

Genetischer Stammbaum

Akute hepatische Porphyrie (AHP) und ich

Erstellen Sie Ihre Familienanamnese der akuten hepatischen Porphyrie Zweig für Zweig, um zu bestimmen, wer gefährdet sein kann.



AHP ist vererbbar.

AHP steht für eine Familie seltener genetischer Erkrankungen, die jeweils durch eine Genmutation verursacht werden, die die Funktion eines bestimmten Enzyms in der Leber hemmt.¹ Das Ergebnis ist eine Produktion von toxischen Vorläuferprodukten namens Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG) in der Leber, die in den gesamten Körper freigesetzt werden.² AHP-Attacken, chronische Symptome und langfristige Komplikationen sind wahrscheinlich durch eine Wirkung von ALA und PBG auf das Nervensystem begründet.² Die Symptome sind sehr unterschiedlich, aber vor allem Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen, Verstopfung, dunkler Urin und Müdigkeit treten häufig auf, insbesondere bei Personen zwischen 14 und 45 Jahren.^{1,3} AHP betrifft sowohl Männer als auch Frauen. Allerdings haben Frauen viermal häufiger Symptome.¹

Die drei häufigsten Formen der AHP, AIP, HCP und VP, werden autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, dass die Wahrscheinlichkeit, die Mutation zu erben, bei jedem Kind bei 50 % liegt. Da die Penetranz der Erkrankung jedoch deutlich geringer ist, bedeutet die Vererbung der Mutation noch keinen Ausbruch der Erkrankung.¹

Wer ist gefährdet? Sind Sie gefährdet?

Ein Familienangehöriger kann das veränderte Gen, das AHP verursacht, erben, ohne jemals Symptome zu entwickeln.¹ Kennen Sie Familienangehörige (einschließlich Verstorbene), die eventuell mit AHP in Verbindung stehende Symptome hatten, aber nie eine bestätigte Diagnose erhalten haben? Das Wissen um das genetische Risiko von AHP kann den Betroffenen helfen, fundierte Entscheidungen in Bezug auf Lebensstil und Medikamente zu treffen und so Attacken und Komplikationen der Krankheit zu verhindern.³

AHP: Akute hepatische Porphyrie; ALA: Aminolävulinsäure; PBG: Porphobilinogen

1. Wang B et al. Hepatol Commun. 2018;3(2):193-206. 2. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. Hepatology. 2020;71(5):1546-1558. 3. Anderson KE et al. Ann Intern Med. 2005 15. März;142(6):439-50.

Bei diesem genetischen Stammbaum wird angenommen, dass Sie AHP haben. Das gemeinsame Ausfüllen des Stammbaums mit Familienangehörigen kann dabei helfen, AHP und ihre Symptome besser zu verstehen und zu erfahren, wie AHP von einer Generation an die nächste weitergegeben wird. Der Stammbaum kann außerdem zeigen, wem ein Gentest nützen würde.

Lassen Sie Ihren Baum wachsen. Wenn Sie bereit sind, gehen Sie zum Stammbaumdiagramm auf der nächsten Seite.

Anleitung zum Ausfüllen des genetischen Stammbaums

- Sie selbst stehen im Zentrum Ihres AHP-Stammbaums.
- Geben Sie Ihre Symptome unter Verwendung des Zahlenschlüssels (unten links) an.
- In welchem Alter haben Ihre Symptome begonnen?
- In welchem Alter wurde bei Ihnen AHP diagnostiziert?
- Tragen Sie als nächstes Familienangehörige ein, die symptomatische oder vermutete Träger einer Mutation sind.

Möchten Sie Ihren Stammbaum erweitern? Fügen Sie einfach Blätter hinzu und zeichnen Sie weitere Kästchen ein.



