

*Johan, Malin och Ingela,  
lever med AHP*



# Information om akut hepatisk porfyri (AHP)

Hitta användbar information om symtom, diagnos och att  
leva med AHP.



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



Alnylam Pharmaceuticals är ansvarig för finansieringen av och innehållet i denna broschyr. Denna broschyr är avsedd för allmänheten i Europa, Mellanöstern och Afrika i hälsofrämjande, sjukdomsförebyggande och rådgivande syfte för att bidra till att öka förståelsen för sjukdomsutvecklingen och förbättra livskvaliteten. Inget innehåll i denna broschyr ska tolkas som individuella medicinska råd. Personer ska kontakta läkare eller annan lämplig sjukvårdspersonal för att få korrekt diagnos och behandling av sjukdomen.

## Kan det vara akut hepatisk porfyri (AHP)?

Akut hepatisk porfyri orsakar vanligtvis episoder av kraftig, oförklarlig buksmärta, tillsammans med ett eller flera av följande:

- ✓ Smärta i armar/ben, rygg eller bröst<sup>1</sup>
- ✓ Illamående<sup>1</sup>
- ✓ Kräkningar<sup>1</sup>
- ✓ Förvirring<sup>1</sup>
- ✓ Ångest<sup>2</sup>
- ✓ Sömnlöshet<sup>3</sup>
- ✓ Anfall<sup>3</sup>
- ✓ Svaga ben/armar<sup>1</sup>
- ✓ Mörk eller rödaktig urin<sup>4</sup>
- ✓ Förstoppning<sup>1</sup>
- ✓ Diarré<sup>1</sup>
- ✓ Hallucinationer<sup>1</sup>

Du kanske har träffat flera läkare, fått en rad olika diagnoser och behandlingar – kanske till och med operationer – som inte har hjälpt.<sup>1</sup>

### Om detta låter bekant kan orsaken vara akut hepatisk porfyri, även kallad AHP.<sup>1</sup>

AHP är en ovanlig genetisk sjukdom med flera olika symtom som liknar symtomen för andra sjukdomar, vilket kan göra det svårt att ställa rätt diagnos.<sup>5</sup> Personer med AHP kan vänta i många år på en korrekt och bekräftad diagnos.<sup>6</sup> Lyckligtvis kan läkare testa om du har AHP med lämpliga metoder.<sup>2</sup>

Broschyren innehåller utbildningsmaterial, verktyg och information om tecken och symtom på AHP, hur det är att leva med AHP och hur diagnosen AHP ställs så att du kan tala med din läkare och få svar på dina frågor.

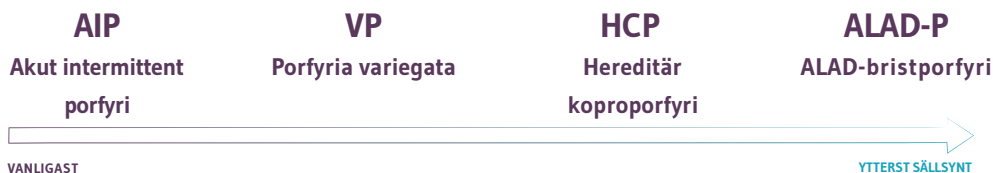


BB *Jag visste inte vad det innebar förrän jag var 25 år och fick mitt första anfall. Jag fick ont i magen, blev förvirrad och hade svårt att tänka klart. Jag var väldigt rädd, jag var rädd för att dö och fick svår ångest, så dom fick hela tiden förklara för mig att jag inte skulle dö, att jag kommer få hjälp.* GG

— Johan, lever med AHP

# Vad är AHP?

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.<sup>1,2</sup> Det finns 4 typer av AHP:



## Vad AHP gör med kroppen



Hos personer med en genetisk defekt som orsakar AHP fungerar ett av enzymen i hemsyntesen inte som det ska.<sup>1</sup> Hem är viktigt för kroppen och nödvändigt för leverns funktion.<sup>7</sup> I levern styrs hemsyntesen av ett enzym som kallas ALAS1.<sup>8</sup>

När ALAS1-aktiviteten ökar kan enzymet som inte fungerar korrekt inte hänga med. Det leder till att giftiga ämnen som kallas aminolevulinsyra (ALA) och porfobilinogen (PBG) samlas i levern och släpps ut i kroppen.<sup>1</sup>

ALA och PBG är skadliga för nervceller och har förknippats med attacker och andra AHP-symtom.<sup>1,8,9</sup> Plötsliga attacker är förknippade med nedsatt funktion av nervsystemet och flera olika symtom som kan likna symtomen för andra sjukdomar, vilket gör det svårt att ställa en diagnos.<sup>5</sup>

