Eleonora și Valentina, diagnosticate cu PHA

Informații privind porfiria hepatică acută (PHA)

Aflați informații utile despre simptomele și diagnosticarea PHA, precum și despre viața persoanelor care suferă de această afecțiune.

Living with PORPHYRIA
Acute hepatic porphyria
Livingwithporphyria.eu

Alnylam PHARMACEUTICALS

Infomațiile din acest website nu înlocuiesc sfaturile medicului dumneavoastră, cu care trebuie să rămâneți în legătură pe durata tratamentului. Este important să raportați orice reacție adversă suspectată, către Agenția Națională a Medicamentului și Dispozitivelor Medicale din Romania (www.anm.ro), în conformitate cu sistemul naţional de raportare spontană, utilizând formularele de raportare disponibile pe pagina web a Agenţiei Naţionale a Medicamentului şi a Dispozitivelor Medicale din România (www.anm.ro), la secţiunea Medicamente de uz uman/Raportează o reacţie adversă. Agenţia Naţională a Medicamentului şi a Dispozitivelor Medicale din România Str. Aviator Sănătescu nr. 48, sector 1, Bucureşti, 011478-RO, Fax: +4 0213 163 497, email: adr@anm.ro, https://adr.anm.ro/ - Totodată, reacțiile adverse suspectate se pot raporta și către reprezentanța locală a deținătorul autorizației de punere pe piață, la urmatoarele date de contact: GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL, Calea 13 Septembrie nr. 90, et. 1, 1.04, sector 5, Bucuresti, cod 050726; Tel: +40 214 034 074; Fax: +40 214 034 075; email: phvgpr@genesispharmagroup.com - Numarul vizei ANMDMR 19614 E/06.01.2022/Codul materialului: AS1-ROU-00008 Februarie 2022; AHP_RO _ Livingwithporphyria_Website_DAMs Approval Form_11.2021

GENESIS pharma

Reprezentantul Alnylam Pharmaceuticals in Romania este: GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL, adresa: Calea 13 Septembrie nr.90, et1, birou 1.04, Sector 5, Bucuresti. Pentru orice întrebări legate de produsele sau ariile terapeutice Alnylam Pharmaceuticals in Romania, vă rugăm să contactați GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL. Telefon: +40 (0) 21 403 40 74; Fax: +40 (0) 21 403 40 75; Email: medinfo@genesispharmagroup.com

Este posibil să suferiți de porfirie hepatică acută (PHA)?

Porfiria hepatică acută cauzează, de obicei, episoade de dureri abdominale severe, inexplicabile, în asociere cu una sau mai multe din următoarele simptome:

- **Dureri la nivelul membrelor, spatelui sau toracelui[1]**
- **Greață[1]**
- **Vărsături[1]**
- **Confuzie[1]**
- **Anxietate[2]**
- **Insomnie[3]**
- **Convulsii[3]**
- **Slăbiciune la nivelul membrelor[1]**
- **Urină închisă la culoare sau roșiatică[4]**
- **Constipație[1]**
- **Diaree[1]**
- **Halucinații[1]**

Este posibil să fi avut multiple programări la medic, să fi primit diagnostice diferite și să fi urmat tratamente, inclusiv intervenții chirurgicale, care nu au fost utile.[1]

Dacă vă regăsiți în aceste rânduri, este posibil să suferiți de porfirie hepatică acută sau PHA.[1]

PHA este o boală genetică rară cu o multitudine de simptome care imită simptomele altor afecțiuni, făcând adesea dificilă stabilirea diagnosticului corect.[5] Persoanele cu PHA pot aștepta ani pentru un diagnostic exact și confirmat.[6] Vestea bună este că medicul dumneavoastră poate verifica dacă suferiți de PHA prin intermediul unor analize corespunzătoare.[2]

Această broșură este furnizată în scop educativ și conține resurse și informații cu privire la semnele și simptomele PHA, viața cu PHA și modalitățile de diagnosticare a PHA, astfel încât să puteți începe o conversație cu medicul dumneavoastră și să obțineți răspunsuri.

„Am răsuflat ușurată, deoarece mi-am dat seama că, în sfârșit, există o cauză a durerii mele, așadar a fost cumva ca și cum aș fi câștigat o cursă, în sensul că, după toți acești ani, am putut să am... să dau un nume tulburărilor care m-au chinuit."

— Eleonora, care trăiește cu PHA

Ce este PHA?