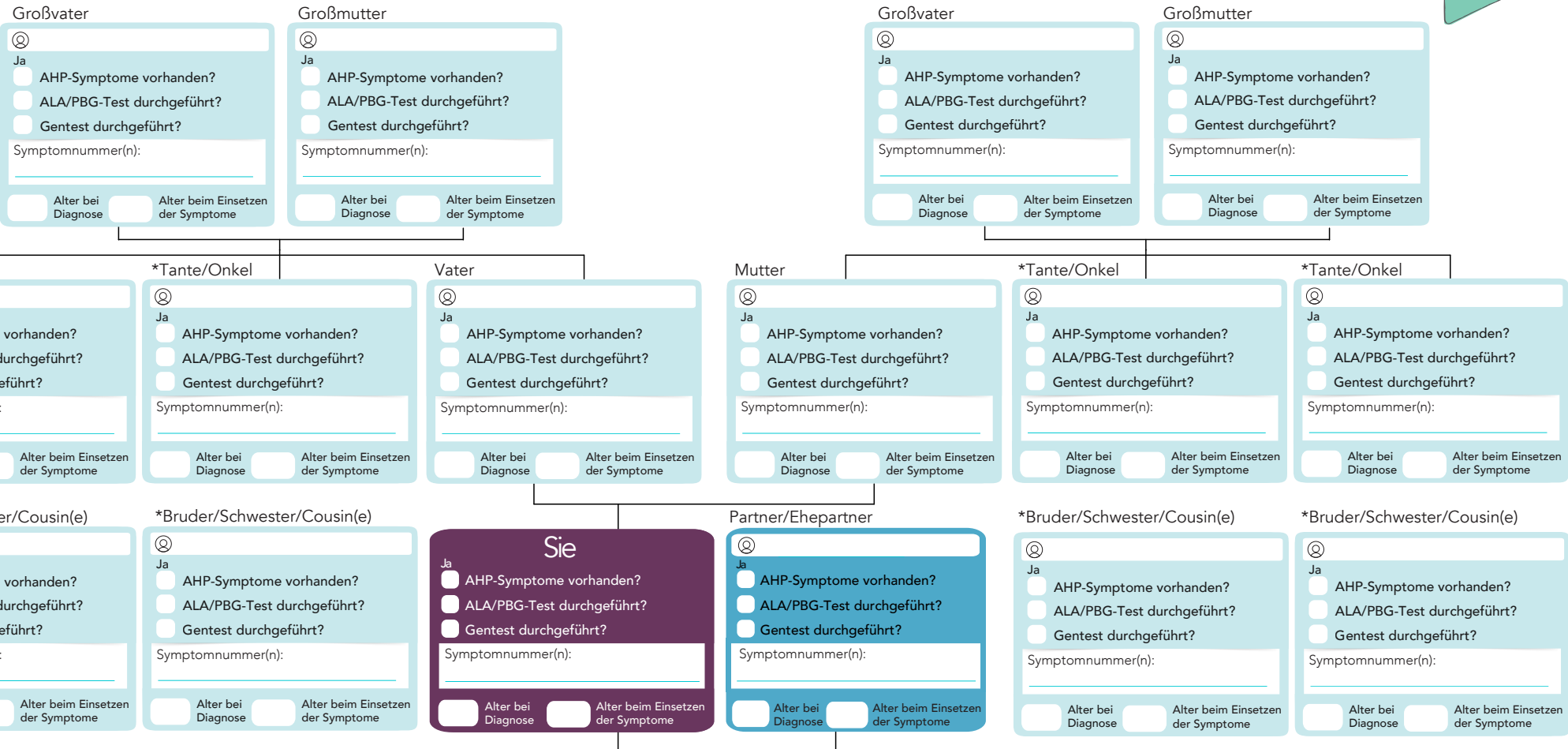
Sie haben Ihren Stammbaum ausgefüllt und möchten wissen, was der nächste Schritt ist?

- Wenn Sie sich bereit fühlen, sprechen Sie mit Ihrer Familie
- Wenn Sie mehr Unterstützung brauchen, sprechen Sie mit Ihrem Arzt

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



Erstellen Sie Ihre Familienanamnese von akuter hepatischer Porphyrie



- Symptome:**
1. Anhaltende und/oder wiederkehrende akute Bauchschmerzen
 2. Übelkeit und/oder Erbrechen
 3. Gefärbter/roter Urin
 4. Verstopfung
 5. Erhöhte Herzfrequenz
 6. Muskelschwäche
 7. Depressionen/Fatigue/Schlaflosigkeit

Beispiel

☉ Claire

Ja

AHP-Symptome vorhanden?

ALA/PBG-Test durchgeführt?

Gentest durchgeführt?

Symptomnummer(n): 2, 4, 6, 7

Alter bei Diagnose 19 Alter beim Einsetzen der Symptome 18

*Eine Option einkreisen und dann eine Linie zu den entsprechenden Familienangehörigen ziehen.

AHP: Akute hepatische Porphyrie; ALA: Aminolävulinsäure; PBG: Porphobilinogen