffe werden **in Ihrem gesamten Körper freigesetzt**



ALA und PBG **schädigen Nervenzellen** und wurden mit den **Attacken und anderen Symptomen der AHP** in Verbindung gebracht

Bei Menschen mit einem genetischen Defekt für AHP funktioniert eines der Enzyme in der Häm-Biosynthese nicht richtig.<sup>1</sup> Häm ist essentiell für unseren Körper und notwendig für die richtige Funktion unserer Leber.<sup>7</sup> In der Leber wird die Häm-Biosynthese durch ein Enzym namens ALAS1 gesteuert.<sup>8</sup>

Wenn die Aktivität von ALAS1 erhöht ist, kann das Enzym, das nicht richtig funktioniert, nicht Schritt halten. Dies führt zur Ansammlung von Giftstoffen namens Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG) in der Leber, die dann in den gesamten Körper freigesetzt werden.<sup>1</sup>

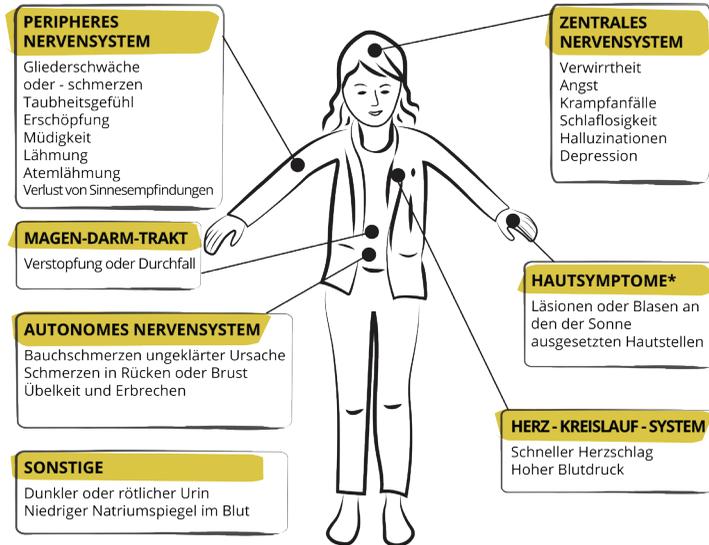
ALA und PBG schädigen Nervenzellen und wurden mit den Attacken und anderen Symptomen der AHP in Verbindung gebracht.<sup>1,8,9</sup> Plötzliche Attacken gehen mit einer breitgefächerten Funktionsstörung im Nervensystem und einer Vielzahl von Symptomen einher, die denen anderer Erkrankungen ähneln und so häufig eine korrekte Diagnose erschweren können.<sup>5</sup>

## Jeder erlebt AHP auf unterschiedliche Art und Weise

Akute Attacken können lebensbedrohlich sein und tagelang andauern. Akute Attacken sind nicht das einzige Anzeichen von AHP – bei manchen Patienten mit AHP treten täglich belastende Symptome auf, sogenannte chronische Symptome, selbst wenn sie keine Attacken haben. Dies erschwert unter anderem die Diagnose.<sup>1,10</sup>

# Was sind die Anzeichen und Symptome der AHP?

Die Symptome von AHP können von Mensch zu Mensch variieren und sich im Laufe der Zeit verändern. Nicht jeder AHP-Patient wird alle hier und in dieser Broschüre aufgeführten Symptome zeigen, und einige Menschen werden Symptome häufiger oder schwerer haben als andere.<sup>1</sup> Schwere, unterschiedlich starke Bauchschmerzen ungeklärter Ursache ist das häufigste Symptom, das bei **85 % bis 95 % der Personen mit der Diagnose AHP auftritt**.<sup>1</sup> Personen mit AHP zeigen außerdem wahrscheinlich mindestens eines von vielen anderen, scheinbar nicht damit im Zusammenhang stehenden Symptomen:



\*Nur bei hereditärer Koproporphyrrie (HKP) und Porphyrria variegata (PV).

## AHP kann erhebliche Auswirkungen auf den Alltag des Betroffenen haben

AHP ist unvorhersehbar und Attacken sind stark beeinträchtigend. Die Erkrankung kann die Kontrolle über Ihr Leben gewinnen und mit Symptomen einhergehen, die alle Lebensbereiche beeinträchtigen können: Schlafverhalten, Arbeitsfähigkeit, sowie gesellschaftliche Kontakte. Personen mit AHP können in ständiger Angst vor Attacken leben.<sup>10</sup>



BB

*Im Alltag, tagsüber lassen sich ein Teil der Symptome ganz gut überspielen, aber nachts merke ich doch eine ganze Reihe von Auswirkungen. Atemprobleme ist eins davon, Krämpfe, brennende Oberschenkel, Rückenschmerzen zum Beispiel, die bis jetzt in den Nacken ausstrahlen, Muskelzucken, Faszikulationen das sind so einige der Symptome die über einen verschiedenen langen Zeitraum immer wieder vorkommen.*

— Ben, lebt mit AHP

BB

# AHP diagnostizieren

Wenn bei Ihnen Symptome auftreten, von denen Sie vermuten, dass sie auf AHP zurückzuführen sind, sprechen Sie mit Ihrem Arzt.

