

*Eva en Ben,  
leven met AHP*



**Informatie  
over acute  
hepatische  
porfyrie (AHP)**

Ontdek nuttige informatie over symptomen, diagnose en leven met AHP.



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



Alnylam Pharmaceuticals is verantwoordelijk voor de financiering en inhoud van deze brochure. Deze brochure is bedoeld voor het brede publiek in Europa, het Midden-Oosten en Afrika. De brochure heeft als doel gezondheidsbevordering, ziektepreventie en het geven van advies om de ontwikkeling van de aandoening beter te begrijpen en bij te dragen aan een betere levenskwaliteit. Niets in deze brochure is bedoeld als individueel medisch advies. Individuen wordt aangeraden hun huisarts of een andere gezondheidszorgprofessional te raadplegen voor een juiste diagnose en behandeling van de aandoening.

## Zou het acute hepatische porfyrie (AHP) kunnen zijn?

Acute hepatische porfyrie veroorzaakt vaak episodes van ernstige, onverklaarbare buikpijn, samen met een of meer van de volgende symptomen:

- ✓ Pijn in ledematen, rug of borst<sup>1</sup>
- ✓ Misselijkheid<sup>1</sup>
- ✓ Braken<sup>1</sup>
- ✓ Verwarring<sup>1</sup>
- ✓ Angst<sup>2</sup>
- ✓ Slapeloosheid<sup>3</sup>
- ✓ Aanvallen<sup>3</sup>
- ✓ Zwakke ledematen<sup>1</sup>
- ✓ Donkere of roodachtige urine<sup>1</sup>
- ✓ Constipatie<sup>1</sup>
- ✓ Diarree<sup>1</sup>
- ✓ Hallucinaties<sup>1</sup>

U hebt mogelijk meerdere malen een arts geraadpleegd, een serie verschillende diagnoses gehad en behandelingen ondergaan (zelfs operaties), maar zonder resultaat.<sup>1</sup>

**Als dit u bekend in de oren klinkt, kan de oorzaak acute hepatische porfyrie of AHP zijn.<sup>1</sup>**

AHP is een zeldzame genetische aandoening met veel verschillende symptomen die lijken op die van andere aandoeningen, wat een goede diagnose vaak bemoeilijkt.<sup>5</sup> Mensen met AHP moeten soms jaren wachten op een juiste en bevestigde diagnose.<sup>6</sup> Het goede nieuws is dat uw arts u met de juiste tests kan testen op AHP.<sup>2</sup>

Deze brochure bevat voorlichting, hulpbronnen en informatie over tekenen en symptomen van AHP, leven met AHP en manieren waarop AHP wordt gediagnosticeerd, zodat u kunt praten met uw arts en antwoorden krijgt.



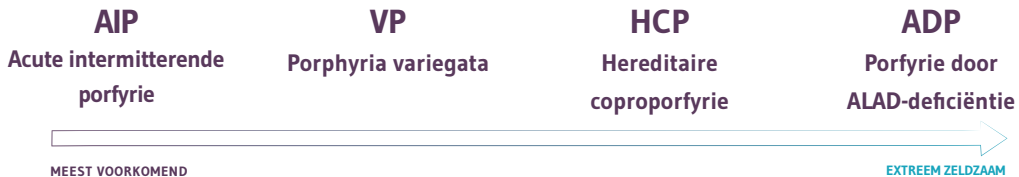
“ Ik herinner me dat ik op het moment dat ik de diagnose kreeg een beetje onverschillig was. Ik dacht: dan heeft het kind een naam - porfyrie. Ik kon er niet veel mee, maar het was toch ook wel een opluchting.

