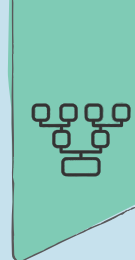


Árbol familiar

La porfiria aguda hepática (PAH) y yo

Trace sus antecedentes familiares con porfiria aguda hepática, generación a generación, para determinar quién puede estar en riesgo.



La PAH es hereditaria/congénita.

La PAH pertenece a una familia de enfermedades genéticas raras, todas ellas causadas por una mutación de un gen que inhibe la producción de una enzima determinada en el hígado.¹ Esto causa la acumulación de unas toxinas llamadas ácido aminolevulínico (ALA) y porfobilinógeno (PBG) en el hígado, las cuales se liberan en todo el organismo.² Los ataques, síntomas crónicos y complicaciones a largo plazo de la PAH se producen cuando el sistema nervioso reacciona al exceso de ALA y PBG.² Los síntomas varían mucho, pero son comunes el dolor abdominal, náuseas y vómitos, estreñimiento y confusión, que habitualmente aparecen en personas de entre 14 y 45 años de edad.^{1,3} La PAH afecta tanto a hombres como a mujeres, aunque es cuatro veces más probable que las mujeres sufran síntomas.¹

La PAH se transmite generalmente con un patrón hereditario autosómico dominante, lo que significa que una persona solo necesita heredar una copia del gen afectado de uno de sus progenitores para desarrollar el riesgo de la enfermedad.¹ Cuando un progenitor es portador de una mutación autosómica dominante, cualquiera de sus hijos tendrá una probabilidad de un 50 % de heredar esa mutación.¹

¿Quién está en riesgo? ¿Está usted en riesgo?

Un familiar puede heredar el gen alterado que causa la PAH sin llegar a desarrollar nunca síntomas.¹ ¿Sabe de alguien de su familia, en el pasado o en el presente, que haya tenido síntomas que pudieran estar relacionados con la PAH, pero a quien nunca se le haya confirmado el diagnóstico? El conocimiento del riesgo genético de PAH puede hacer que las personas tomen decisiones adecuadas relacionadas con el estilo de vida y los medicamentos con la intención de prevenir ataques y complicaciones de la enfermedad.³

PAH: porfiria aguda hepática; ALA: ácido aminolevulínico; PBG: porfobilinógeno

1. Wang B et al. Acute Hepatic Porphyrins: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun.* 2018;3(2):193-206. 2. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. EXPLORE: A Prospective, Multinational, Natural History Study of Patients with Acute Hepatic Porphyrin with Recurrent Attacks. *Hepatology.* 2020;71(5):1546-1558. 3. Anderson KE et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. *Ann Intern Med.* 2005 Mar 15;142(6):439-50.

Este árbol familiar presupone que usted tiene PAH. Colaborar con familiares para rellenar este árbol podría ayudarles a comprender mejor la PAH, sus síntomas, cómo pasa de una generación a la siguiente, e identificar quién podría beneficiarse de hacerse pruebas genéticas.

Hagamos crecer el árbol. Cuando esté listo/a, vaya al diagrama de la página siguiente.

Instrucciones para rellenar el árbol familiar

- Póngase en el centro de su árbol familiar de PAH.
- Enumere sus síntomas utilizando los números (la leyenda está abajo a la izquierda).
- ¿A qué edad comenzaron sus síntomas?
- ¿A qué edad le diagnosticaron PAH?
- A continuación, añada a los familiares que tengan síntomas o que se sospeche que son portadores de PAH.

¿Necesita ampliar el árbol? Simplemente añada hojas de papel y dibuje más recuadros.



¿Ha rellenado el árbol y quiere saber qué es lo siguiente?

- Si se siente preparado/a, hable con su familia
- Si necesita más apoyo, hable con un profesional sanitario o asesor genético

Alicia, paciente y miembro de la asociación inglesa de pacientes BPA

Trace sus antecedentes familiares de porfiria aguda hepática



Abuelo

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Abuela

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Abuelo

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Abuela

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Tío/Tía

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Tío/Tía

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Padre

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Madre

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Tío/Tía

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Tío/Tía

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Hermano(a)/Primo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Hermano(a)/Primo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Usted

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Pareja/Esposo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Hermano(a)/Primo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

*Hermano(a)/Primo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

- Síntomas:**
1. Dolor abdominal agudo persistente y/o recurrente
 2. Náuseas y/o vómitos
 3. Orina coloreada/roja
 4. Estreñimiento
 5. Aumento de la frecuencia cardiaca
 6. Debilidad muscular
 7. Trastornos del estado de ánimo/insomnio

Hijo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Hijo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Hijo(a)

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: _____
 Edad a la que se ha diagnosticado: _____ Edad de aparición de los síntomas: _____

Ejemplo

Si ¿Experimentó síntomas de PAH?
 ¿Pruebas de ALA/PBG realizadas?
 ¿Pruebas genéticas realizadas?
 Número(s) de síntomas: 2, 4, 6, 7
 Edad a la que se ha diagnosticado: 19 Edad de aparición de los síntomas: 18

*Rodee uno con un círculo y luego trace una línea para conectar a los familiares correspondientes.

PAH: porfiria aguda hepática; ALA: ácido aminolevulínico; PBG: porfobilinógeno