Auf [Livingwithporphyria.eu](https://www.livingwithporphyria.eu) finden Sie einen Gesprächsleitfaden zum Herunterladen, der Ihnen dabei hilft, sich auf das Gespräch über AHP und Testoptionen mit Ihrem Arzt vorzubereiten.

## Je früher die Diagnose, desto besser

Eine möglichst frühzeitige, korrekte Diagnose der AHP kann einen großen Unterschied im Hinblick auf die Fähigkeit von Betroffenen zur Aufrechterhaltung der Lebensqualität machen, da diese dann in der Lage sind:

- ✓ **Schritte zu unternehmen zum Vermeiden der Faktoren, die möglicherweise Attacken auslösen**
- ✓ **Zu verstehen, was im Körper geschieht und warum**
- ✓ **Die Komplikationen zu vermeiden, die durch Fehldiagnosen und unnötige Operationen oder Behandlungen entstehen<sup>1,11</sup>**

## Wie AHP diagnostiziert wird

Die zwei häufigsten vom Arzt angewendeten Techniken zur Bestimmung, ob eine Person AHP hat, sind der **Spontanurintest** und der **genetische Test**:<sup>2,5</sup>

### SPONTANURINTEST



- AHP kann durch einen Spontanurintest auf PBG- (Porphobilinogen), ALA- (Aminolävulinsäure) und Porphyrin-Konzentrationen diagnostiziert werden.<sup>1,2,5</sup>
- 24-Stunden-Sammelurin ist nicht empfehlenswert und kann zu einer erheblichen Verzögerung der Bestätigung der Diagnose führen.<sup>12</sup>
- Es wird empfohlen, den Urintest während oder unmittelbar nach einer Attacke durchzuführen.<sup>1,2</sup>
- Porphyrin-Analysen können bei der Identifizierung des spezifischen AHP-Typs helfen, werden aber nicht alleine zur Diagnose der AHP herangezogen.<sup>2</sup>

### GENETISCHER TEST



- Ein genetischer Test mit einer Blut- oder Speichelprobe kann helfen, eine Diagnose zu bestätigen oder den spezifischen AHP-Typ zu bestimmen.<sup>2</sup>
- AHP kann ausgeschlossen werden, wenn keine genetische Mutation vorliegt.<sup>2</sup>
- AHP ist eine genetisch bedingte Erbkrankheit, daher können Familienmitglieder von Menschen mit AHP das veränderte Gen, das für die Erkrankung verantwortlich ist, ebenfalls geerbt haben. Auch wenn die meisten Menschen mit einem veränderten Gen vielleicht niemals Symptome haben, können Sie dennoch dem Risiko für eine Attacke oder für Komplikationen im Zusammenhang mit erhöhten ALA- und PBG-Konzentrationen ausgesetzt sein.<sup>13</sup> Das Wissen um die genetischen Risiken von AHP kann Menschen helfen, bessere Entscheidungen über Lebensstil und Medikamente zu treffen, um Attacken und Komplikationen der Erkrankung zu verhindern.<sup>1</sup> Daher wird Familienmitgliedern von Menschen mit AHP empfohlen, mit ihrem Arzt über genetische Tests auf AHP zu sprechen.<sup>14</sup>

Diese Informationen sind ausschließlich zum Zweck der Aufklärung bezüglich der Erkrankung bestimmt. Sie stellen keine individuelle medizinische Beratung dar. Konsultieren Sie dafür bitte ihren Arzt oder einen anderen geeigneten Vertreter medizinischen Fachpersonals.

# AHP: seien Sie sich der Auslöser für akute Attacken bewusst

Nachstehend sind allgemein häufige Auslöser aufgeführt. Da die Auslöser sich von Person zu Person unterscheiden können, gibt es möglicherweise weitere hier nicht genannte Auslöser.<sup>1,11</sup>



## Beachten Sie unbedingt:

- Art und Weise, wie manche Medikamente bestimmter Medikamentenklassen die AHP beeinflussen können, einschließlich:
  - Medikamente gegen Krampfanfälle
  - Antihistaminika
  - Hormone
  - Medikamente gegen Migräne
  - Beruhigungsmittel

*Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, wenn Sie Fragen zu Ihren Medikamenten und AHP haben sowie um herauszufinden, welche Medikamente für Sie unsicher, möglicherweise unsicher oder sicher sein könnten.*

- Hormonspiegelschwankungen während des Menstruationszyklus einer Frau
- Stress, der verursacht wird durch:
  - Infektionen
  - Operationen
  - Körperliche Belastung
  - Psychische Belastung<sup>1,15</sup>



## Versuchen Sie, Folgendes zu vermeiden:

- Alkoholkonsum
- Rauchen
- Fasten oder extreme Diäten<sup>1,2</sup>

*BB Ich achte sehr genau darauf, was ich esse und dass ich auch regelmäßig esse, ich gehe nie aus dem Haus ohne sicherzustellen dass es entweder da wo ich hingehere auch die Möglichkeit gibt mir etwas zu Essen zu besorgen oder ich stecke auch gleich einfach was ein. ”*

*— Eva, lebt mit AHP*



# So erhalten Sie die benötigte Hilfe

## Sprechen Sie mit Ihrem Behandlungsteam

Wenn Sie vermuten, von AHP betroffen zu sein, wenden Sie sich bitte an ihren Arzt. Indem Sie Ihre Symptome und Bedenken mitteilen, kann Ihr Arzt einen für Sie passenden Plan zum Management der Erkrankung ausarbeiten. Auf [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu) finden Sie einen dafür hilfreichen Gesprächsleitfaden zum Herunterladen.

