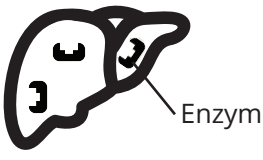
Die Bedeutung von GENTESTS FÜR FAMILIEN MIT AHP

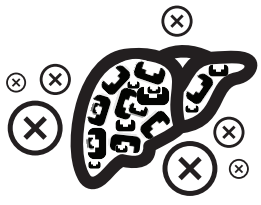
Isabelle, AHP-Patientin und Patientenfürsprecherin, AFMAP
(Französischer Verein der an Porphyrie erkrankten Patienten)

Was ist AHP?

AHP (Akute hepatische Porphyrie) steht für eine Familie seltener genetischer Erkrankungen, die durch verschiedene Mutationen verursacht werden. Diese beeinträchtigen die Fähigkeit der Leber zur Bildung von Häm.[1] Akute intermittierende Porphyrie (AIP) ist die häufigste Form von AHP.[2]



Häm trägt zur korrekten Funktion der Leber bei und ist für den menschlichen Körper unverzichtbar.[1]



Bei AHP-Patienten funktioniert ein an der Häm-Synthese beteiligtes Enzym nicht richtig.[3]

Das Ergebnis ist **eine Ansammlung von Giftstoffen (toxischen Vorläuferprodukten)** namens Aminolävulinsäure (ALA), Porphobilinogen (PBG) und Porphyrinen in der Leber, die dann in den gesamten Körper freigesetzt werden.[4]

AHP-Attacken, chronische Symptome und langfristige Komplikationen entstehen wahrscheinlich durch die Wirkung von ALA und PBG auf das Nervensystem.[4]

Die Symptome sind sehr unterschiedlich, aber **Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen, Verstopfung, dunkler Urin und Müdigkeit** treten häufig auf, insbesondere bei Frauen zwischen 14 und 45 Jahren.[1, 3]

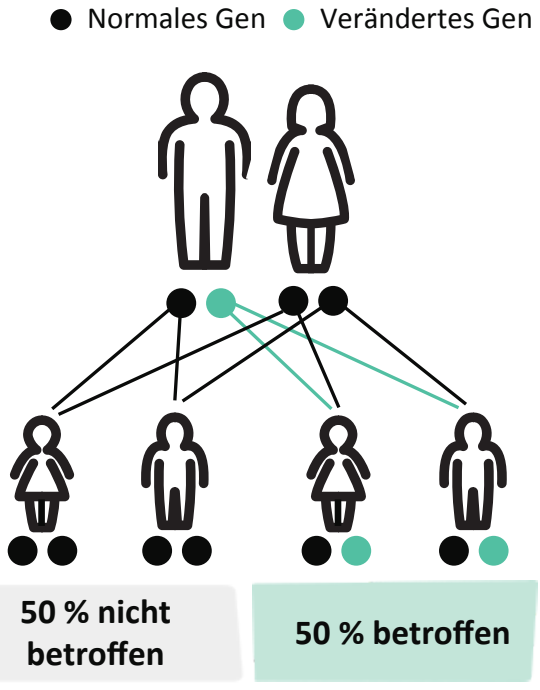
AHP: Akute hepatische Porphyrie; AIP: Akute intermittierende Porphyrie; ALA: Aminolävulinsäure; PBG: Porphobilinogen

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 diesem Dokument 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 wurde von Alnylam erstellt. Dieses Dokument enthält keine Informationen über die Arzneimittel von Alnylam. Alle in diesem Dokument vorgestellten Patienten und Pfleger haben ihre Zustimmung gegeben. AS1-DEU-00233 März 2022

Im Auftrag von Alnylam PHARMACEUTICALS

Was sind die genetischen Grundlagen von AHP?

AHP ist **vererbbar**, d. h. sie kann
von einer Generation zur nächsten weitergegeben werden.



Die häufigsten Formen der AHP, AIP, VP und HCP, werden autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, dass nur eine einzige Kopie des veränderten Gens von einem Elternteil geerbt werden muss, damit ein Erkrankungsrisiko besteht.[1]

Wenn ein Kind das Gen geerbt hat, besteht das Risiko, auch die Krankheit geerbt zu haben, selbst wenn die meisten Menschen nie Symptome entwickeln.[1]

Wenn ein Elternteil Träger des veränderten Gens ist, erbt ein Kind die Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 %.

Das AHP-Gen ist nicht geschlechtsspezifisch. Die Wahrscheinlichkeit, das veränderte Gen zu erben, ist daher bei Männern und Frauen gleich hoch. Bei Frauen ist jedoch die Wahrscheinlichkeit höher, dass sie Symptome entwickeln.[1]

Warum sind Gentests in der Familie wichtig?

