



Alicia

Ambassadeur acute hepatische porfyrie

Alicia, AHP-patiënt



Heb je ooit horen zeggen: “Als ik toen geweten had wat ik nu weet, hoe had alles dan niet anders kunnen lopen?” Maar wat gebeurt er wanneer de keuze niet aan jou was omdat je niet over alle informatie beschikte en je de rest van je leven met de consequenties moet leven?

Toen ik 19 was, nam mijn leven schijnbaar vanuit het niets een totaal onverwachte wending. Een eenvoudige borstinfectie die met medicatie werd behandeld, veroorzaakte buikpijn, ziekte en extreme vermoeidheid. Mijn gezondheid bleef achteruitgaan. Ik kreeg problemen met mijn ademhaling en mijn buikpijn was verlamrend. Op een dag moest ik vanaf mijn werk met spoed naar het ziekenhuis worden gebracht, waar ik 10 dagen werd opgenomen. Ik was helemaal van de wereld, verward, hallucinerend, niet in staat te eten of slapen, ik schreeuwde het uit van de pijn.

Niemand wist wat er aan de hand was. Niemand wist dat er in mijn genetische geschiedenis een aandoening school die mijn leven zou veranderen.

Ergens in die chaos werd ontdekt dat mijn vaders moeder een aandoening had die porfyrie werd genoemd. Porfyrie... Wat is porfyrie? Niemand in het ziekenhuis had gekeken naar porfyrie als mogelijke oorzaak van mijn ernstige symptomen, hoewel ze wanhopig aan de slag waren me te helpen.



Als ik me bewust was geweest van mijn genetische aanleg voor deze aandoening, had ik dingen anders kunnen doen.



Alnylam Pharmaceuticals is verantwoordelijk voor de financiering en inhoud van dit materiaal.

Dit materiaal is bedoeld voor het grote publiek in Europa, het Midden-Oosten en Afrika. Het materiaal heeft als doel gezondheids promotie, 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 deze brochure 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 die in dit verhaal wordt genoemd.

Toen ik de dossiers met mijn medische voorgeschiedenis doornam, ontdekte ik in een document voor geboortescreening van de moeder van mijn vader een korte verwijzing naar porfyrie. Ik had jarenlang geen contact meer gehad met mijn vaders familie, en mijn moeder had dat al evenmin gehad. Geen van beiden wisten daarvan omdat er nooit aanleiding geweest was dat te controleren. Het was heel fortuinlijk dat dit in mijn medische voorgeschiedenis stond. Ik kan me niet voorstellen wat er zou zijn gebeurd als ze dit niet hadden opgemerkt.

Gelukkig hebben we een specialist gevonden die wist wat acute hepatische porfyrie (AHP) was. Hij heeft uitgelegd dat mijn symptomen een reactie waren op een ophoping van toxines als gevolg van een genwijziging (mutatie). Mijn lever produceerde te weinig van een bepaald enzym. Ik werd getest en binnen twee dagen had ik een specifieke diagnose van AHP en een behandelprogramma. Ze legden ons uit dat dat mijn eerste aanval waarschijnlijk was veroorzaakt door de medicatie die me was voorgeschreven voor een borstaandoening. Als duidelijk was geweest dat ik een genetische aanleg had voor porfyrie, dan was mijn eerste aanval misschien pas later of helemaal niet gekomen.

Dat brengt me op mijn familie. Toen mijn vader vrijwel helemaal naar de achtergrond was verdwenen, was mijn familie alles voor me. Toen ik te horen kreeg over mijn AHP en hoe dat deel had uitgemaakt van de familie van mijn vader, besepte ik dat ik mijn halfzus op de hoogte moest brengen. Ik wilde haar beschermen. Ik raadde haar aan de genetische tests te doen, ook al had ze nooit symptomen gehad. De genetische tests bevestigden dat zij het gen had en daarom risico liep AHP-symptomen te ontwikkelen. Als er uit dit alles iets goeds kan voortkomen, dan is het dat mijn halfzus en onze toekomstige generaties zo vroeg mogelijk worden getest. Als je weet wat de triggers zijn, kan dat het ziekteproces stoppen. Want als dat proces eenmaal op gang is, is het bijna niet meer te stoppen. Nu mijn halfzus de juiste informatie heeft, heeft zij anders dan ik meer kans haar eerste aanval te voorkomen. Hopelijk krijgt zij nooit te maken met de pijn waar ik zo aan gewend ben geraakt.

Het was uiteindelijk een korte verwijzing diep verstopt in mijn eerste medische dossiers die tot mijn diagnose heeft geleid. Als ik me bewust was geweest van mijn genetische aanleg voor deze aandoening, had ik dingen anders kunnen doen. Ook al was het voor mij niet vroeg genoeg, ik heb in ieder geval anderen kunnen helpen. Door wat ik nu weet en door dit zoveel mogelijk te delen, kan ik misschien mijn halfzus en anderen helpen voordat het te laat is.

AHP: Acute hepatische porfyrie



Als er uit dit alles iets goeds kan voortkomen, dan is het dat mijn halfzus en onze toekomstige generaties zo vroeg mogelijk worden getest.



[Klik hier voor meer informatie over 'Genetische tests voor AHP'](#)

Alnylam Pharmaceuticals is verantwoordelijk voor de financiering en inhoud van dit materiaal.

Dit materiaal is bedoeld voor het grote publiek in Europa, het Midden-Oosten en Afrika. Het materiaal heeft als doel gezondheids promotie, 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 deze brochure 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 die in dit verhaal wordt genoemd.