## Suchen Sie nach Informationen und Unterstützung

Ihnen stehen viele Aufklärungs- und Informationsmaterialien sowie Selbsthilfegruppen für von AHP betroffene Menschen zur Verfügung. Auch wenn Sie möglicherweise niemand anderen mit der Erkrankung kennen, gibt es Möglichkeiten, andere Personen mit AHP zu finden und mit ihnen Kontakt aufzunehmen. Außerdem können Sie nützliche Informationen über die folgenden unabhängigen Patientenorganisationen erhalten:



**Berliner Leberring e.V.**

• <http://berliner-leberring.de/>



**ACHSE – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen**

• <https://www.achse-online.de/de/>

## Wenden Sie sich an Ihre Familienangehörigen

Bei einer Krankheit wie AHP kann es hilfreich sein, wenn Familie und/oder enge Freunde die Krankheit verstehen, damit sie wissen, wie sie Sie am besten unterstützen können. Erklären Sie den Ihnen nahestehenden Personen unbedingt, wie wichtig die Schritte sind, die Sie unternehmen, um Auslöser zu vermeiden.

## Mit anderen über AHP sprechen

Ziehen Sie in Betracht, mit Familie, Freunden und möglicherweise Kollegen über AHP zu sprechen. Ihnen AHP erklären, kann ihnen dabei helfen, die einzigartige Last dieser beeinträchtigenden Krankheit zu verstehen. Diese Gespräche können eine Herausforderung darstellen, hier einige Tipps, die dies erleichtern kann:

- 1** Beginnen Sie mit der Aussage, dass AHP real ist
- 2** Erklären Sie, dass einige Menschen mit AHP beeinträchtigende Attacken erleben könnten
- 3** Erläutern Sie, dass einige Menschen mit AHP anhaltende Symptome haben



Gerade in stressigen Zeiten, merke ich, dass mein Körper auch wieder diesen Punkt erreicht, wo ich quasi von jetzt auf gleich körperlich abschalte, wo mein Körper mir sagt, das geht nicht mehr, ich möchte nicht mehr weiter.

— Eva, lebt mit AHP



## Literatur:

1. Anderson KE et al. *Ann Intern Med.* 2005 Mar 15;142(6):439-50.
2. Balwani M et al. *Hepatology.* 2017 Oct;66(4):1314-1322.
3. Pischik E & Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015 Sep 1;8:201-14.
4. Harper P & Sardh E. *Expert Opinion on Orphan Drugs,* 2;4, 349-368.
5. Bissell DM & Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015 Mar;3(1):17-26.
6. Bonkovsky HL et al. *Am J Med.* 2014 Dec;127(12):1233-41.
7. NCI Dictionary of Cancer Terms - Heme Definition.  
<https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/heme>. Accessed 03 September 2020.
8. Puy H et al. *Lancet.* 2010 Mar 13;375(9718):924-37.
9. Lin CS, et al. *Clin Neurophysiol.* 2011;122(12):2336-2344.
10. Simon 2018 et al. *Patient.* 2018 Oct;11(5):527-537.
11. Ventura P et al. *Eur J Intern Med.* 2014 Jul;25(6):497-505.
12. American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. [https:// porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrria/testing-for-porphyrria/tests-for-porphyrria-diagnosis/](https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrria/testing-for-porphyrria/tests-for-porphyrria-diagnosis/). Accessed 03 September 2020.
13. Ventura P, et al. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297-308.
14. Balwani M. *Clin Adv Hematol Oncol.* 2016;14:858-61.
15. Bissell DM et al. *N Engl J Med.* 2017 Aug 31;377(9):862-872.

Unterstützt und finanziert von



Entwickelt und produziert von Aynlam Pharmaceuticals.

© 2020 Aynlam Pharmaceuticals, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

Diese Broschüre ist für ein allgemeines Publikum in Europa, Vorderasien und Afrika bestimmt, mit dem Ziel der Gesundheitsförderung, Krankheitsvorsorge sowie hilfestellender Beratung zum Verständnis der Entwicklung der Krankheit und Verbesserung der Lebensqualität. Die Broschüre stellt keine individuelle medizinische Beratung dar. Für eine korrekte Diagnose und Behandlung der Krankheit konsultieren Sie bitte ihren Arzt oder einen anderen geeigneten Vertreter medizinischen Fachpersonals.

AS1-DEU-00146 November 2020