

*Eleonora e Valentina,
convivono con l'AHP*



Informazioni sulla porfiria epatica acuta (AHP)

Ottenga informazioni utili sui sintomi, la diagnosi e la convivenza con l'AHP.



Livingwithporphyria.eu

 **Alnylam**[®]
PHARMACEUTICALS

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo opuscolo. Questo opuscolo è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia.

Potrebbe trattarsi di porfiria epatica acuta (AHP)?

La porfiria epatica acuta causa solitamente episodi acuti di dolore addominale severo e inspiegabile, insieme a uno o più dei seguenti sintomi:

- ✓ Dolore degli arti, dorsale o toracico¹
- ✓ Nausea¹
- ✓ Vomito¹
- ✓ Confusione¹
- ✓ Ansia²
- ✓ Insonnia³
- ✓ Convulsioni³
- ✓ Debolezza degli arti¹
- ✓ Urine scure o rossastre⁴
- ✓ Stipsi¹
- ✓ Diarrea¹
- ✓ Allucinazioni¹

Può darsi che lei abbia avuto diversi appuntamenti con il medico, che abbia ricevuto una serie di diagnosi diverse e trattamenti, compresi interventi chirurgici, che non hanno portato giovamento.¹

Se tutto ciò le sembra familiare, la causa potrebbe essere la porfiria epatica acuta, o AHP.¹

L'AHP è una malattia genetica rara con una vasta gamma di sintomi simili a quelli di altre malattie, rendendo spesso difficile una diagnosi corretta.⁵ Le persone affette da AHP possono aspettare anni per ricevere una diagnosi accurata e confermata.⁶ La buona notizia è che il suo medico può verificare la presenza dell'AHP utilizzando i test adeguati.²

Questo opuscolo fornisce materiale didattico, risorse e informazioni sui segni e i sintomi dell'AHP, sulla convivenza con essa e sulle modalità della sua diagnosi, in modo da poter iniziare una conversazione con il proprio medico e ottenere delle risposte.



BB

Ho tirato un sospiro di sollievo perché ho detto che finalmente c'è una causa ai miei dolori, quindi era un po' come aver vinto una gara, nel senso che dopo tutti questi anni sono riuscita ad avere, a dare un nome ai disturbi che mi affliggevano.

BB

— Eleonora, convive con l'AHP

Che cos'è l'AHP?

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.^{1,2} Esistono 4 tipi di AHP:



Quali sono gli effetti dell'AHP sull'organismo



Nelle persone che presentano un difetto genetico associato all'AHP, uno degli enzimi della sintesi dell'eme non funziona correttamente.¹ L'eme è essenziale per l'organismo ed è necessario al fegato per funzionare correttamente.⁷ Nel fegato, la sintesi dell'eme è controllata da un enzima chiamato ALAS1.⁸

Quando l'attività di ALAS1 aumenta, l'enzima che non funziona correttamente non riesce a tenere il passo. Ciò determina l'accumulo nel fegato di tossine chiamate acido aminolevulinico (ALA) e porfobilinogeno (PBG) che vengono rilasciate in tutto il corpo.¹

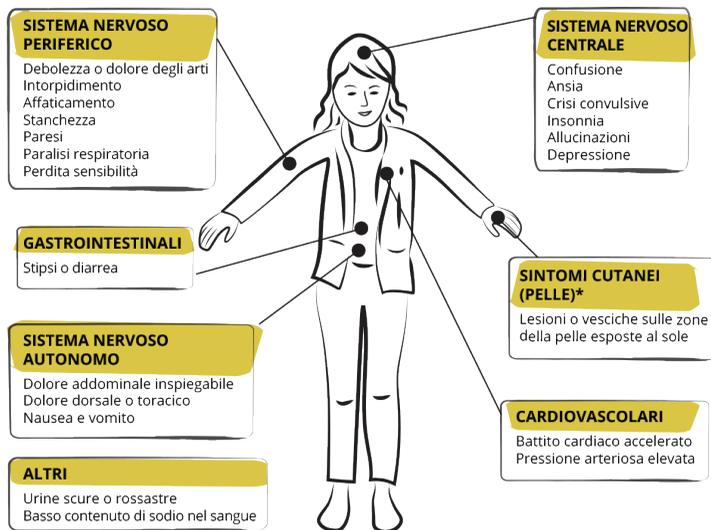
ALA e PBG sono dannosi per le cellule nervose e sono stati associati agli attacchi acuti e ad altri sintomi di AHP.^{1,8,9} Gli attacchi improvvisi sono associati a disfunzioni diffuse all'interno del sistema nervoso e a una vasta gamma di sintomi che possono essere simili quelli di altre malattie, rendendo difficile la diagnosi.⁵

