

Gespreksgids voor acute hepatische porfyrie (AHP)

Begin het gesprek met uw arts

Gebruik deze gespreksgids om uw tekenen en symptomen bij te houden en zeker te weten dat u alle opties kiest die van toepassing zijn op uw ervaring. Laat deze gids bij uw volgende afspraak aan uw arts zien om te bespreken of u op AHP moet worden getest.

1. Hebt u langer dan één dag ernstige, onverklaarbare pijn op deze plekken gehad?

Omcirkel waar u deze pijn hebt gevoeld en beschrijf alle details op de onderstaande regels.¹

BORST
(Beschrijf)

RUG
(Beschrijf)

BUIK
(Beschrijf)

LEDEMATEN
(Beschrijf)

2. Hebt u een of meer van deze tekenen en symptomen gehad? kruis alles aan wat van toepassing is^{1,5}:

- | | | | |
|---|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Zwakte of pijn in de ledematen | <input type="checkbox"/> Verwarring | <input type="checkbox"/> Onverklaarbare buikpijn | <input type="checkbox"/> Donkere of roodachtige urine |
| <input type="checkbox"/> Verdoofd gevoel | <input type="checkbox"/> Angst | <input type="checkbox"/> Pijn in rug of borst | <input type="checkbox"/> Laag natriumgehalte in het bloed |
| <input type="checkbox"/> Vermoeidheid | <input type="checkbox"/> Aanvallen | <input type="checkbox"/> Misselijkheid en braken | |
| <input type="checkbox"/> Uitputting | <input type="checkbox"/> Slapeloosheid | <input type="checkbox"/> Beschadigingen van of blaren op huid die aan de zon is blootgesteld* | |
| <input type="checkbox"/> Verlamming | <input type="checkbox"/> Hallucinaties | <input type="checkbox"/> Snelle hartslag | |
| <input type="checkbox"/> Ademhalingsverlamming | <input type="checkbox"/> Depressiviteit | <input type="checkbox"/> Hoge bloeddruk | |
| <input type="checkbox"/> Sensorisch verlies | <input type="checkbox"/> Constipatie of diarree | | |

*Alleen hereditaire coproporfyrie en porphyria variegata.

Hoelang hebt u deze symptomen al?

Hebt u vanwege deze symptomen ooit naar het ziekenhuis moeten gaan?

Ja Nee

Noteer alle aanvullende informatie waarvan het volgens u belangrijk is deze aan uw arts te vertellen:

Gespreksgids voor acute hepatische porfyrie (AHP)

Begin het gesprek met uw arts

3. Hebt u de volgende diagnoses gehad of operaties ondergaan? kruis alles aan wat van toepassing is:



Maagdarm aandoeningen⁵⁻¹¹

- Prikkelbaredarmsyndroom (IBS)
- Acute gastro-enteritis met braken
- Hepatitis
- Ziekte van Crohn



Neurologische/neuropsychiatrische aandoeningen⁵⁻¹¹

- Fibromyalgie
- Syndroom van Guillain-Barré
- Psychose



Gynaecologische aandoeningen⁵⁻¹¹

- Endometriose



Abdominale aandoeningen die een operatie vereisten⁵

- Appendicitis (blinddarmonsteking)
- Cholecystitis (ontsteking van de galblaas)
- Peritonitis (ontsteking in de buik)
- Darmocclusie (blokkering in de darmen)

Hebt u na een operatie nog steeds dezelfde, onverklaarbare pijn? Ja Nee Niet van toepassing

4. Zijn de symptomen begonnen in de afgelopen dagen na blootstelling aan een van de volgende factoren? Kruis alles aan wat van toepassing is:¹



SOMMIGE GENEESMIDDELEN

Overleg met uw gezondheidszorgprofessional welke geneesmiddelen onveilig, misschien onveilig of veilig voor u kunnen zijn.



HORMONALE VERANDERINGEN

met inbegrip van oestrogeen- en progesteronniveaus. Deze hormonen fluctueren het meest in de twee weken voorafgaand aan het begin van de menstruatiecyclus van een vrouw.