— Ben, leeft met AHP



# Wat is AHP?

AHP verwijst naar een groep zeldzame genetische aandoeningen die wordt gekenmerkt door mogelijk levensbedreigende aanvallen en voor een aantal mensen chronische, slopende symptomen die het dagelijks functioneren en de levenskwaliteit negatief beïnvloeden.<sup>1,2</sup> Er zijn 4 soorten AHP:



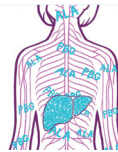
## Wat AHP met het lichaam doet



Wanneer de **ALAS1-activiteit is verhoogd**, kan de heemproductie dit bij AHP niet bijhouden



Dit resulteert in de **ophoping van toxines** aangeduid als ALA en PBG in de lever



Deze toxines **komen vrij in het hele lichaam**



ALA en PBG zijn **schadelijk voor zenuwcellen** en zijn in verband gebracht met **aanvallen en andere symptomen van AHP**

Bij mensen met een genetisch defect voor AHP werkt een van de enzymen in de heemsynthese niet goed.<sup>1</sup> Heem is essentieel voor ons lichaam en is nodig om de lever goed te laten functioneren.<sup>7</sup> In de lever wordt heemsynthese gereguleerd door een enzym met de naam ALAS1.<sup>8</sup>

Wanneer de activiteit van ALAS1 toeneemt, kan het niet goed werkende enzym dit niet bijhouden. Dit leidt tot een ophoping van toxines aangeduid als aminolevulinezuur (ALA) en porfobilinogeen (PBG) in de lever, en deze stoffen worden in het hele lichaam vrijgegeven.<sup>1</sup>

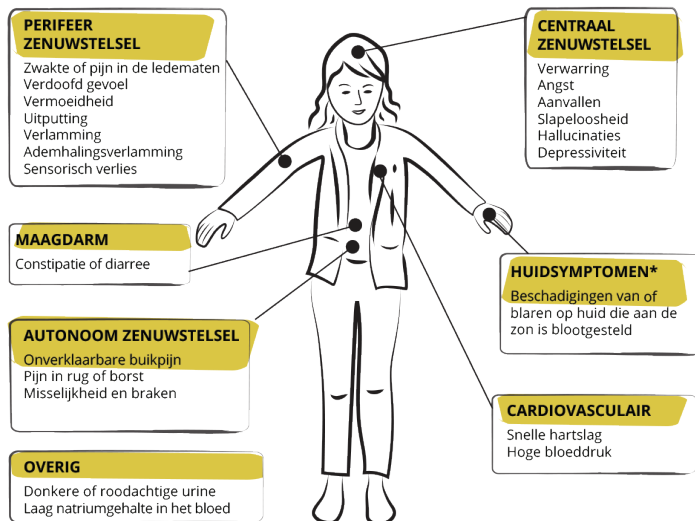
ALA en PBG zijn schadelijk voor zenuwcellen en zijn in verband gebracht met aanvallen en andere symptomen van AHP.<sup>1,8,9</sup> Plotselinge aanvallen hangen samen met wijdverbreide disfunctie binnen het zenuwstelsel en tal van symptomen die kunnen lijken op die van andere aandoeningen en een diagnose van AHP bemoeilijken.<sup>5</sup>

## Iedereen ervaart AHP op een andere manier

Acute aanvallen kunnen levensbedreigend zijn en dagenlang duren. Acute aanvallen zijn niet het enige teken van AHP – sommige mensen met AHP ondervinden dagelijks slopende, chronische symptomen, zelfs wanneer ze geen aanvallen hebben. Dat is een van de redenen waarom de diagnose zo lastig is.<sup>1,10</sup>

## Wat zijn de tekenen en symptomen van AHP?

De symptomen van AHP wisselen per persoon en veranderen in de loop van de tijd. Niet iedereen met AHP ondervindt alle hier vermelde symptomen en sommige mensen hebben vaker of ernstiger symptomen dan andere.<sup>1</sup> Ernstige, onverklaarbare buikpijn is het meest voorkomende symptoom en doet zich voor bij **85% tot 95% van de mensen die AHP-aanvallen hebben**.<sup>1</sup> Mensen met AHP hebben meestal ook last van ten minste een van vele andere, schijnbaar onsamenhangende symptomen:



\*Alleen porphyria variegata (VP) en hereditaire coproporfyrie (HCP).