L'esperienza con l'AHP è diversa da persona a persona

Gli attacchi acuti possono essere fatali e possono durare giorni. Gli attacchi acuti non sono l'unico segno di AHP. Alcune persone con AHP presentano quotidianamente sintomi debilitanti, i cosiddetti sintomi cronici, anche quando non hanno attacchi. Questo è uno degli aspetti che rendono difficile la diagnosi.^{1,10}

Quali sono i segni e i sintomi dell'AHP?

I sintomi dell'AHP possono variare da persona a persona e cambiare nel tempo. Non tutte le persone affette da AHP presentano tutti i sintomi elencati qui e in questo opuscolo, e alcune persone hanno sintomi più frequenti o più gravi di altre.¹ Il dolore addominale severo e inspiegabile è il sintomo più comune, che si verifica **nell'85-95% delle persone che soffrono di attacchi di AHP.**¹ Le persone affette da AHP possono anche presentare almeno uno dei molti altri sintomi apparentemente non correlati:



*Solo per la porfiria variegata (VP) e la coproporfiria ereditaria (HCP).

L'AHP può avere un impatto significativo sulla vita quotidiana di una persona

L'AHP è imprevedibile e gli attacchi acuti sono debilitanti. Può stravolgere la vita con sintomi che possono compromettere qualunque attività, dal sonno alla capacità di lavorare e di socializzare. Le persone affette da AHP possono vivere costantemente nella paura di attacchi acuti.¹⁰



“ C'è il momento in cui sei un po' demoralizzato, avevo perso tanti chili, ero molto giù di morale, ero molto magra, non riuscivo neanche a camminare. Poi però pian piano le cose sono cambiate, però c'è voluto tempo. Inizi a mangiare, inizi a stare un po' meglio e inizi anche a decidere come affrontare questa cosa che ti sta succedendo.

— Valentina, convive con l'AHP



Diagnosticare l'AHP

Se ha dei sintomi che pensa possano essere dovuti all'AHP, ne parli con il suo medico. Visiti il sito Livingwithporphyria.eu per scaricare una Guida alla discussione con il medico che la aiuterà a prepararsi a discutere con il suo medico riguardo all'AHP e alle opzioni di test.

L'importanza di una diagnosi precoce

Una diagnosi tempestiva e accurata dell'AHP può essere fondamentale per riuscire a conservare la qualità della vita di una persona:

- ✓ **Adottando misure per gestire i fattori che possono scatenare gli attacchi acuti**
- ✓ **Capendo cosa sta succedendo nel proprio corpo e perché**
- ✓ **Evitando le complicanze che possono derivare da diagnosi errate e da interventi chirurgici o procedure non necessari^{1,11}**

Come viene diagnosticata l'AHP

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**.^{2,5}

TEST DELLE URINE ESTEMPORANEE



- L'AHP può essere diagnosticata con un test delle urine estemporanee che misura i livelli di PBG (porfobilinogeno), ALA (acido aminolevulinico) e porfirine urinarie^{1,2,5}
- La raccolta delle urine delle 24 ore è sconsigliata e può comportare un notevole ritardo nella conferma della diagnosi¹²
- Si raccomanda di effettuare il test delle urine durante o poco dopo un attacco^{1,2}
- Le analisi delle porfirine possono aiutare a identificare il tipo specifico di AHP, ma non sono utilizzate da sole per diagnosticare l'AHP²

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 AHP²
- Può escludere l'AHP se non è presente una mutazione genetica²
- 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.¹³ Conoscere il rischio genetico di AHP può aiutare a prendere decisioni informate sullo stile di vita e sui 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.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.

