



Informace o akutní jaterní porfyrii (AHP)

Zde naleznete užitečné informace o příznacích,
diagnostice a životě s AHP.



Livingwithporphyria.eu

 Alnylam®
PHARMACEUTICALS

Za financování a obsah této brožury zodpovídá společnost Alnylam Pharmaceuticals. Tato brožura je určena pro širokou veřejnost v Evropě, na Blízkém východě a v Africe a jejím účelem je podpora zdraví, prevence nemocí a poskytování informací, které pomáhají porozumět vývoji onemocnění a zlepšovat kvalitu života. Žádná část této brožury nepředstavuje individuální lékařské doporučení. Doporučujeme, abyste se ohledně správné diagnózy a postupu léčby nemoci poradili se svým lékařem či jiným vhodným zdravotnickým pracovníkem.

Mohlo by jít o akutní jaterní porfyrii (AHP)?

Akutní jaterní porfyrie typicky způsobuje ataky **silných, nevysvětlitelných bolestí břicha** spolu s jedním či více z následujících příznaků:

- ✓ **bolest končetin, zad nebo hrudníku¹**
- ✓ **nevolnost¹**
- ✓ **zvracení¹**
- ✓ **zmatenost¹**
- ✓ **úzkost²**
- ✓ **nespavost³**
- ✓ **záchvaty³**
- ✓ **slabost končetin¹**
- ✓ **tmavá či načervenalá moč⁴**
- ✓ **zácpa¹**
- ✓ **průjem¹**
- ✓ **halucinace¹**

Možná jste absolvovali řadu návštěv u lékaře, obdrželi bezpočet různých diagnóz a absolvovali léčbu – či dokonce chirurgické zákroky – a to vše bezvýsledně.¹

Pokud vám to zní povědomě, příčinou může být akutní jaterní porfyrie, neboli AHP.¹

AHP je vzácné genetické onemocnění s širokou škálou příznaků, které se mohou podobat příznakům jiných onemocnění, což často ztěžuje stanovení správné diagnózy.⁵ Lidé trpící AHP mohou na správné stanovení diagnózy čekat i celé roky.⁶ Dobrou zprávou je, že váš lékař může provést vyšetření, zda trpíte AHP, pomocí vhodných testů.²

Tato brožura poskytuje osvětu, zdroje a informace týkající se projevů a příznaků AHP, života s AHP a způsobů diagnostiky AHP, které vám umožní zahájit rozhovor s vaším lékařem a dostat patřičné odpovědi.



Ale začalo to vlastně... vlastně tím... bolesti zad, nechuť k jídlu, přestal jsem jíst... zimnice. Pořád jsem polehával. To trvalo asi týden a pak jsem šel k obvodnímu lékaři, který mě poslal do nemocnice. Tam mě vyšetřili. Nenašli nic, s čím by mohli být moje obtíže spojené. Trvalo to asi měsíc.

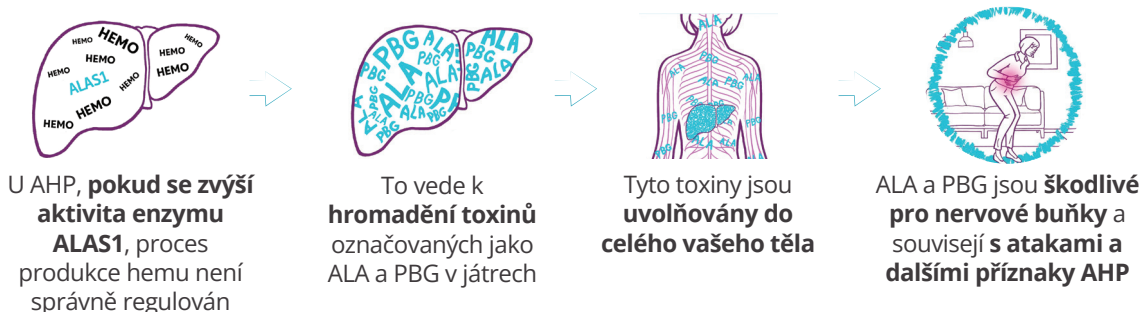
— Jiří, život s AHP

Co je AHP?