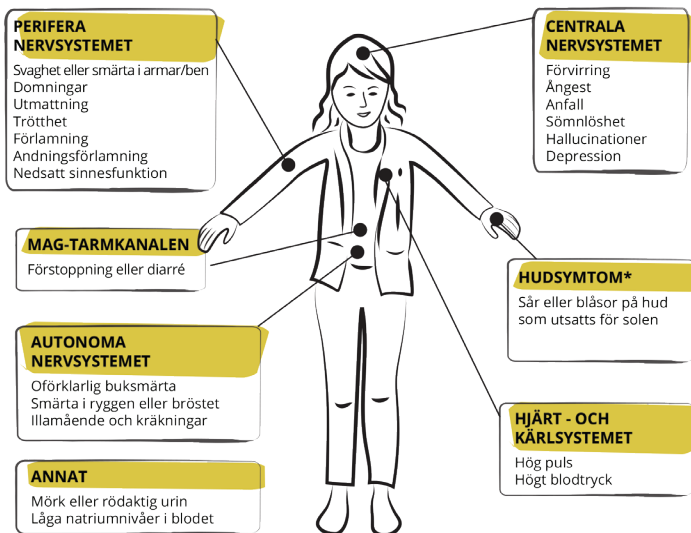
## Alla upplever AHP olika

Akuta attacker kan vara livshotande och pågå i flera dagar. Akuta attacker är inte det enda tecknet på AHP – vissa personer med AHP upplever också funktionsnedsättande symtom dagligen, så kallade kroniska symtom, även när de inte har attacker. Det är en av anledningarna till att det är svårt att ställa en diagnos.<sup>1,10</sup>

**AHP** = akut hepatisk porfyri; **ALA** = aminolevulinsyra; **PBG** = porfobilinogen

## Vad är tecknen och symtomen på AHP?

Symtomen på AHP kan variera från person till person och förändras över tiden. Det är inte alla personer med AHP som upplever alla symtom som anges här och på andra ställen i broschyren. Vissa personer kan också uppleva symtom oftare och kraftigare än andra.<sup>1</sup> Kraftig, oförklarlig buksmärta är det vanligaste symtomet som uppträder hos **85 % till 95 % av personer som får AHP-attacker**.<sup>1</sup> Det är också sannolikt att personer med AHP får minst ett av många andra till synes orelaterade symtom:



\*Endast porfyria variegata (VP) och hereditär koproporfyri (HCP).

## AHP kan ha en avsevärd påverkan på det dagliga livet

AHP är oförutsägbart och attacker påverkar den dagliga funktionen. Sjukdomen kan ta över ditt liv med symtom som stör allt från sömnen till förmågan att arbeta och ha ett socialt liv. Personer med AHP kan leva med ständig rädsla för attacker.<sup>10</sup>



“ Det är så svårt att beskriva, men det är någon slags orkeslöshet i armar och ben, man har ingen kraft eller energi att lyfta benen och armarna. Jag behöver jätte mycket sömn och blir verkligen, verkligen trött i perioder.

— Malin, lever med AHP



# Ställa diagnosen AHP

Om du har symtom som du tror kan orsakas av AHP ska du tala med läkare.

Besök [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu) för att ladda ned en diskussionsguide som hjälper dig med att förbereda ett samtal om AHP och testmetoder med en läkare.

## Ju tidigare diagnosen ställs, desto bättre

En tidig, korrekt diagnos av AHP kan göra stor skillnad beträffande möjligheten att bibehålla en god livskvalitet genom att man kan:

- ✓ **Vidta åtgärder för att hantera faktorer som kan utlösa attacker**
- ✓ **Förstå vad som händer i kroppen och varför**
- ✓ **Undvika komplikationer som kan orsakas av felaktig diagnos och onödiga operationer och ingrepp<sup>1,11</sup>**

## Hur diagnosen AHP ställs

De två vanligaste metoderna som läkare använder för att fastställa om en person har AHP är ett **urinprov** och ett **genetiskt test**.<sup>2,5</sup>

### URINPROV



- AHP kan diagnostiseras med ett urinstickprov för analys av nivåer av PBG (porfobilinogen), ALA (aminolevulinsyra) och porfyrin<sup>1,2,5</sup>
- Att samla in en dygnsmängd urin rekommenderas inte och kan leda till en avsevärd fördrojning innan man kan bekräfta diagnosen<sup>12</sup>
- Det rekommenderas att ta ett urinprov under eller strax efter en attack<sup>1,2</sup>
- Porfyrinanalyser kan hjälpa till att identifiera den specifika typen av AHP, men används inte som enda metod för att diagnostisera AHP<sup>2</sup>