AHP: conoscere i fattori scatenanti degli attacchi acuti

Di seguito sono indicati i fattori scatenanti comuni degli attacchi acuti. Poiché i fattori scatenanti possono essere diversi da persona a persona, potrebbero essercene altri che non sono elencati qui.^{1,11}



Fare attenzione a:

- Il modo in cui alcuni medicinali appartenenti ad alcune classi di farmaci possono influire sull'AHP, tra cui:

- Farmaci anticonvulsivanti
- Antistaminici
- Terapia ormonale
- Farmaci per l'emicrania
- Sedativi

Parli con il tuo medico se ha delle domande sui medicinali e sull'AHP e per identificare quali farmaci potrebbero essere pericolosi, potenzialmente pericolosi o sicuri per lei.

- Variazioni dei livelli ormonali durante il ciclo mestruale
- Stress causato da:
 - Infezioni
 - Intervento chirurgico
 - Stress fisico
 - Stress psicologico^{1,15}



Cercare di evitare:

- Consumo di alcolici
- Fumo
- Digiuno o dieta drastica^{1,2}

«Sembra una cosa impossibile da affrontare o comunque un cambio di vita che tu non sei neanche quasi disposta, o comunque che ti sembra una tragedia, perché lì per lì ti dicono questo non lo puoi più fare, tu devi stare attenta a dove vai.»

— Valentina, convive con l'AHP



Come ottenere l'aiuto necessario

Parlare con il proprio team sanitario

Se pensa di avere l'AHP, ne parli con il suo medico. Condividere i suoi sintomi e le sue preoccupazioni può aiutare il medico a elaborare un piano di gestione adatto a lei. Visiti il sito Livingwithporphyria.eu per scaricare un'utile Guida alla discussione con il medico.

Richiedere informazioni e supporto

Esistono molte risorse educative a sua disposizione, così come gruppi di sostegno per le persone che convivono con l'AHP. Anche se non conosce nessun'altra persona affetta da AHP, esistono modi per trovarle e mettersi in contatto con loro. Può anche trovare informazioni utili attraverso le seguenti organizzazioni indipendenti di pazienti:



Visita l'**Associazione Amici della Porfiria** per saperne di più:
• <http://www.porphyrria.it>

Rivolgersi alla famiglia

In presenza di una malattia come l'AHP, è utile che la sua famiglia e/o i suoi amici intimi comprendano la sua malattia in modo da saperla sostenere al meglio. Si assicuri di spiegare alle persone a lei vicine l'importanza dei passi che sta compiendo per evitare i fattori scatenanti.

Parlare con gli altri dell'AHP

Valuti la possibilità di parlare dell'AHP con la famiglia, gli amici e possibilmente con i colleghi. Spiegare loro cos'è l'AHP può aiutarli a comprendere il peso particolare di questa malattia debilitante. Può essere impegnativo, ma ecco alcuni consigli che possono rendere più facili queste conversazioni:

- 1 Inizi dicendo che l'AHP esiste davvero
- 2 Dica loro che alcune persone affette da AHP possono avere attacchi acuti debilitanti
- 3 Spieghi che alcune persone affette da AHP presentano sintomi cronici



«Ovviamente la malattia uno se la porterá a vita e ci sono tante persone che hanno questo problema perché è talmente rara che è difficile, sai che quella persona é affetta da coproporfiria o porfiria perché è talmente rara che non ne vieni neanche conoscenza.»

— Eleonora, convive con l'AHP



Bibliografia:

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>.
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 Porphyrria Foundation. Tests for porphyria 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.

Sponsorizzato e finanziato da



Sviluppato e prodotto da Alnylam Pharmaceuticals.

© 2021 Alnylam Pharmaceuticals Inc. Tutti i diritti riservati.

Questo opuscolo è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita.

Nessuna delle informazioni contenute in questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.

Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia.

AS1-ITA-00064 Aprile 2021