

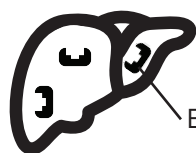


Isabelle, paziente AHP e consulente per la tutela dei pazienti, AFMAP

L'importanza DELL'ANALISI GENETICA FAMILIARE PER L'AHP

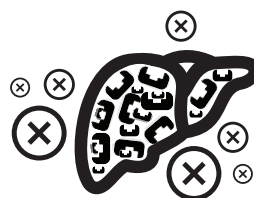
Che cos'è l'AHP?

La porfiria epatica acuta (AHP) indica una famiglia di malattie genetiche rare, causate da mutazioni genetiche che influenzano la capacità del fegato di produrre eme.¹ La porfiria acuta intermittente (AIP) è il tipo più comune di AHP.²



Enzima

L'eme aiuta il fegato a funzionare correttamente ed è essenziale per il corpo umano.¹



Nell'AHP, un enzima coinvolto nella sintesi dell'eme non funziona correttamente.³



Ciò determina l'**accumulo** nel fegato di **tossine** chiamate acido aminolevulinico (ALA), porfobilinogeno (PBG) e porfirine che vengono rilasciate in tutto il corpo.⁴



Gli **attacchi di AHP, i sintomi cronici e le complicanze a lungo termine** si verificano quando il sistema nervoso reagisce all'eccesso di ALA, PBG e porfirine.⁴



I sintomi variano ampiamente ma **dolore addominale, nausea e vomito, stipsi, urine scure e confusione** sono comuni, di solito compaiono nelle donne tra i 14 e i 45 anni.^{1, 3}

AHP: Porfiria epatica acuta AIP: Porfiria acuta intermittente ALA: Acido aminolevulinico PBG: Porfobilinogeno



www.livingwithporphyria.eu
Sponsorizzato e finanziato da Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo testo. Questo documento è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo testo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari (HCP) competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia. Tutte le illustrazioni sono di Alnylam. Nessuna informazione sui prodotti medicinali di Alnylam è inclusa in questo materiale. Consenso ricevuto da ogni paziente e caregiver presentato in questo testo. AS1-ITA-00123 Febbraio 2022

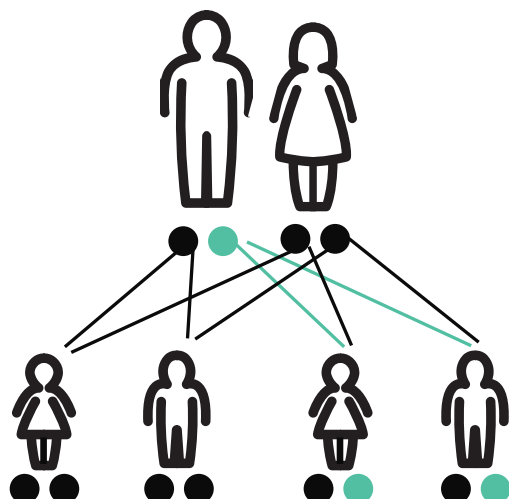
Sponsorizzato e finanziato da 1



Qual è la base genetica dell'AHP?

L'AHP è **ereditaria**, il che significa che può essere trasmessa da una generazione all'altra.

● Gene normale ● Gene alterato



50% non malato

50% malato

Se un genitore è portatore del gene alterato, un figlio ha una probabilità pari al 50% di ereditare quella mutazione.



L'AHP non è legata al sesso, quindi uomini e donne hanno la stessa possibilità di ereditare il gene alterato, anche se le donne hanno spesso maggiori probabilità di manifestare i sintomi.¹

Perché è importante l'analisi genetica familiare?

Sapere se hai ereditato la mutazione genetica può permetterti di prendere **decisioni consapevoli** sullo **stile di vita e sui farmaci** con l'intento di **prevenire attacchi** e complicanze della malattia.³



Alicia, paziente AHP e volontaria BPA

AHP: Porfiria epatica acuta



www.livingwithporphyria.eu
Sponsorizzato e finanziato da Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo testo.