PHA se referă la un grup de boli genetice rare, caracterizate de atacuri cu potențial letal și, în cazul anumitor persoane, de simptome incapacitante cronice care au un efect negativ asupra activităților de zi cu zi și calității vieții.[1,2] Există 4 tipuri de PHA:

PIA
Porfirie intermitentă acută

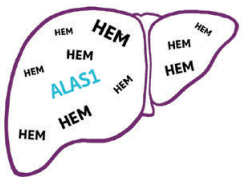
PV
Porfirie variegată

CPE
Coproporfirie ereditară

PDA
Porfirie cu deficit de AAL dehidratază

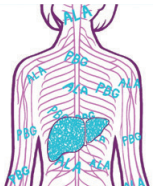
CELE MAI FRECVENTE → EXTREM DE RARE

Cum acționează PHA asupra organismului



La persoanele care suferă de PHA, **în cazul unei activități sporite a ALAS1**, procesul de producere a hemului nu poate ține pasul.

Acest lucru duce la **acumularea unor toxine** denumite AAL și PBG în ficat.



Aceste toxine sunt **eliberate în întregul organism.**

AAL și PBG sunt **nocive pentru celulele nervoase** și au fost asociate cu atacuri și alte **simptome specifice PHA.**

În cazul persoanelor cu un defect genetic pentru PHA, una din enzimele din sinteza hemului nu funcționează corespunzător.[1] Hemul este esențial pentru organismul nostru și este necesar pentru funcționarea corespunzătoare a ficatului.[7] În ficat, sinteza hemului este controlată prin intermediul unei enzime denumite ALAS1.[8]

În cazul unei activități sporite a ALAS1, enzima care nu funcționează corespunzător nu poate ține pasul. Acest lucru duce la acumularea în ficat a unor toxine denumite acid aminolevulinic (AAL) și porfobilinogen (PBG), care sunt eliberate în întregul organism.[1]

AAL și PBG sunt nocive pentru celulele nervoase și au fost asociate cu atacuri și alte simptome specifice PHA.[1,8,9] Atacurile bruște sunt asociate cu o disfuncție generalizată la nivelul sistemului nervos și cu o multitudine de simptome care pot imita simptomele altor afecțiuni, făcând dificilă stabilirea diagnosticului.[5]

Modul de manifestare a PHA diferă de la o persoană la alta

Atacurile acute pot avea potențial letal și pot dura mai multe zile. Atacurile acute nu sunt unicul semn care indică prezența PHA – unele persoane care suferă de PHA manifestă zilnic și simptome incapacitante, așa-numite simptome cronice, chiar și atunci când nu prezintă atacuri. Acesta este unul dintre aspectele care fac dificilă stabilirea diagnosticului.[1,10]

PHA = porfirie hepatică acută; **AAL =** acid aminolevulinic; **PBG =** porfobilinogen

Care sunt semnele și simptomele PHA?

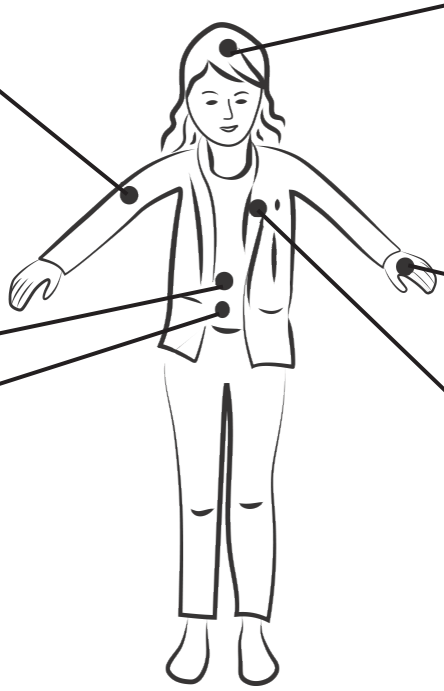
Simptomele PHA pot varia în funcție de persoană și se pot schimba în timp. Nu toate persoanele cu PHA vor manifesta toate simptomele enumerate în această secțiune și în broșura de față, iar unele persoane vor prezenta simptome mai frecvente sau mai severe decât alte persoane.[1] Durerile abdominale severe, inexplicabile, reprezintă cel mai frecvent simptom, manifestat de **85% până la 95% din persoanele cu atacuri de PHA.**[1]
De asemenea, este probabil ca persoanele cu PHA să manifeste cel puțin unul din multitudinea de alte simptome aparent fără legătură:

SISTEMUL NERVOS PERIFERIC
Slăbiciune sau dureri la nivelul membrelor
Amorțeală
Fatigabilitate
Oboseală
Paralizie
Paralizie respiratorie
Pierderea simțurilor

GASTROINTESTINAL
Constipație sau diaree

SISTEMUL NERVOS VEGETATIV
Dureri adominale inexplicabile
Dureri la nivelul spatelui sau toracelui
Greață și vărsături

ALTELE
Urină închisă la culoare sau roșiatică
Nivel scăzut de sodiu în sânge



SISTEMUL NERVOS CENTRAL
Confuzie
Anxietate
Convulsii
Insomnie
Halucinații
Depresie

SIMPTOME CUTANATE (LA NIVELUL PIELII)*
Leziuni sau pustule pe pielea expusă la soare

CARDIOVASCULAR
Ritm cardiac accelerat
Hipertensiune arterială

*Numai în cazul porfiriei variegate (PV), și coproporfiriei ereditare (CPE).