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.^{1,2} Existují 4 typy AHP:



Co AHP způsobuje tělu



U lidí s genetickou poruchou způsobující AHP jeden z enzymů v syntéze hemu nepracuje správně.¹ Hem je nepostradatelný pro naše tělo a nezbytný pro správnou funkci našich jater.⁷ V játrech je syntéza hemu řízena enzymem označovaným jako ALAS1.⁸

Pokud se aktivita enzymu ALAS1 zvýší, nemůže tento enzym řádně pracovat. To vede k hromadění toxinů označovaných jako kyselina aminolevulová (ALA) a porfobilinogen (PBG) v játrech, které jsou uvolňovány do celého těla.¹

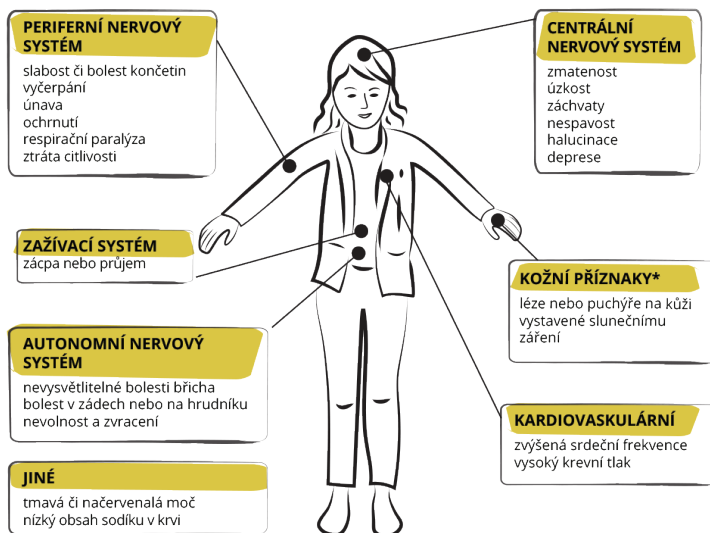
ALA a PBG jsou škodlivé pro nervové buňky a souvisejí s atakami a dalšími příznaky AHP.^{1,8,9} Náhlé ataky souvisejí s všeobecnou dysfunkcí ve vašem nervovém systému a s širokou škálou příznaků, které se mohou podobat příznakům jiných onemocnění, což ztěžuje diagnostiku.⁵

AHP pociťuje každý jinak

Akutní ataky mohou ohrožovat život a mohou trvat několik dní. Akutní ataky nejsou jedinými příznaky AHP – někteří lidé trpící AHP rovněž denně pociťují závažné chronické příznaky, a to dokonce i když netrpí atakami. To je částečným důvodem, proč je diagnostika obtížná.^{1,10}

Jaké jsou projevy a příznaky AHP?

Příznaky AHP se mohou u každé osoby lišit a mohou se proměňovat v čase. Ne každá osoba trpící AHP bude pociťovat všechny zde uvedené příznaky a někteří lidé budou příznaky pociťovat častěji a silněji než jiní.¹ Nejčastějším příznakem jsou silné, nevysvětlitelné bolesti břicha, které se vyskytují u **85 % až 95 % lidí, kteří zažívají ataky AHP.**¹ Lidé trpící AHP také pravděpodobně budou pociťovat nejméně jeden z mnoha zdánlivě nesouvisejících příznaků:



*Pouze variantní porfyrie (VP) a hereditární koproporfyrie (HCP).

AHP může mít významný dopad na každodenní život člověka

AHP je nepředvídatelná a ataky jsou vysilující. Může ovládnout váš život prostřednictvím příznaků, které mohou narušit vše, počínaje spánkem a konče schopností pracovat a žít společenským životem. Lidé trpící AHP mohou žít v neustálém strachu z atak.¹⁰



*já jsem vlastně skoro tři čtvrtě roku
proležel v nemocnici ochrnutý od
shora dolů. Jediný, co jsem mohl,
jsem mohl dýchat, a to bylo všechno.*

— Jiří, život s AHP

Diagnostika AHP

Pokud pocítujete příznaky, které podle vás mohou být způsobeny AHP, promluvte si s vaším lékařem. Navštivte stránku Livingwithporphyria.eu a stáhněte si Příručku k rozhovoru s lékařem, která vám pomůže připravit se na rozhovor o AHP a o možnostech testování, s vaším lékařem.

Čím časnější diagnóza, tím lépe

Včasná, správná diagnóza AHP může znamenat skutečný rozdíl, pokud jde o schopnost zachovat si kvalitu života, tím že:

- ✓ podniknete kroky směrem ke zvládnutí faktorů, které mohou spouštět ataky,
- ✓ porozumíte tomu, co se děje v těle při AHP a proč,
- ✓ vyhnete se komplikacím, které mohou být důsledkem nesprávných diagnóz a zbytečných chirurgických zákroků a léčebných procedur^{1,11}.

Jak je AHP diagnostikována

Dvěma nejčastějšími metodami, které lékaři používají ke stanovení, zda osoba trpí AHP, jsou **test z ranní moči** a **genetický test**:^{2,5}

TEST Z RANNÍ MOČI



- AHP lze diagnostikovat pomocí testu z ranní moči, kterým se testují hladiny PBG (porfobilinogen), ALA (kyselina aminolevulová) a porfyrinu^{1,2,5}.
- Sběr moči za 24 hodin se nedoporučuje a může vést ke značnému zpoždění potvrzení diagnózy¹².
- Doporučuje se provést test z moči během ataky nebo krátce po ní^{1,2}.
- Analýzy porfyrinu mohou napomoci k určení konkrétního typu AHP, nepoužívají se však samostatně k diagnostice AHP².