Zu wissen, ob Sie die genetische Mutation geerbt haben, ermöglicht Ihnen **fundierte Entscheidungen** in Bezug auf **Lebensstil und Medikamente**, um **Attacken** und Komplikationen der Krankheit **zu vermeiden**.[3]

Alicia, AHP-Patientin und ehrenamtliche Mitarbeiterin von BPA (Britischer Porphyrie-Verband)

AHP: Akute hepatische Porphyrie

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 diesem Dokument 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 wurde von Alnylam erstellt. Dieses Dokument enthält keine Informationen über die Arzneimittel von Alnylam. Alle in diesem Dokument vorgestellten Patienten und Pfleger haben ihre Zustimmung gegeben. AS1-DEU-00233 März 2022

Informationen zu Gentests

Test von Blut oder Speichel auf eine AHP-Genmutation.[2]

Bestätigung der Diagnose oder Bestimmung des spezifischen AHP-Typs.[5]

Kann Ihnen und Ihrer Familie Aufschluss darüber geben, bei wem eine Genmutation vorliegt.[5]

Wer sollte sich einem Gentest unterziehen?

Personen, bei denen das Risiko besteht, die AHP-Mutation von einem Familienangehörigen geerbt zu haben. **Finden Sie heraus**, bei welchen Familienangehörigen ein Risiko besteht, indem Sie das **Familien-Kartierungstool ausfüllen**.

Wo kann ich einen Gentest machen lassen?

Wenn Sie entscheiden, dass ein Gentest das Richtige für Sie ist, sprechen Sie mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin, wo Sie einen Gentest machen lassen können.

Unterstützung durch einen Arzt[6]

Ihr Arzt kann Ihnen helfen, Ihre Situation zu verstehen und fundierte Entscheidungen zu verschiedenen Themen zu treffen. Dafür wird er:

Die genetischen Grundlagen von AHP erläutern.

Ihnen helfen, Ihre Familiengeschichte zu verstehen.

Bei der Familienplanung helfen.

Gerüchte und Mythen ausräumen.

Lösungen für individuelle Probleme finden.

Gespräche mit Familienangehörigen unterstützen.

AHP: Akute hepatische Porphyrie

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 diesem Dokument 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 wurde von Alnylam erstellt. Dieses Dokument enthält keine Informationen über die Arzneimittel von Alnylam. Alle in diesem Dokument vorgestellten Patienten und Pfleger haben ihre Zustimmung gegeben. AS1-DEU-00233 März 2022

Das Gespräch mit Ihrer Familie

- Beginnen Sie mit der Aussage, dass AHP real ist.
- Erklären Sie, dass die meisten Menschen mit AHP keine Symptome haben, aber einige unter akuten und chronischen Attacken und langfristigen Komplikationen leiden.
- Ermutigen Sie sie zu einem Gentest, damit sie fundierte Entscheidungen treffen können.

Veronica, AHP-Patientin und Fürsprecherin, AEP
(Spanische Porphyrie-Vereinigung)

Ressourcen und Informationen

Berliner Leberring e.V.
Hilfe für Leberkranke seit 1997
https://berliner-leberring.de/

achse
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
www.achse-online.de

GPAC
GLOBAL PORPHYRIA ADVOCACY COALITION
www.gpac-porphyria.org

Sie sind nicht allein. Es gibt viele Informationsquellen und Unterstützungsangebote sowie Möglichkeiten, mit anderen Patienten und Familien in Kontakt zu treten. Diese Organisationen können helfen.

Besuchen Sie die von Alnylam gesponserte Website www.livingwithporphyria.eu/de, wo Sie weitere Informationen zur Erkrankung und zum Leben mit AHP finden.

Entwickelt in Zusammenarbeit mit einem Lenkungsausschuss bestehend aus führenden Vertretern europäischer Porphyrie-Patientenverbände, AHP-Patienten, Pflegepersonal und Gesundheitsfachkräften. Finanziert von Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. Hepatol Commun. 2018;3(2):193-206. Veröffentlicht am 20. Dez. 2018. doi:10.1002/hep4.1297.

2. Bissell DM & Wang B. J C/,n Transl Hepatol. 3. März 2015 (1):17-26.

3. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias [Korrektur veröffentlicht im Ann Intern Med. 16. Aug. 2005;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.

AHP: Akute hepatische Porphyrie

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 diesem Dokument 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 wurde von Alnylam erstellt. Dieses Dokument enthält keine Informationen über die Arzneimittel von Alnylam. Alle in diesem Dokument vorgestellten Patienten und Pfleger haben ihre Zustimmung gegeben. AS1-DEU-00233 März 2022