ALCOHOL DRINKEN



ROKEN



STRESS VEROORZAAKT DOOR:

- Infecties
- Operatie
- Lichamelijke uitputting
- Emotionele uitputting



VASTEN of een extreem dieet volgen

5. Hebben uw symptomen aspecten van uw leven verstoord? Kruis alles aan wat van toepassing is:^{12,13}

- Slaap Werk Eten Sociaal leven/planning
- Geheugen/helder denken Taken uitvoeren
- Energie op peil houden Overig: _____

Hoe verstorend? 1 5 10

Hoe vaak? Dagelijks Wekelijks Maandelijks Jaarlijks

6. Heeft iemand in uw familie eerder de diagnose van een type AHP gehad?

- Acute intermitterende porfyrie (AIP) Porphyria variegata (VP) Hereditaire coproporfyrie (HCP)
- Porfyrie door ALAD-deficiëntie (ADP) Nee Weet niet zeker

Noteer alle aanvullende informatie waarvan het volgens u belangrijk is deze aan uw arts te vertellen:

Hoe AHP wordt gediagnosticeerd

Acute hepatische porfyrie (AHP) verwijst naar een groep zeldzame genetische aandoeningen die wordt gekenmerkt door mogelijk levensbedreigende aanvallen en voor sommige mensen chronische, slopende symptomen die het dagelijks functioneren en de levenskwaliteit negatief beïnvloeden.^{1,12} De twee meest gebruikte technieken waarmee een arts bepaalt of iemand AHP heeft, zijn een **urinetest** en een **genetische test**.^{3,15}

Urinetest



- AHP kan worden gediagnosticeerd met een urinetest van PBG (porfobilinogeen)-, ALA (aminolevulinezuur)- en porfyrieneniveaus*^{1,3,15}
- 24-uurs urineverzameling wordt niet aangeraden en kan leiden tot aanzienlijke vertraging bij bevestiging van de diagnose¹⁸
- Het wordt aanbevolen een urinetest tijdens of kort na een aanval te laten uitvoeren^{1,3}
- Porfyrieanalyses kunnen helpen om het specifieke type AHP te identificeren, maar kunnen niet alleen worden gebruikt voor de diagnose van AHP³

Genetische test



- Een genetische test op een bloed- of speekselmonster kan helpen een diagnose te bevestigen of het specifieke type AHP te bepalen³
- Deze test kan AHP uitsluiten als er geen genetische mutatie is³
- AHP is een genetisch overgeërfde aandoening. Daarom kunnen familieleden van iemand met AHP ook het gewijzigde, voor de aandoening verantwoordelijke gen hebben overgeërfd. Terwijl de meeste mensen met een gewijzigd gen nooit symptomen hebben, lopen ze echter wel risico op een aanval of op complicaties die samenhangen met hoge niveaus ALA en PBG.¹⁶ Kennis van de genetische risico's van AHP stelt mensen in staat geïnformeerde beslissingen te nemen over hun levensstijl en geneesmiddelen, met als doel aanvallen en complicaties van de aandoening te voorkomen.¹ Daarom willen familieleden van iemand met AHP mogelijk met hun arts overleggen over genetische tests op AHP.¹⁷

*PBG en ALA zijn stoffen die worden geproduceerd wanneer de lever heem aanmaakt. Verhoogde niveaus PBG en ALA kunnen toxisch worden en zijn in verband gebracht met de symptomen en aanvallen van AHP.^{2,14}

Deze informatie is uitsluitend bedoeld om mensen meer bewust van de aandoening te maken. Niets op deze site mag worden opgevat als een medisch advies. Individuen wordt aangeraden hun arts of een andere geschikte gezondheidszorgprofessional te raadplegen.

Referenties: **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 (GrIP). *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. *Mo/ 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 B. *J 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.

Ga naar Livingwithporphyria.eu voor meer informatie over AHP.

Ontwikkeld en geproduceerd door Alnylam. Deze gespreksgids is bedoeld voor AHP-patiënten ter vergroting van het bewustzijn van de ziekte en is niet bedoeld als vervanging van de mening van een geschoold arts.