### GENETISKT TEST



- Ett genetiskt test via ett blod- eller salivprov kan användas för att bekräfta en diagnos eller fastställa den specifika typen av AHP<sup>2</sup>
- Det kan utesluta AHP om det inte finns en genetisk mutation<sup>2</sup>
- 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.<sup>13</sup> 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.<sup>1</sup> Därför kan familjemedlemmar till någon som har AHP vilja diskutera genetisk testning av AHP med en läkare.<sup>14</sup>

# AHP: var medveten om vad som utlöser akuta attacker

Nedan visas faktorer som ofta utlöser attacker. Eftersom utlösande faktorer kan variera mellan olika personer kan det även finnas andra faktorer än de som anges här.<sup>1,11</sup>



## Var uppmärksam på:

- hur vissa läkemedel i vissa läkemedelsklasser kan påverka AHP, till exempel:

- Antikonvulsiva läkemedel
- Antihistaminer
- Hormoner
- Migränläkemedel
- Lugnande läkemedel

*Tala med din läkare om du har frågor om dina läkemedel och AHP, och för att identifiera vilka läkemedel som inte är säkra, möjligen nte är säkra eller är säkra för dig*

- Varierande hormonnivåer under kvinnans menstruationscykel
- Stress orsakad av:
  - Infektioner
  - Operation
  - Fysisk stress
  - Psykisk stress<sup>1,15</sup>



## Försök att undvika:

- Intag av alkohol
- Rökning
- Fasta eller extrema dieter<sup>1,2</sup>

“ Det finns en oro om jag skulle bli väldigt allvarligt sjuk, kan jag då ta dom mediciner som jag behöver? Jag kunde ju inte få barn och det var uteslutet att jag skulle göra en provrörsbefruktning eftersom jag inte kunde äta hormonerna som behövdes för att kunna genomföra provrörsbefruktningen. Jag har två adoptivbarn. ”

— Malin, lever med AHP



# Hur du kan få den hjälp du behöver

## Tala med hälso- och sjukvårdspersonal

Om du tror att du har AHP ska du tala med din läkare. Genom att berätta om dina symtom och din oro kan läkaren ta fram en behandlingsplan som passar för dig. Besök [Livingwithporphyria.eu](https://livingwithporphyria.eu) för att ladda ned en praktisk [diskussionsguide](#) som du kan använda när du talar med läkare.

## Sök information och stöd

Det finns många informationskanaler som är tillgängliga för dig. Dessutom finns det stödgrupper för personer som lever med AHP. Även om du inte känner någon annan med sjukdomen finns det sätt att hitta och få kontakt med andra med AHP. Du hittar också användbar information hos följande oberoende patientorganisationer:



Riksföreningen mot porfyrisjukdomar (RMP)

• <https://porfyri.se/>

## Ta hjälp av familjen

Med en sjukdom som AHP kan det hjälpa om familjen och/eller nära vänner förstår sjukdomen så att de vet hur de kan stötta dig. Tänk på att förklara för personer nära dig hur viktigt det är med åtgärderna du vidtar för att undvika utlösande faktorer.

## Tala med andra om AHP

Överväg att tala med familj, vänner och möjligen kollegor om AHP. Om du förklarar AHP för dem kan det hjälpa dem att förstå den unika börda som denna funktionsnedsättande sjukdom innebär. Det kan kännas svårt men här är några tips som kan underlätta detta samtal:

- 1 Börja med att säga att AHP finns på riktigt
- 2 Berätta att vissa personer med AHP kan uppleva funktionsnedsättande attacker
- 3 Förklara att vissa personer med AHP upplever ständiga symtom



33

Det är viktigt att sprida informationen. I och med att jag har varierata som är väldigt ovanlig så vill jag försöka sprida kunskap om den och vara involverad, svara på frågor, berätta och lyssna hur andra mår i den varianten av sjukdomen.

— Ingela, lever med AHP

99

## Referenser:

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/>. 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.

Sponsrad och finansierad av



Framtagen och tillverkad av Alnylam Pharmaceuticals.

© 2020 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. Med ensamrätt.

Denna broschyr är avsedd för allmänheten i Europa, Mellanöstern och Afrika i hälsofrämjande, sjukdomsförebyggande och rådgivande syfte för att bidra till att öka förståelsen för sjukdomsutvecklingen och förbättra livskvaliteten. Inget innehåll i denna broschyr ska tolkas som individuella medicinska råd.

Personer ska kontakta läkare eller annan lämplig sjukvårdspersonal för att få en korrekt diagnos och behandling av sjukdomen.

AS1-SWE-00016 Maj 2021