

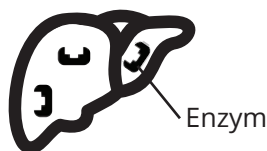


Het belang van **FAMILIEGENETICA TESTEN OP AHP**

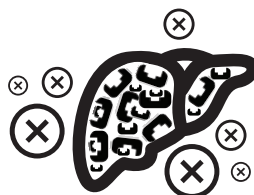
Isabelle, AHP-patiënt en behartiger
van patiëntbelangen, AFMAP

Wat is AHP?

Acute hepatische porfyrie (AHP) is een familie zeldzame genetische aandoeningen veroorzaakt door genmutaties waardoor de lever geen heem meer kan aanmaken.¹ Acute intermitterende porfyrie (AIP) is het meest voorkomende type AHP.²



Heem helpt de lever goed te functioneren en is essentieel voor het menselijk lichaam.¹



Bij AHP werkt een enzym voor heemsynthese niet goed.³



Dit leidt tot **de ophoping van toxines** aangeduid als aminolevulinezuur (ALA), porfobilinoëen (PBG) en porfyrienen in de lever, en deze stoffen worden in het hele lichaam vrijgegeven.⁴



AHP-aanvallen, chronische symptomen en langetermijncomplicaties treden op wanneer het zenuwstelsel reageert op overmatige ALA, PBG en porfyrienen.⁴



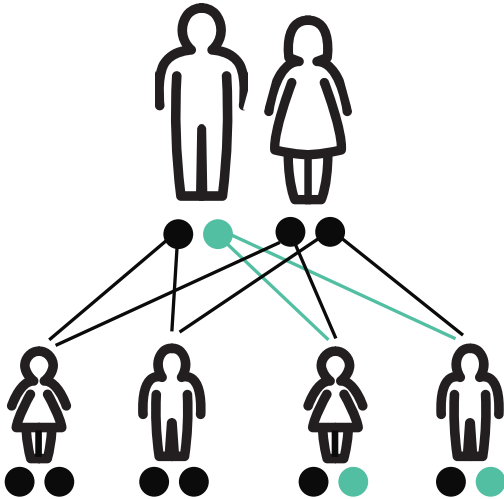
De symptomen verschillen sterk, maar **buikpijn, misselijkheid en braken, constipatie, donkere urine en verwarring** komen veel voor. Deze symptomen verschijnen gewoonlijk bij vrouwen tussen de 14 en 45 jaar oud.^{1,3}

AHP: Acute hepatische porfyrie AIP: Acute intermitterende porfyrie ALA: Aminolevulinezuur PBG Porfobilinoëen

Wat is de genetische basis van AHP?

AHP is erfelijk. Dit betekent dat het van de ene generatie naar de volgende kan worden doorgegeven.

● Normaal gen ● Gewijzigd gen



50% niet getroffen

50% getroffen

Als één ouder drager is van het gewijzigde gen, heeft een kind een kans van 50% om die mutatie over te erven.

Het gen wordt meestal doorgegeven in een autosomaal dominant patroon. Dit betekent dat een persoon slechts van één ouder één kopie van het gewijzigde gen hoeft te overerven om risico op de aandoening te ontwikkelen.¹

Als u het gen erft, dan loopt u risico ook de aandoening te erven, hoewel de meeste mensen nooit symptomen ontwikkelen.¹



AHP is niet gekoppeld aan geslacht. Daarom lopen vrouwen en mannen evenveel kans het gewijzigde gen te erven, hoewel vrouwen meer kans hebben symptomen te ondervinden.¹

Waarom is genetisch familieonderzoek belangrijk?

Als u weet of u de genetische mutatie hebt geërfd, kan u dat helpen **geïnformeerde beslissingen** te nemen over uw **levensstijl en medicatie** zodat u **aanvallen** en complicaties van de aandoening **kunt voorkomen**.³



Alicia, AHP-patiënt

AHP: Acute hepatische porfyrie

Genetische tests begrijpen



Test bloed of speeksel op een mutatie van het AHP-gen.²



Kan helpen een diagnose te bevestigen of het specifieke type AHP te bepalen.⁵



Kan helpen u en uw familie te informeren wie risico loopt op AHP-symptomen.⁵

Wie moet een genetische test laten doen?

Iedereen die de AHP-mutatie van een familielid zou kunnen erven. **Identificeer wie in uw familie risico** loopt door de **tool voor familieanamnese** in te vullen.

Waar kan ik een genetische test laten doen?

Als u besluit dat een genetische test voor u het beste is, vraag dan aan uw zorgaanbieder waar u een genetische test kunt doen.

Ondersteuning door een genetisch adviseur⁶

Genetisch adviseurs kunnen u helpen om alles beter te begrijpen en geïnformeerde beslissingen te nemen over verschillende onderwerpen door u:



De genetische basis van AHP uit te leggen.



Te helpen uw familiegeschiedenis te begrijpen.



Helpen met familieplanning



Geruchten en mythes ontkrachten.



Oplossingen voor individuele problemen vinden.



Gesprekken met familieleden ondersteunen.

AHP: Acute hepatische porfyrie



Praten met mijn familie



Begin met uit te leggen dat AHP echt een probleem is.



Leg uit dat de meeste mensen met AHP geen symptomen hebben, maar dat anderen acute aanvallen, chronische aanvallen en langetermijncomplicaties ervaren.



Moedig hen aan zich genetisch te laten testen zodat ze geïnformeerde beslissingen kunnen nemen.

Veronica, AHP-patiënt en
belangenbehartiger, AEP

Hulpbronnen en informatie



www.pvap.nl/



boks.be/nl/



www.gpac-porphyrria.org

U bent niet alleen. Er zijn veel bronnen voor informatie en ondersteuning, naast manieren om contact te leggen met andere patiënten en families. Deze organisaties kunnen helpen.

Ga naar www.livingwithporphyria.eu/nl, een door Alnylam gesponsorde website, om aanvullende hulpbronnen te vinden met uitleg en informatie over leven met AHP

Ontwikkeld in samenwerking met een stuurgroep bestaand uit de voorzitters van Europese verenigingen voor porfyriepatiënten, AHP-patiënten, mantelzorgers en gezondheidszorgprofessionals. Gefinancierd door Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *HepatoL Commun.* 2018;3(2):193-206. Gepubliceerd in dec 2018 20. doi:10.1002/hep4.1297.
2. Bissell DM & Wang B. J C/n *Transl HepatoL.* maart 2015,3(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.* 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: Acute hepatische porfyrie



www.livingwithporphyria.eu
Gesponsord en gefinancierd door Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals is verantwoordelijk voor de financiering en inhoud van dit document. Dit document is bedoeld voor het grote publiek in Europa, het Midden-Oosten en Afrika. Het document heeft als doel gezondheidspromotie, ziektepreventie en het geven van advies om de ontwikkeling van de aandoening beter te begrijpen en bij te dragen aan een betere levenskwaliteit. Niets in dit document is bedoeld als individueel medisch advies. Individuen wordt aangeraden hun huisarts of een andere gezondheidszorgprofessional te raadplegen voor een juiste diagnose en behandeling van de aandoening. Alle illustraties zijn van Alnylam. In dit materiaal is geen informatie over medische producten van Alnylam opgenomen. Er is toestemming verkregen van elke patiënt en mantelzorger die in dit document wordt genoemd. AS1-NLD-00057 juni 2022

Gesponsord en gefinancierd door