Questo documento è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo testo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari (HCP) competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia. Tutte le illustrazioni sono di Alnylam. Nessuna informazione sui prodotti medicinali di Alnylam è inclusa in questo materiale. Consenso ricevuto da ogni paziente e caregiver presentato in questo testo. AS1-ITA-00123 Febbraio 2022

Sponsorizzato e finanziato da 2



Capire i test genetici



Testa il sangue o la saliva per evidenziare una mutazione dei geni AHP.²



Aiuta a confermare la diagnosi o a determinare il tipo specifico di AHP.⁵



Aiuta a informare che anche la tua famiglia potrebbe essere a rischio di manifestare i sintomi dell'AHP.⁵

Chi dovrebbe sottoporsi a un test genetico?

Le persone a rischio di ereditare la mutazione AHP da un membro della famiglia. **Identifica chi potrebbe essere a rischio nella tua famiglia** compilando il **Diario genetico familiare**.

Dove posso andare per sottopormi a un test genetico?

Se decidi che il test genetico è giusto per te, parla con il tuo medico/operatore sanitario per sapere dove fare un test genetico.

Sostegno da parte di un consulente genetico⁶

I consulenti genetici possono aiutarti a capire e a prendere decisioni informate su vari argomenti:



Spiegandoti la base genetica dell'AHP.



Aiutandoti a capire la tua storia familiare.



Aiutandoti nella pianificazione familiare.



Sfatando dicerie e miti.



Trovando soluzioni a singoli problemi.



Sostenendo discussioni con i membri della famiglia.

AHP: Porfiria epatica acuta



Parlare alla mia famiglia



Inizia dicendo che l'AHP esiste davvero.



Spiega che la maggior parte delle persone con l'AHP non ha sintomi, ma alcuni presentano attacchi acuti, attacchi cronici e complicanze a lungo termine.



Incoraggiali a sottoporsi al test genetico per poter prendere decisioni consapevoli.

Veronica, paziente AHP e consulente per la tutela dei pazienti, AEP

Risorse e informazioni



Associazione
Amici della Porfiria
San Pio da Pietrelcina
ONLUS
www.porfiria.it



GPAC
GLOBAL PORPHYRIA
ADVOCACY COALITION
www.gpac-porphyrria.org

Non sei solo/a. Ci sono molte fonti di informazione e supporto, oltre a modi per connettersi con altri pazienti e famiglie. Queste organizzazioni possono aiutarti.

Visita il sito sponsorizzato da Alnylam
www.livingwithporphyria.eu/it, per trovare ulteriori risorse per la comprensione e la convivenza con l'AHP

Sviluppato insieme a un comitato direttivo composto da leader di associazioni europee di pazienti affetti da porfiria, pazienti affetti da AHP, caregiver e operatori sanitari. Finanziato da Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. 2018;3(2):193-206. Pubblicato 2018 Dic 20. doi:10.1002/hep4.1297.
2. Bissell DM & Wang B. *J C/n Transl Hepatol*. 2015 Mar;3(1):17-26.
3. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Raccomandazioni per la diagnosi e il trattamento delle porfirie acute [la correzione pubblicata appare in *Ann Intern Med*. 2005 Aug 16;143(4):316]. *Ann Intern Med*. 2005;142(6):439-450. doi:10.7326/0003-4819-142-6-200503150-00010.
4. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. EXPLORE: A Prospective, Multinational, Natural History Study of Patients with Acute Hepatic Porphyria with Recurrent Attacks. *Hepatology*. 2020;71(5):1546-1558. doi:10.1002/hep.30936.
5. Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. Acute hepatic porphyrias: Recommendations for evaluation and long-term management. *Hepatology*. 2017;66(4):1314-1322. doi:10.1002/hep.29313.
6. Patch, C., & Middleton, A. (2018). Genetic counselling in the era of genomic medicine. *British medical bulletin*, 126(1), 27–36. doi:10.1093/bmb/ldy008.

AHP: Porfiria epatica acuta



www.livingwithporphyria.eu
Sponsorizzato e finanziato da Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo testo.

Questo documento è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capire lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo testo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari (HCP) competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia. Tutte le illustrazioni sono di Alnylam. Nessuna informazione sui prodotti medicinali di Alnylam è inclusa in questo materiale. Consenso ricevuto da ogni paziente e caregiver presentato in questo testo. AS1-ITA-00123 Febbraio 2022

Sponsorizzato e finanziato da 4

