

Diskussionsguide för akut hepatisk porfyri (AHP)

Inled samtalet med läkaren

Använd denna diskussionsguide som hjälp för att hålla reda på tecken och symtom som du upplever. Tänk på att välja alla alternativ som stämmer överens med din upplevelse. Ta med denna guide till nästa läkarbesök och prata med läkaren om att testa dig för AHP.

1. Har du haft kraftig, oförklarlig smärta i mer än 1 dag i dessa områden?

Ringa in de områden där du har haft smärta och beskriv eventuella detaljer på raderna nedanför.¹

BRÖSTKORG
(Beskriv)

MAGE
(Beskriv)

RYGG
(Beskriv)

ARMAR OCH BEN
(Beskriv)

2. Har du upplevt något av dessa tecken och symtom? Kryssa för alla du har upplevt:^{1,5}

- | | | | |
|---|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Svaghet eller smärta i armar/ben | <input type="checkbox"/> Förvirring | <input type="checkbox"/> Buksmärta | <input type="checkbox"/> Mörk eller rödaktig urin |
| <input type="checkbox"/> Domningar | <input type="checkbox"/> Ångest | <input type="checkbox"/> Smärta i ryggen eller bröstet | <input type="checkbox"/> Låga natriumnivåer i blodet |
| <input type="checkbox"/> Utmattning | <input type="checkbox"/> Anfall | <input type="checkbox"/> Illamående och kräkningar | |
| <input type="checkbox"/> Trötthet | <input type="checkbox"/> Sömlöshet | <input type="checkbox"/> Sår eller blåsor på hud som utsatts för solen* | |
| <input type="checkbox"/> Förlamning | <input type="checkbox"/> Hallucinationer | <input type="checkbox"/> Hög puls | |
| <input type="checkbox"/> Andningsförlamning | <input type="checkbox"/> Depression | <input type="checkbox"/> Högt blodtryck | |
| <input type="checkbox"/> Nedsatt sinnesfunktion | <input type="checkbox"/> Förstoppning eller diarré | | |

*Endast hereditär koproporfyri och porfyria variegata.

Hur länge har du upplevt dessa symtom?

Har du någon gång behövt åka till sjukhus på grund av dina symtom?

Ja Nej

Skriv ned eventuell ytterligare information som kan vara viktig att berätta för läkaren:

Diskussionsguide för akut hepatisk porfyri (AHP) Inled samtalet med läkaren

3. Har du haft någon av följande diagnoser eller genomgått någon av följande operationer? Kryssa för alla som gäller:



Mag-tarmsjukdomar⁵⁻¹¹

- Irritabel tarm (IBS)
- Akut mag-tarmkatarr med kräkningar
- Hepatit
- Crohns sjukdom



Neurologiska/neuropsykiatriska sjukdomar⁵⁻¹¹

- Fibromyalgi
- Guillain-Barrés syndrom
- Psykos



Gynekologiska sjukdomar⁵⁻¹¹

- Endometrios



Magsjukdomar som kräver operation⁵

- Blindtarmsinflammation
- Gallblåseinflammation
- Bukhinneinflammation
- Tarmobstruktion (stopp i tarmen)

Har du fortfarande samma kraftiga, oförklarliga smärta efter operationen? Ja Nej Ej tillämpligt

4. Började symtomen uppträda inom de närmaste dagarna efter att du hade intagit eller genomgått något av följande? Kryssa för alla som gäller:¹



VISSA LÄKEMEDEL

Tala med läkare för att ta reda på vilka läkemedel du kan använda.



HORMONFÖRÄNDRINGAR

inklusive nivåer av östrogen och progesteron. Dessa hormoner varierar mest under de två veckor som föregår början av en ny menstruationscykel.



INTAG AV ALKOHOL



RÖKNING



STRESS ORSAKAD AV:

- Infektioner
- Operation
- Fysisk utmattning
- Känslomässig utmattning



FASTA eller extrem diet

5. Har dina symtom stört delar av ditt liv? Kryssa för alla som gäller:^{12,13}

Sömn Arbete Ätande Socialt liv/Planering

Minne/Klartänkthet Slutföra uppgifter

Bibehålla energi Annat: _____

Hur störande?



Hur ofta? Varje dag Varje vecka Varje månad Varje år

6. Har någon i din familj tidigare diagnostiserats med en typ av AHP?

- Akut intermittent porfyri (AIP)
- Porfyria variegata (VP)
- Hereditär koproporfyri (HCP)
- ALAD-bristporfyri (ALAD-P)
- Nej
- Vet inte

Skriv ned eventuell ytterligare information som kan vara viktig att berätta för läkaren:

Hur diagnosen AHP ställs

Akut hepatisk porfyri (AHP) är ett samlingsnamn för en grupp ovanliga genetiska sjukdomar som kännetecknas av potentiellt livshotande attacker och, för vissa personer, kroniska funktionsnedsättande symtom som försämrar den dagliga funktionen och livskvaliteten.^{1,12} De två vanligaste metoderna som läkare använder för att fastställa om en person har AHP är ett **urinprov** och ett **genetiskt test**.^{3,15}

Urinprov



- AHP kan diagnostiseras med ett urinstickprov för analys av nivåer av PBG (porfobilinogen), ALA (aminolevulinsyra) och porfyrin*^{1,3,15}
- Att samla in en dygnsmängd urin rekommenderas inte och kan leda till en avsevärd fördröjning innan man kan bekräfta diagnosen¹⁸
- Det rekommenderas att ta ett urinprov under eller strax efter en attack^{1,3}
- Porfyrinanalyser kan hjälpa till att identifiera den specifika typen av AHP, men används inte som enda metod för att diagnostisera AHP³

Genetiskt test



- Ett genetiskt test via ett blod- eller salivprov kan användas för att bekräfta en diagnos eller fastställa den specifika typen av AHP³
- Det kan utesluta AHP om det inte finns en genetisk mutation³
- AHP är en genetiskt ärftlig sjukdom och därför kan familjemedlemmar till någon som har AHP också ha ärvt den förändrade genen som orsakar sjukdomen. Även om de flesta personer som har en förändrad gen aldrig upplever symtom finns det ändå en risk för att de drabbas av en attack eller komplikationer som är förknippade med förhöjda nivåer av ALA och PBG.¹⁶ Kunskap om den genetiska risken med AHP kan hjälpa personer att fatta informerade beslut om livsstil och läkemedel för att förhindra attacker och komplikationer förknippade med sjukdomen.¹ Därför kan familjemedlemmar till någon som har AHP vilja diskutera genetisk testning av AHP med en läkare.¹⁷

*PBG och ALA är ämnen som produceras när levern skapar hem. Ökade nivåer av PBG och ALA kan bli giftiga och har förknippats med symtom och attacker av AHP.^{2,14}

Denna information är endast avsedd att öka medvetenheten om sjukdomen. Inget innehåll på webbplatsen ska tolkas som individuella medicinska råd. Vi rekommenderar att man rådfrågar läkare eller annan sjukvårdspersonal.

Referenser: **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 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.

Besök Livingwithporphyria.eu för mer information om AHP.

Framtagen och tillverkad av Alnylam. Denna diskussionsguide är avsedd för AHP-patienter för att öka medvetenheten om sjukdomen. Den ersätter inte en utbildad läkares åsikt.