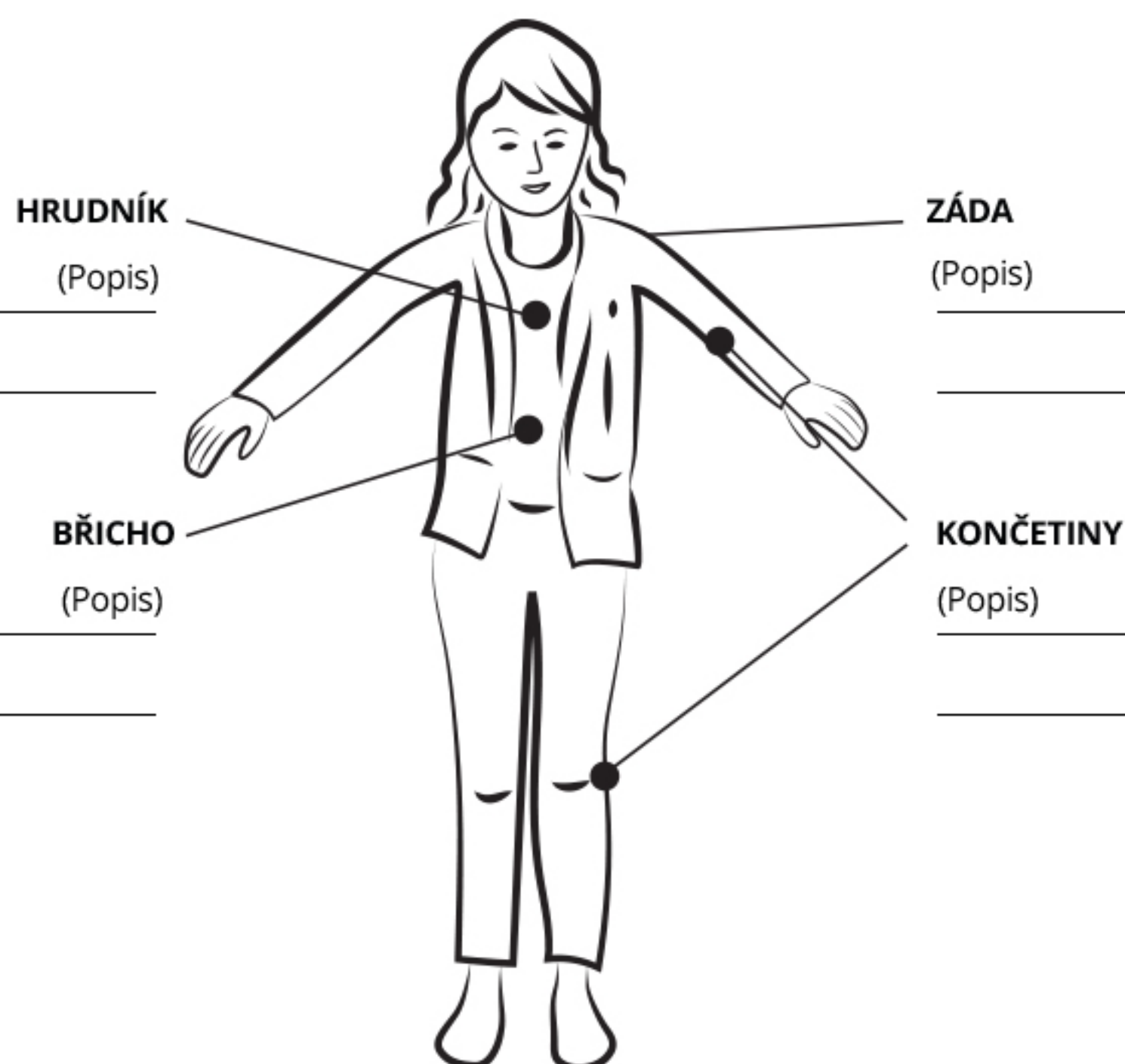


# Příručka k rozhovoru o akutní jaterní porfyrii (AHP)

## Promluvejte si se svým lékařem

Tato příručka vám může pomoci sledovat vaše projevy a příznaky. Ujistěte se, že jste zvolili všechny možnosti, které odpovídají vaší zkušenosti. Během příští návštěvy tuto příručku ukažte svému lékaři a promluvejte si s ním o tom, zda byste měli být testováni na AHP