GENETICKÝ TEST



- Genetický test využívající vzorek krve nebo slin může pomoci potvrdit diagnózu nebo určit konkrétní typ AHP².
- Pokud není přítomna genetická mutace, test může AHP vyloučit².
- 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.¹³ 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.¹ Rodinní příslušníci osoby trpící AHP si proto možná budou chtít promluvit se svým lékařem o genetickém testování AHP.¹⁴

AHP: berte na vědomí spouštěče akutních atak

Obvyklé spouštěče atak jsou uvedeny níže. U každé osoby se mohou lišit a mohou existovat i jiné, které zde nejsou uvedeny.^{1,11}



Vezměte na vědomí:

- Možný vliv některých léků na AHP, například:
 - léky proti záchvatům,
 - antihistaminika,
 - hormony,
 - léky proti migréně,
 - sedativa.

Máte-li jakékoli otázky týkající se vašich léků a AHP a chcete-li zjistit, které léky by pro vás mohly být nebezpečné, možná nebezpečné nebo bezpečné, promluvte si se svým lékařem.

- Kolísání hladiny hormonů během ženského menstruačního cyklu
- Stres způsobený:
 - infekcemi,
 - chirurgickým zákrokem,
 - fyzickou zátěží,
 - psychickým stresem^{1,15}.



Pokuste se vyhnout:

- pití alkoholu,
- kouření,
- půstu nebo drastickým dietám^{1,2}.

Porfyrie... možná, že to kdysi někdo z naší rodiny měl. Jenže tenkrát ještě medicína nebyla tak daleko, aby to někdo zjistil... Bylo mi řečeno, že je to dědičný.

— Jiří, život s AHP



Jak získat potřebnou pomoc

Promluvte si se zdravotnickým týmem

Pokud jste přesvědčeni, že trpíte AHP, promluvte si se svým lékařem. Sdílení vašich příznaků a obav mu může pomoci připravit plán zvládnutí AHP, který bude ušitý na míru právě vám. Navštivte stránku Livingwithporphyria.eu a stáhněte si užitečnou [Příručku k rozhovoru s lékařem](#).

Vyhledání informací a podpory

K dispozici je vám velké množství osvětových zdrojů a skupin pro podporu lidí žijících s AHP. I když možná neznáte nikoho, kdo trpí tímto onemocněním, existují způsoby, jak takové lidi vyhledat a spojit se s nimi. Užitečné informace můžete nalézt také prostřednictvím následujících nezávislých organizací pacientů:



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění

• <https://vzacna-onemocneni.cz/>

Komunikujte s rodinou

Při onemocnění, jako je AHP, může být užitečné, pokud rodina nebo blízcí přátelé porozumí tomuto onemocnění tak, aby věděli, jak vás nejlépe podporovat. Nezapomeňte vašim blízkým vysvětlit, nakolik důležité jsou kroky, které činíte, abyste se vyhnuli spouštěčům.

Rozhovor o AHP s ostatními

Zvažte, zda byste si o AHP neměli promluvit s rodinou, přáteli a případně i spolupracovníky. Pokud jim vysvětlíte, co je AHP, pomůže jim to porozumět specifické zátěži, jakou toto závažné onemocnění představuje. Může to být náročné, proto zde naleznete několik tipů, které vám tyto konverzace mohou usnadnit:

- 1 Začněte tím, že AHP je skutečné onemocnění.
- 2 Řekněte jim, že někteří lidé s AHP mohou zažívat vysilující ataky.
- 3 Vysvětlete, že někteří lidé s AHP pocítují přetrvávající příznaky.



Někteří lidi se diví, co to mám za nemoc, co to obnáší. Někdo mi závidí, že jsem doma. No není co závidět. Ta nemoc na povrchu není vidět, ale ona přijde. Prostě je přítomna.



— Jiří, život s AHP

Literatura:

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 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.

Sponzorováno a financováno společností



© 2021 Anylam Pharmaceuticals, Inc. Všechna práva vyhrazena.

Tato brožura je určena pro širokou veřejnost v Evropě, na Blízkém východě a v Africe a jejím účelem je podpora zdraví, prevence nemocí a poskytování informací, které pomáhají porozumět vývoji onemocnění a zlepšovat kvalitu života. Žádná část této brožury nepředstavuje individuální lékařské doporučení. Doporučujeme, abyste se ohledně správné diagnózy a postupu léčby nemoci poradili se svým lékařem či jiným vhodným zdravotnickým pracovníkem.

AS1-CZE-00016 Prosinec 2021