

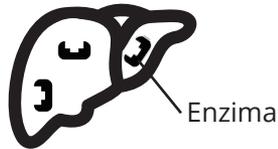


Isabelle, paciente y miembro de AFMAP

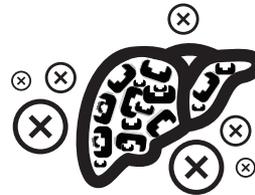
# La importancia de las PRUEBAS GENÉTICAS FAMILIARES PARA LA PAH

## ¿Qué es la PAH?

La porfiria aguda hepática (PAH) es una familia de enfermedades genéticas raras, causadas por mutaciones genéticas que afectan a la capacidad del hígado de generar el grupo hemo.<sup>1</sup> La porfiria aguda intermitente (PAI) es el tipo más común de PAH.<sup>2</sup>



El grupo hemo ayuda a que el hígado funcione adecuadamente y es esencial para el cuerpo humano.<sup>1</sup>



En la PAH, una enzima que interviene en la síntesis del grupo hemo no funciona correctamente.<sup>3</sup>



El resultado es la **acumulación de unas toxinas** llamadas ácido aminolevulínico (ALA), porfobilinógeno (PBG) y porfirinas en el hígado, que se liberan luego por todo el organismo.<sup>4</sup>



**Los ataques, síntomas crónicos y complicaciones a largo plazo de la PAH** se producen cuando el sistema nervioso reacciona al exceso de ALA, PBG y porfirinas.<sup>4</sup>



Los síntomas son muy variables, pero son comunes el **dolor abdominal, náuseas y vómitos, estreñimiento, orina oscura y confusión**, que normalmente aparecen en las mujeres entre los 14 y 45 años de edad.<sup>1,3</sup>

PAH: porfiria aguda hepática PAI: porfiria aguda intermitente ALA: ácido aminolevulínico PBG: porfobilinógeno



[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Patrocinado y financiado por Alnylam

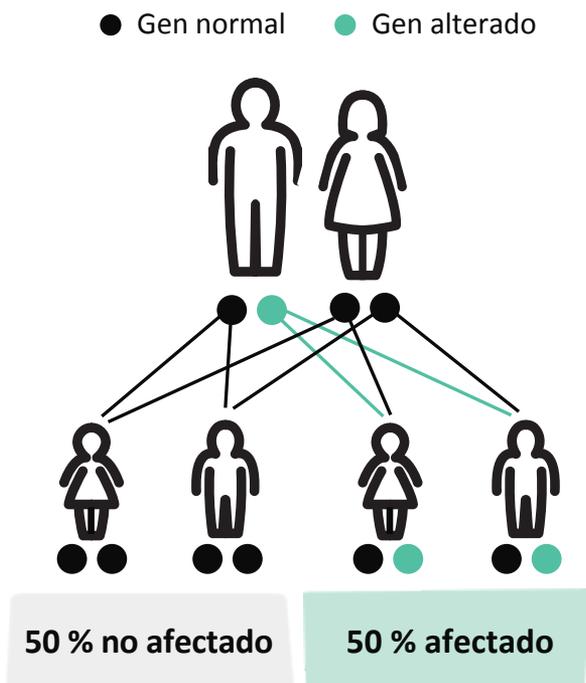
Alnylam Pharmaceuticals es responsable de la financiación y el contenido de este artículo. Este documento está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y ofrecer consejo para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida. Ninguna información en este artículo implica asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento correcto de la enfermedad. Todas las ilustraciones son propiedad de Alnylam. No se incluye ninguna información sobre los productos de Alnylam en este material. Se ha recibido consentimiento de cada paciente y/o cuidador que se presenta en este artículo. AS1-ESP-00096 Marzo de 2022

Patrocinado y financiado por 1



# ¿Cuál es la base genética de la PAH?

La PAH es **hereditaria**, es decir, que se puede transmitir de una generación a la siguiente.



Si un progenitor es portador del gen alterado, sus hijos tendrán un 50 % de posibilidades de heredar la mutación.

