



Alicia

Ambasciatrice della porfiria epatica acuta

Alicia, paziente AHP e volontaria BPA



Avete mai sentito il detto “Se avessi saputo allora quello che so adesso, come avrei potuto cambiare le cose?” Ma cosa succede quando la scelta non è tua, perché semplicemente non avevi tutte le informazioni, e sei stata costretta ad affrontare le conseguenze per il resto della tua vita?

Quando avevo 19 anni, apparentemente dal nulla, la mia salute ha preso una svolta drastica. Una semplice infezione al torace trattata con farmaci è stata il catalizzatore di dolori addominali, malessere e stanchezza estrema. La mia salute continuava a peggiorare: ho iniziato ad avere problemi di respirazione e il dolore addominale era paralizzante. Un giorno, mentre ero al lavoro, sono stata portata di corsa in ospedale, dove sono rimasta per 10 giorni. Ero fuori di me, confusa, allucinata, incapace di mangiare o dormire, e piangevo dal dolore.

Nessuno sapeva cosa c'era che non andasse. Nessuno sapeva che dentro la mia storia genetica si nascondeva una malattia che avrebbe cambiato la mia vita.

Ad un certo punto in quel caos, si è scoperto che la mamma di mio padre aveva una malattia chiamata porfiria. Porfiria... Cos'è la porfiria? Nessuno all'ospedale aveva considerato la porfiria come possibile causa dei miei gravi sintomi, ma stavano disperatamente cercando di aiutarmi.



Se solo fossi stata consapevole della mia predisposizione genetica per questa malattia, avrei potuto fare le cose diversamente.



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

Questo materiale 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 opuscolo 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 dal paziente presentato in questa storia.

Mentre esaminavo le mie cartelle cliniche, eccolo lì, un breve riferimento sepolto nelle note di screening del parto: la mamma di papà, la porfiria. Non avevo più contatti con la parte della famiglia di mio padre da anni, e nemmeno mia madre. Nessuno di noi sapeva che quell'annotazione era lì perché non avevamo mai avuto motivo di controllare. È stato un gran colpo di fortuna che sia stata aggiunta alla mia storia medica. Non riesco a immaginare quale sarebbe stato il risultato se non se ne fossero accorti.

Fortunatamente, abbiamo trovato uno specialista che conosceva la porfiria epatica acuta (AHP). Mi ha spiegato che i miei sintomi erano una reazione all'accumulo di tossine causato da un cambiamento genetico (mutazione): il mio fegato non produceva un determinato enzima. Sono stata sottoposta a test e nel giro di due giorni ho avuto una diagnosi specifica di AHP e un piano di trattamento. Ci fu spiegato che era molto probabile che il farmaco che mi era stato prescritto per il mio problema al torace avesse scatenato il mio primo attacco. Se fosse stato chiaro che avevo una predisposizione genetica alla porfiria, il mio primo attacco avrebbe potuto essere ritardato o non verificarsi mai.

Questo mi porta alla mia famiglia. Anche se mio padre era raramente presente, la mia famiglia significa tutto per me. Quando ho imparato di più sulla AHP, e su come fosse stata trasmessa dalla linea familiare di mio padre, ho capito che la mia sorellastra doveva essere informata. Volevo proteggerla. L'ho incoraggiata a fare il test genetico, anche se non aveva avuto sintomi. I test genetici hanno confermato che anche lei ha il gene mutato e quindi è a rischio di sviluppare potenzialmente i sintomi dell'AHP. Se c'è un lato positivo in tutto questo, è che la mia sorellastra e le nostre generazioni future saranno testate il più presto possibile. Conoscere i fattori scatenanti può aiutare a non far peggiorare le cose, perché una volta peggiorate, è difficile fermarle. Ora che la mia sorellastra è sufficientemente informata, avrà più possibilità di prevenire il suo primo attacco, a differenza di me, e si spera che non sarà mai costretta a sopportare il dolore a cui mi sono dovuta abituare io.

Alla fine, è stato in realtà un piccolo riferimento sepolto nelle mie prime cartelle cliniche di quando ero una bambina che ha portato alla mia diagnosi. Se solo fossi stata consapevole della mia predisposizione genetica per questa malattia, avrei potuto fare le cose diversamente. Forse non è stato abbastanza presto per me, ma almeno ho potuto aiutare gli altri. Almeno sapendo quello che so ora e condividendo quando posso, ho potuto aiutare la mia sorellastra e altri prima che sia troppo tardi.

AHP: Porfiria epatica acuta



Se c'è un lato positivo in tutto questo, è che la mia sorellastra e le nostre generazioni future saranno testate il più presto possibile.



[Fai clic qui](#) per maggiori informazioni sui "Test genetici per AHP"

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

Questo materiale 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 opuscolo 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 dal paziente presentato in questa storia.