### 1. Pociťujete silnou, nevysvětlitelnou bolest po dobu více než jednoho dne v těchto částech těla? Zakroužkujte, kde jste tuto bolest pociťovali, a na řádcích níže popište podrobnosti.<sup>1</sup>



### 2. Pociťujete jakékoliv z těchto projevů a příznaků? zaškrtněte všechny, které jsou relevantní<sup>1-5</sup>:

- |   |  |   |  |
|---|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> slabost či bolest končetin | <input type="checkbox"/> zmatenost         | <input type="checkbox"/> bolesti břicha   | <input type="checkbox"/> vysoký krevní tlak        |
| <input type="checkbox"/> znečitlivění               | <input type="checkbox"/> úzkost            | <input type="checkbox"/> bolest v zádech nebo na hrudníku                       | <input type="checkbox"/> tmavá či načervenalá moč  |
| <input type="checkbox"/> vyčerpání                  | <input type="checkbox"/> záchvaty          | <input type="checkbox"/> nevolnost a zvracení                                   | <input type="checkbox"/> nízký obsah sodíku v krvi |
| <input type="checkbox"/> únava                      | <input type="checkbox"/> nespavost         | <input type="checkbox"/> léze nebo puchýře na kůži vystavené slunečnímu záření* |  |
| <input type="checkbox"/> ochrnutí                   | <input type="checkbox"/> halucinace        | <input type="checkbox"/> zvýšená srdeční frekvence                              |  |
| <input type="checkbox"/> respirační paralýza        | <input type="checkbox"/> deprese           |   |  |
| <input type="checkbox"/> ztráta citlivosti          | <input type="checkbox"/> zácpa nebo průjem |   |  |

\*Pouze u hereditární koproporfyrie a variantní porfyrie.

Jak dlouho tyto příznaky pociťujete?

Vyžadovaly někdy tyto příznaky, abyste navštívili nemocnici?

Ano  Ne

Prosím uveďte jakékoli další informace, které považujete za důležité a chcete je sdělit svému lékaři:

## Příručka k rozhovoru o akutní jaterní porfyrii (AHP)

Promluvte si se svým lékařem

### 3. Byla vám stanovena některá z následujících diagnóz nebo jste podstoupili chirurgický zákrok? zaškrtněte všechny, které jsou relevantní:



#### Zažívací poruchy<sup>5-11</sup>

- syndrom dráždivého tračníku (IBS)
- akutní gastroenteritida se zvracením
- hepatitida
- Crohnova choroba



#### Neurologické/neuropsychiatrické poruchy<sup>5-11</sup>

- fibromyalgie
- Guillainův-Barrého syndrom
- psychóza



#### Gynekologické poruchy<sup>5-11</sup>

- endometrióza



#### Břišní potíže vyžadující chirurgický zákrok<sup>5</sup>

- apendicitida (zánět slepého střeva)
- cholecystitida (zánět žlučníku)
- peritonitida (zánět pobřišnice)
- střevní okluze (střevní neprůchodnost)

Pocítujete po chirurgickém zákroku stále stejnou nevysvětlitelnou bolest?  ano  ne  není relevantní

### 4. Začaly příznaky v několika dnech poté, co jste byli vystaveni některému z následujících faktorů? Zaškrtněte všechny, které jsou relevantní:<sup>1</sup>



#### NĚKTERÉ LÉKY

Chcete-li zjistit, které léky by pro vás mohly být nebezpečné, možná nebezpečné nebo bezpečné, promluvte si se svým lékařem.



#### HORMONÁLNÍ ZMĚNY

Včetně hladin estrogenu a progesteronu. Hladiny těchto hormonů nejvíce kolísají během 2 týdnů před začátkem ženského menstruačního cyklu.



