



Alicia

Botschafterin für akute hepatische Porphyrie (AHP)

Alicia, AHP-Patientin und ehrenamtliche Mitarbeiterin der British Porphyria Association



Haben Sie schon einmal den Spruch gehört: „Wenn ich damals gewusst hätte, was ich heute weiß, hätte ich vieles anders gemacht.“? Aber was passiert, wenn die Entscheidung nicht von Ihnen getroffen werden konnte, da Sie nicht alle Informationen hatten und nun mit den Konsequenzen leben müssen?

Als ich 19 Jahre alt war, nahm mein Gesundheitszustand scheinbar aus dem Nichts eine drastische Wendung. Eine einfache Atemwegsinfektion, die mit Medikamenten behandelt wurde, war wahrscheinlich der Auslöser für Bauchschmerzen, Übelkeit und extreme Müdigkeit.

Mein Gesundheitszustand verschlechterte sich weiter. Ich bekam Atemprobleme und die Schmerzen in meinem Bauch waren unerträglich. Eines Tages musste ich von der Arbeit ins Krankenhaus gebracht werden, wo ich 10 Tage lang blieb. Ich stand völlig neben mir, war verwirrt, hatte Halluzinationen, konnte weder essen noch schlafen und weinte vor Schmerzen.

Niemand wusste, was mit mir los war. Niemand wusste, dass es in mir eine genetische Erkrankung gab, die mein Leben verändern würde.

Irgendwann wurde festgestellt, dass die Mutter meines Vaters an einer Krankheit namens Porphyrie litt. Porphyrie...Was ist Porphyrie? Niemand im Krankenhaus hatte Porphyrie als mögliche Ursache für meine schweren Symptome in Betracht gezogen, aber sie versuchten engagiert, mir zu helfen.



Wäre mir meine genetische Veranlagung für diese Krankheit bewusst gewesen, hätte ich einiges anders machen können.



Alnylam Pharmaceuticals ist für die Finanzierung und den Inhalt dieses Dokuments verantwortlich.

Dieses Dokument richtet sich an die allgemeine Öffentlichkeit in Europa, dem Nahen Osten und Afrika und dient der Gesundheitsförderung, Krankheitsvorbeugung und Bereitstellung von Ratschlägen, um das Verständnis für den Verlauf der Krankheit zu fördern und die Lebensqualität zu verbessern. Die Angaben in dieser Broschüre stellen keine individuelle medizinische Beratung dar. Für eine korrekte Diagnose und Behandlung der Krankheit wird empfohlen, einen Arzt oder eine andere geeignete medizinische Fachkraft zu konsultieren. Alle Abbildungen wurden von Alnylam erstellt. Dieses Dokument enthält keine Informationen über die Arzneimittel von Alnylam. Die in dieser Geschichte vorgestellten Patienten haben ihre Zustimmung gegeben.

Bei der Durchsicht meiner Krankenakte fand ich einen kurzen Hinweis. Die Mutter meines Vaters hatte Porphyrie. Seit vielen Jahren hatten weder ich noch meine Mutter Kontakt zur Familie meines Vaters gehabt. Keiner von uns wusste, dass diese Notiz existierte, weil wir nie einen Grund gehabt hatten, nachzusehen. Es war großes Glück, dass diese Information überhaupt in meine Krankenakte aufgenommen worden war. Ich möchte mir gar nicht vorstellen, was passiert wäre, wenn das niemand bemerkt hätte.

Wir fanden einen Spezialisten, der sich mit akuter hepatischer Porphyrie (AHP) auskannte. Er erklärte mir, dass meine Symptome eine Reaktion auf eine Ansammlung von toxischen Vorläuferprodukten, die durch eine Mutation verursacht wurde, aufgrund derer ein Leberenzym nicht vollständig oder gar nicht funktionierte. Ich wurde getestet und innerhalb von zwei Tagen hatte ich eine spezifische AHP-Diagnose und einen Behandlungsplan. Uns wurde erklärt, dass höchstwahrscheinlich die Medikamente, die mir gegen meine Atemwegsinfektion verschrieben worden waren, meine erste Attacke ausgelöst hatten. Wenn klar gewesen wäre, dass ich eine genetische Veranlagung zu Porphyrie habe, hätte meine erste Attacke vielleicht verzögert oder ganz vermieden werden können.

Ein paar Worte zu meiner Familie: Obwohl mein Vater nur selten für uns da war, ist meine Familie für mich das Wichtigste. Als ich mehr über meine AHP erfuhr und feststellte, dass sie aus meiner väterlichen Familie herrührte, wurde mir klar, dass ich meine Halbschwester informieren musste. Ich wollte sie beschützen. Ich ermutigte sie, den Gentest durchführen zu lassen, obwohl sie keine Symptome hatte. Der Gentest bestätigte, dass sie das Gen trägt und daher ein Risiko für die Entwicklung von AHP-Symptomen hat. Wenn ich in alledem etwas Gutes finden soll, dann ist es, dass meine Halbschwester und künftige Generationen getestet werden können. Die Auslöser zu kennen, kann dabei helfen, dass der Ball gar nicht erst ins Rollen kommt, denn wenn das geschieht, ist er nur schwer aufzuhalten. Da meine Halbschwester jetzt gut informiert ist, hat sie im Gegensatz zu mir eine bessere Chance, ihre erste Attacke zu vermeiden und wird hoffentlich nie gezwungen sein, die Schmerzen zu ertragen, an die ich mich gewöhnen musste.

Letztendlich war es ein kleiner Hinweis in meiner Krankenakte aus der Zeit, als ich ein Baby war, der zu meiner Diagnose führte. Wäre mir meine genetische Veranlagung zu dieser Krankheit bewusst gewesen, hätte ich einiges anders machen können. Vielleicht war es für mich nicht rechtzeitig, aber zumindest kann ich mit meinem jetzigen Wissen nun meiner Halbschwester und Anderen helfen.

AHP: Akute hepatische Porphyrie

“ Wenn ich in alledem etwas Gutes finden soll, dann ist es, dass meine Halbschwester und künftige Generationen getestet werden können. ”

[Klicken Sie hier](#) für weitere Informationen zur genetischen Testung auf AHP

Alnylam Pharmaceuticals ist für die Finanzierung und den Inhalt dieses Dokuments verantwortlich.

Dieses Dokument richtet sich an die allgemeine Öffentlichkeit in Europa, dem Nahen Osten und Afrika und dient der Gesundheitsförderung, Krankheitsvorbeugung und Bereitstellung von Ratschlägen, um das Verständnis für den Verlauf der Krankheit zu fördern und die Lebensqualität zu verbessern. Die Angaben in dieser Broschüre stellen keine individuelle medizinische Beratung dar. Für eine korrekte Diagnose und Behandlung der Krankheit wird empfohlen, einen Arzt oder eine andere geeignete medizinische Fachkraft zu konsultieren. Alle Abbildungen wurden von Alnylam erstellt. Dieses Dokument enthält keine Informationen über die Arzneimittel von Alnylam. Die in dieser Geschichte vorgestellten Patienten haben ihre Zustimmung gegeben.