## AHP kan een significante impact op iemands dagelijks leven hebben

AHP is onvoorspelbaar en aanvallen zijn slopend. AHP kan uw hele leven gaan beheersen met symptomen die alles verstoren, van slaap tot de capaciteit om te werken en sociale contacten te onderhouden. Mensen met AHP leven mogelijk in de voortdurende angst een aanval te krijgen.<sup>10</sup>



BB

*In het dagelijks leven, overdag, kunnen een deel van de symptomen goed onder controle worden gehouden, maar 's nachts heb ik veel klachten. Het gaat dan bijvoorbeeld om ademhalingsproblemen, krampen en brandende bovenbenen. Ook rugpijn, met uitstraling naar de nek, spiersamentrekkingen en fasciculaties (kleine spiertrekkingen onder de huid zijn enkele symptomen die zich steeds weer voordoen en die al of niet lang kunnen aanhouden.*

— Ben, leeft met AHP

BB

# Diagnose van AHP stellen

Praat met uw arts als u denkt dat u symptomen van AHP hebt.

Ga naar [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu) om een Gespreksgids voor artsoverleg te downloaden om het gesprek met uw arts over AHP voor te bereiden en meer te lezen over testmogelijkheden.

## Hoe vroeger de diagnose, hoe beter

Een vroege, accurate diagnose van AHP kan een groot verschil uitmaken voor iemands mogelijkheden om zijn of haar levenskwaliteit te handhaven door:

- ✓ **Stappen te nemen om de factoren te beheren die aanvallen kunnen oproepen**
- ✓ **Te begrijpen wat er in het lichaam gebeurt en waarom**
- ✓ **De complicaties te vermijden die kunnen voortvloeien uit onjuiste diagnoses en overbodige operaties of behandelingen<sup>1,11</sup>**

## Hoe AHP wordt gediagnosticeerd

De twee meest gebruikte technieken waarmee een arts bepaalt of iemand AHP heeft zijn een **urinetest** en een **genetische test**:<sup>2,5</sup>

### URINETEST



- AHP kan worden gediagnosticeerd met een urinetest van PBG (porfobilinogeen)-, ALA (aminolevulinezuur)- en porfyrineniveaus.<sup>1,2,5</sup>
- 24-uurs urineverzameling wordt niet aangeraden en kan leiden tot aanzienlijke vertraging van de diagnose.<sup>12</sup>
- Het wordt aanbevolen een urinetest tijdens of kort na een aanval te laten uitvoeren.<sup>1,2</sup>
- Porfyrieanalyses kunnen helpen om het specifieke type AHP te identificeren, maar kunnen niet alleen worden gebruikt voor de diagnose van AHP.<sup>2</sup>

### GENETISCHE TEST



- Een genetische test op een bloed- of speekselmonster kan helpen een diagnose te bevestigen of het specifieke type AHP te bepalen.<sup>2</sup>
- Deze test kan AHP uitsluiten als er geen genetische mutatie is.<sup>2</sup>
- 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.<sup>13</sup> 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.<sup>1</sup> Daarom willen familieleden van iemand met AHP mogelijk met hun arts overleggen over genetische tests op AHP.<sup>14</sup>

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.