#### PITÍ ALKOHOLU



#### KOUŘENÍ



#### STRES ZPŮSOBENÝ:

- infekcemi
- chirurgickým zákrokem
- fyzickým vyčerpáním
- emocionálním vyčerpáním

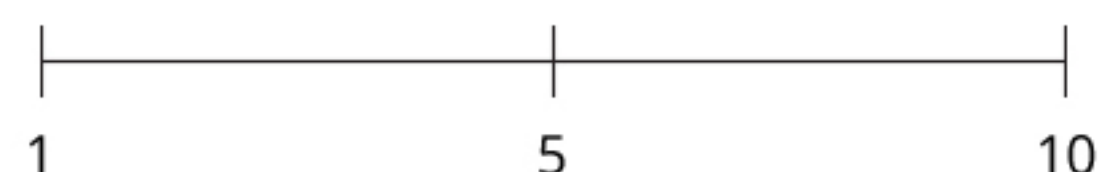


#### PŮST nebo drastické diety

### 5. Narušují příznaky některé oblasti vašeho života? Zaškrtněte všechny, které jsou relevantní:<sup>12,13</sup>

- spánek  práce  jídlo  společenský život/plánování
- paměť/jasně myšlení  plnění úkolů
- zachování energie  jiné: \_\_\_\_\_

Jaká je míra narušení?



Jak často k němu dochází?

- denně  týdně
- měsíčně  ročně

### 6. Byl někomu z vaší rodiny již dříve diagnostikován nějaký typ AHP?

- akutní intermitentní porfyrie (AIP)  variantní porfyrie (VP)  hereditární koproporfyrie (HCP)
- porfyrie z deficitu ALAD (ADP)  ne  nejsem si jistá/-ý

Prosím uveďte jakékoli další informace, které považujete za důležité a chcete je sdělit svému lékaři:

---



---

# Jak je AHP diagnostikována

Akutní jaterní porfyrie (AHP) představuje skupinu vzácných genetických onemocnění vyznačujících se potenciálně život ohrožujícími atakami a u některých osob závažnými chronickými příznaky, které negativně ovlivňují jejich každodenní fungování a kvalitu života.<sup>1,12</sup> Dvěma nejčastějšími metodami, které lékaři používají ke stanovení, zda osoba trpí AHP, jsou **vyšetření vzorku ranní moči** a **genetický test**.<sup>3,15</sup>

## Vyšetření vzorku ranní moči



- AHP lze diagnostikovat pomocí vyšetření vzorku ranní moči, kterým se testují hladiny PBG (porfobilinogen), ALA (kyselina aminolevulová) a porfyrinu.\*<sup>1,3,15</sup>
- Sběr moči za 24 hodin se nedoporučuje a může vést ke značnému zpoždění potvrzení diagnózy.<sup>18</sup>
- Doporučuje se provést test moči během ataky nebo krátce po ní.<sup>1,3</sup>
- Analýzy porfyrinu mohou napomoci k určení konkrétního typu AHP, nepoužívají se však samostatně k diagnostice AHP.<sup>3</sup>

## Genetický test



- Genetický test využívající vzorek krve nebo slin může pomoci potvrdit diagnózu nebo určit konkrétní typ AHP.<sup>3</sup>
- Pokud není přítomna genetická mutace, test může AHP vyloučit.<sup>3</sup>
- AHP je genetické dědičné onemocnění, takže změněný gen, který je zodpovědný za toto onemocnění, mohou zdědit i členové rodiny osoby, která trpí AHP. Ačkoliv většina lidí se změněným genem nemusí nikdy pocítit žádné příznaky, existuje u nich riziko výskytu ataky nebo riziko komplikací spojených se zvýšenými hladinami ALA a PBG.<sup>16</sup> Znalost genetického rizika AHP může lidem umožnit učinit informovaná rozhodnutí týkající se životního stylu a léků s cílem vyhnout se atakám a komplikacím způsobeným tímto onemocněním.<sup>1</sup> Rodinní příslušníci osoby trpící AHP si proto možná budou chtít promluvit se svým lékařem o genetickém testování AHP.<sup>17</sup>

\*PBG a ALA jsou látky, které vznikají, když játra vytváří hem. Zvýšené hladiny PBG a ALA se mohou stát toxickými a souvisejí s příznaky a atakami AHP.<sup>2,14</sup> Tyto informace slouží pouze k rozšíření povědomí o onemocnění. Žádná část této stránky nepředstavuje individuální lékařské doporučení. Doporučujeme, abyste se poradili se svým lékařem či jiným vhodným zdravotnickým pracovníkem.

**Literatura:** **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. *Mol 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.

Chcete-li získat další informace o AHP, navštivte stránku [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu).

Vytvořeno společností AInylam. Tato příručka k rozhovoru je určena pro pacienty s AHP za účelem rozšíření povědomí o onemocnění a nenahrazuje názor lékaře.