PHA poate avea un impact semnificativ asupra vieții de zi cu zi a unei persoane

PHA este imprevizibilă, iar atacurile asociate acesteia sunt incapacitante. Aceasta vă poate acapara viața prin simptome care pot perturba orice activitate, de la somn până la capacitatea de a lucra și a socializa. Persoanele cu PHA pot trăi cu o teamă constantă de atacuri.[10]

Sunt momente în care te simți puțin deprimată; am pierdut mult din greutate, eram plouată, eram foarte slabă, nu puteam nici măcar să merg. Apoi, încet, lucrurile s-au schimbat, dar a durat. Începi să mănânci, începi să te simți ceva mai bine și, de asemenea, începi să decizi ce vrei să faci în legătură cu ceea ce ți se petrece.

— Valentina, care trăiește cu PHA

Diagnosticarea PHA

Dacă prezentați simptome care considerați că ar putea fi datorate PHA, discutați cu medicul dumneavoastră.

Accesați **Livingwithporphyria.eu** pentru a descărca un ghid de discuție pacient-medic, care vă va ajuta să vă pregătiți pentru a discuta cu medicul dumneavoastră despre PHA, precum și despre opțiunile de analize în vederea depistării bolii.

Importanța stabilirii cât mai devreme a diagnosticului

Diagnosticul timpuriu, exact de PHA poate face cu adevărat diferența în ceea ce privește capacitatea unei persoane de a-și menține calitatea vieții prin:

- **Luarea unor măsuri pentru gestionarea factorilor care ar putea declanșa atacuri în înțelegerea a ceea ce se întâmplă în organismul lor și de ce**
- **Evitarea complicațiilor care pot rezulta ca urmare a diagnosticelor incorecte și a intervențiilor chirurgicale sau a procedurilor inutile.[1,11]**

Stabilirea diagnosticului de PHA

Cele două tehnici utilizate cel mai frecvent de către medici pentru a determina dacă o persoană suferă de PHA **sunt analiza unei probe de urină colectate pe loc** și o **analiză genetică**:[2,5]

ANALIZA UNEI PROBE DE URINĂ COLECTATE PE LOC

- PHA poate fi diagnosticată prin intermediul analizei unei probe de urină colectate pe loc pentru determinarea nivelurilor de PBG (porfobilinogen), AAL (acid aminolevulinic) și porfirine[1,2,5]
- Nu se recomandă recoltarea urinei pe parcursul a 24 de ore, aceasta putând duce la o întârziere semnificativă a confirmării diagnosticului.[12]
- Se recomandă recoltarea unei probe de urină în timpul sau imediat după un atac[1,2]
- Analizele privind porfirinele pot contribui la identificarea tipului specific de PHA, însă nu sunt utilizate în mod exclusiv pentru diagnosticarea PHA[2]

ANALIZA GENETICĂ

- O analiză genetică în cadrul căreia se utilizează o probă de sânge sau salivă poate facilita confirmarea unui diagnostic sau stabilirea tipului specific de PHA.[2]
- Poate exclude PHA în cazul absenței unei mutații genetice.[2]
- PHA este o afecțiune genetică ereditară, prin urmare este posibil ca membrii familiei unei persoane care suferă de PHA să fi moștenit, de asemenea, gena alterată responsabilă pentru tulburare. Deși majoritatea persoanelor cu o genă alterată pot să nu prezinte niciodată simptome, acestea sunt totuși expuse riscului de dezvoltare a unui atac sau a unor complicații asociate nivelurilor crescute de AAL și PBG.[13] Cunoașterea riscului genetic asociat PHA poate ajuta oamenii să ia decizii în cunoștință de cauză în ceea ce privește stilul de viață și medicamentele, în scopul prevenirii atacurilor și a complicațiilor bolii.[1] Prin urmare, membrii familiei unei persoane care suferă de PHA ar putea dori să discute cu medicul lor despre analizele genetice pentru PHA.[14]

Aceste informații sunt furnizate exclusiv în scopul sensibilizării cu privire la boală. Informațiile publicate pe site nu reprezintă o recomandare medicală individuală. Persoanelor li se recomandă să își consulte medicul sau un alt Profesionist din Domeniul Sănătății adecvat.