Se transmite generalmente de padres a hijos con un patrón autosómico dominante, lo que significa que una persona solo necesita heredar una copia del gen alterado de un progenitor para desarrollar el riesgo de la enfermedad.<sup>1</sup>

Si usted hereda el gen, está en riesgo de heredar la enfermedad, pero la mayor parte de las personas nunca desarrollarán síntomas.<sup>1</sup>



La PAH no está ligada al sexo, así que hombres y mujeres tienen las mismas probabilidades de heredar el gen alterado, aunque es más probable que las mujeres manifiesten síntomas.<sup>1</sup>

## ¿Por qué son importantes las pruebas genéticas familiares?

Saber si ha heredado la mutación genética puede permitirle tomar **decisiones adecuadas** relacionadas con el **estilo de vida y ciertos factores desencadenantes** con la intención de **prevenir ataques** y complicaciones de la enfermedad.<sup>3</sup>



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

PAH: porfiria aguda hepática



[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Patrocinado y financiado por Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals es responsable de la financiación y el contenido de este artículo. Este documento está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y ofrecer consejo para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida. Ninguna información en este artículo implica asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento correcto de la enfermedad. Todas las ilustraciones son propiedad de Alnylam. No se incluye ninguna información sobre los productos de Alnylam en este material. Se ha recibido consentimiento de cada paciente y/o cuidador que se presenta en este artículo. AS1-ESP-00096 Marzo de 2022

Patrocinado y financiado por 2



## Comprender las pruebas genéticas



Se analiza la sangre o la saliva para buscar una mutación genética de la PAH.<sup>2</sup>



Puede ayudar a confirmar el diagnóstico o determinar el tipo específico de PAH.<sup>5</sup>



Puede ayudar a informarle a usted y su familia sobre aquellos que pueden estar en riesgo de sufrir síntomas de PAH.<sup>5</sup>

### ¿Quién debe hacerse una prueba genética?

Los que estén en riesgo de heredar la mutación de la PAH de un familiar. **Identifique quién de su familia puede estar en riesgo** rellenando la **herramienta de seguimiento familiar**.

### ¿Dónde puedo ir para hacerme una prueba genética?

Si decide que las pruebas genéticas son adecuadas para usted, hable con un profesional sanitario para saber dónde realizarse la prueba.

## Asistencia de un asesor genético<sup>6</sup>

Los asesores genéticos pueden ayudarle a comprender y a tomar decisiones adecuadas sobre varios temas:



Explicando la base genética de la PAH.



Ayudándole a comprender sus antecedentes familiares.



Ayudando con la planificación familiar.



Desmintiendo rumores y mitos.



Encontrando soluciones a problemas individuales.



Ayudando las conversaciones con familiares.

PAH: porfiria aguda hepática



## Hablar con mi familia



Empiece por decir que la PAH es real.



Explique que la mayor parte de las personas con PAH no tienen síntomas, pero algunos sufren ataques agudos, ataques crónicos y complicaciones a largo plazo.



Anímelos a que se hagan pruebas genéticas para que tomen decisiones adecuadas.

Verónica, paciente y miembro de la asociación española de pacientes AEP

## Recursos e información



Asociación  
Española de  
Porfiria  
[www.porfiria.org](http://www.porfiria.org)



GPAC  
GLOBAL PORPHYRIA  
ADVOCACY COALITION  
[www.gpac-porphyrria.org](http://www.gpac-porphyrria.org)

Usted no está solo/a. Hay muchas fuentes de información y asistencia, además de maneras de ponerse en contacto con otros pacientes y familias. Estas organizaciones pueden ayudar.

**Visite [www.livingwithporphyria.eu/es](http://www.livingwithporphyria.eu/es), sitio web patrocinado por Alnylam, si desea obtener recursos adicionales para comprender la PAH y vivir con ella.**

Desarrollado en colaboración con un comité compuesto por directivos de asociaciones europeas de pacientes con porfiria, pacientes con PAH, cuidadores y profesionales sanitarios. Financiado por Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. 2018;3(2):193-206. Publicado el 20 dic 2018. doi:10.1002/hep4.1297.
2. Bissell DM & Wang B. J C/n. Acute Hepatic Porphyria. *Transl Hepatol*. 2015 Mar;3(1):17-26.
3. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias [published correction appears 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.

PAH: porfiria aguda hepática



[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Patrocinado y financiado por Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals es responsable de la financiación y el contenido de este artículo. Este documento está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y ofrecer consejo para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida. Ninguna información en este artículo implica asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento correcto de la enfermedad. Todas las ilustraciones son propiedad de Alnylam. No se incluye ninguna información sobre los productos de Alnylam en este material. Se ha recibido consentimiento de cada paciente y/o cuidador que se presenta en este artículo. AS1-ESP-00096 Marzo de 2022

Patrocinado y financiado por 4