# AHP: let op de triggers van acute aanvallen

Veelvoorkomende triggers van aanvallen worden hierna genoemd. Omdat de triggers voor iedereen anders kunnen zijn, kunnen er andere triggers zijn die hier niet worden genoemd.<sup>1,11</sup>



## Let op het volgende:

- Sommige categorieën geneesmiddelen hebben mogelijk invloed op AHP:
  - Geneesmiddelen tegen epileptische aanvallen
  - Antihistaminica
  - Hormonen
  - Geneesmiddelen tegen migraine
  - Kalmeringsmiddelen

*Neem contact op met uw arts als u vragen hebt over uw geneesmiddelen en AHP, en om te bepalen welke geneesmiddelen onveilig, mogelijk onveilig of veilig voor u kunnen zijn.*

- Schommelingen in de hormoonspiegel tijdens de menstruatiecyclus
- Stress veroorzaakt door:
  - Infecties
  - Operaties
  - Lichamelijke stress
  - Psychologische stress<sup>1,15</sup>



## Probeer het volgende te vermijden:

- Alcohol drinken
- Roken
- Vasten of extreme diëten volgen<sup>1,2</sup>

“ Ik let er heel goed op wat ik eet en ook dat ik regelmatig eet. Ik zorg er altijd voor dat ik voordat ik de deur uitga weet of ik op de plek waar ik naartoe ga wat te eten kan krijgen, en anders neem ik gewoon zelf wat mee. ”

— Eva, leeft met AHP



# Hoe u de hulp krijgt die u nodig hebt

## Praat met uw zorgteam

Neem contact op met uw zorgprofessional als u vermoedt dat u AHP hebt. Door uw symptomen en zorgen te vertellen helpt u uw zorgprofessional een behandelingsplan op te stellen dat precies op u is afgestemd. Ga naar [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu) om een handige [Gespreksgids voor artsoverleg](#) te downloaden.

## Informatie en ondersteuning zoeken

Er zijn veel educatieve informatiebronnen beschikbaar, naast steungroepen voor mensen die AHP hebben. Hoewel u misschien niemand anders met de aandoening kent, zijn er manieren om anderen met AHP te vinden en met hen in contact te komen. U kunt ook nuttige informatie vinden via de volgende onafhankelijke patiëntenorganisaties:



**PVAP - Patiëntenvereniging Acute Porfyrie**



**BOKS - Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte**

## Vraag hulp aan uw familie

Met een ziekte als AHP kan het nuttig zijn als familie en/of goede vrienden de aandoening begrijpen zodat ze weten hoe ze u het beste kunnen helpen. Leg uw naasten uit waarom de stappen die u neemt belangrijk zijn om triggers te vermijden.

## Praten met anderen over AHP

Praat met familie, vrienden en misschien ook met collega's over AHP. Als u hen uitleg geeft over AHP, kan dat hen helpen de unieke problemen van deze slopende aandoening te begrijpen. Het kan uitdagend zijn, maar hier zijn een paar tips om deze gesprekken soepeler te laten verlopen:

- 1 Begin met uit te leggen dat AHP een echt probleem is
- 2 Vertel dat sommige mensen met AHP lijden onder slopende aanvallen
- 3 Leg uit dat sommige mensen met AHP voortdurend symptomen hebben





BB

*Vooral in stressvolle tijden merk ik dat er op een gegeven moment een punt wordt bereikt waarop ik bijna vanuit het niets lichamelijk 'uitschakel'. Alsof mijn lichaam dan zegt: het gaat niet meer, ik wil niet meer verder.*

— Eva, leeft met AHP

BB

## Referenties:

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. Accessed 03 September2020.
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. Accessed 03 September2020.
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.

Gesponsord en gefinancierd door



Ontwikkeld en geproduceerd door Anylam Pharmaceuticals.

© 2020 Anylam Pharmaceuticals, Inc. Alle rechten voorbehouden.

Deze brochure is bedoeld voor het grote publiek in Europa, het Midden-Oosten en Afrika.

De brochure heeft als doel gezondheids promotie, ziektepreventie en het geven van advies om de ontwikkeling van de aandoening beter te begrijpen en bij te dragen aan een betere levenskwaliteit.

Niets in deze brochure is bedoeld als individueel medisch advies. Individuen wordt aangeraden hun huisarts of een andere gezondheidszorgprofessional te raadplegen voor een juiste diagnose en behandeling van de aandoening.

AS1-NLD-00031 Januari 2021