PHA: conștientizarea factorilor declanșatori ai atacurilor acute

Factorii declanșatori frecvenți ai atacurilor sunt prezentați mai jos. Întrucât factorii declanșatori pot varia de la o persoană la alta, este posibil să existe alți factori care nu sunt enumerați în această secțiune.[1,11]

Fiți conștient(ă) de:

- Modul în care unele substanțe din anumite clase de medicamente pot afecta PHA, inclusiv:
  - Medicațiile pentru tratarea convulsiilor
  - Antihistaminice
  - Hormoni
  - Medicamentele anti-migrenă
  - Sedative

Discutați cu medicul dumneavoastră dacă aveți orice întrebări cu privire la medicamentele pe care le luați și PHA și pentru a identifica medicamentele care ar putea fi nesigure, eventual nesigure sau sigure pentru dumneavoastră.

- fluctuațiile nivelurilor de hormoni în timpul ciclului menstrual al unei femei
- Stresul cauzat de:
  - Infecții
  - Intervenții chirurgicale
  - Stresul fizic
  - Stresul emoțional[1,15]

Încercați să evitați:

- Consumul de alcool
- Fumatul
- Repausul alimentar sau un regim alimentar extrem de strict.[1,2]

"Pare ceva imposibil de confruntat, sau, cel puțin, o schimbare a vieții pe care nu ești dispus să o realizezi sau, în orice caz, ți se pare o tragedie, pentru că de la început ți se spune că nu mai poți face anumite lucruri, că trebuie să ai grijă unde mergi."

— Valentina, care trăiește cu PHA

Cum să obțineți ajutorul de care aveți nevoie

Discutați cu echipa dumneavoastră de asistență medicală

În cazul în care considerați că suferiți de PHA, vă rugăm să discutați cu un cadru medical/ profesionist din domeniul sănătății. Comunicarea simptomelor și a preocupărilor dumneavoastră poate ajuta personalul medical să elaboreze un plan de tratare a bolii adecvat pentru dumneavoastră. Accesați **Livingwithporphyria.eu** pentru a descărca un ghid util de discuție medic-pacient.

Obținerea de informații și sprijin

Există numeroase resurse educaționale disponibile pentru dumneavoastră, precum și grupuri de sprijin pentru persoanele care suferă de PHA. Deși este posibil să nu cunoașteți alte persoane care să sufere de aceeași boală, există modalități de a identifica alte persoane cu PHA și de a lua legătura cu acestea.

Discutați cu familia dumneavoastră

În cazul unei boli precum PHA, poate fi util dacă familia și/sau prietenii apropiați înțeleg boala, pentru a ști cum să vă sprijine în cel mai bun mod.

Asigurați-vă că le explicați persoanelor apropiate importanța măsurilor pe care le luați pentru a evita factorii declanșatori.

Discutați cu alte persoane despre PHA

Luați în considerare discuțiile despre PHA cu familia, prietenii și, eventual, cu colegii de muncă.

Explicându-le ce presupune PHA îi poate ajuta să înțeleagă povara unică a acestei boli incapacitante. Poate fi dificil, însă vă prezentăm câteva sugestii care vă pot ajuta să inițiați mai ușor conversațiile respective:

1. Începeți prin a spune că PHA este o afecțiune reală.
2. Menționați că unele persoane cu PHA pot manifesta atacuri incapacitante.
3. Explicați faptul că unele persoane cu PHA prezintă simptome curente.

Porți boala pe viață, evident, și sunt mulți oameni care au această problemă, dar este atât de rară încât este greu să știi dacă persoana respectivă suferă de coproporfirie sau de porfirie, pentru că, repet, este atât de rară că nici nu auzi de ea.

— Eleonora, care trăiește cu PHA

References:

1. Anderson KE et al. Ann Intern Med. 2005 Mar 15;142(6):439-50.
2. Balwani Met 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.caneer.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 Pet al. Eur J Intern Med. 2014 Jul;25(6):497-505.
12. American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. https:/ / porphyriafou ndation.org/for-patients/ a bout-porphyria/testi ng-for-porphyria/ tests-for-porphyria-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.

Sponsorizat și finanțat de

Alnylam® PHARMACEUTICALS

Living with PORPHYRIA
Acute hepatic porphyria

Elaborat și produs de Alnylam Pharmaceuticals.

© 2022 Alnylam Pharmaceuticals Inc. Toate drepturile rezervate.

Aceasta broșură se adresează publicului larg din Europa, Orientul Mijlociu și Africa, în scopul promovării sănătății, prevenirii bolilor și furnizării de recomandări pentru o mai bună înțelegere a evoluției bolii și pentru îmbunătățirea calității vieții. Informațiile din aceasta broșură nu reprezintă o recomandare medicală individuală. Persoanelor li se recomandă să se adreseze medicului lor sau unui alt Profesionist din Domeniul sanatății adecvat pentru diagnosticarea și tratarea corecte ale bolii.

AS1-ROU-00008 Februarie 2022