

Familiestamboom voor gezondheid

Acute hepatische porfyrie (AHP) en ik

Breng uw familiegeschiedenis van acute hepatische porfyrie in kaart, met één tak tegelijk, om te bepalen wie risico loopt.



AHP is erfelijk/genetisch.

AHP verwijst naar een familie zeldzame genetische aandoeningen die elk worden veroorzaakt door een unieke genmutatie, die de productie van een bepaald enzym in de lever blokkeert.¹ Dit leidt tot een ophoping van toxines aangeduid als aminolevulinezuur (ALA) en porfobilinogeen (PBG) in de lever, en deze stoffen worden in het hele lichaam vrijgegeven.² Aanvallen, chronische symptomen en langetermijncomplicaties van AHP treden op wanneer het zenuwstelsel reageert op overmatig ALA en PBG.² De symptomen verschillen sterk, maar buikpijn, misselijkheid en braken, constipatie en verwarring komen veel voor en verschijnen gewoonlijk bij mensen tussen de 14 en 45 jaar oud.^{1,3} AHP treft zowel mannen als vrouwen, hoewel vrouwen vier keer zoveel kans maken op symptomen.¹

AHP wordt gewoonlijk doorgegeven in een autosomaal dominant patroon. Dit betekent dat een persoon slechts van één ouder één kopie van het getroffen gen hoeft te overerven om risico op de aandoening te ontwikkelen.¹ Wanneer één ouder drager is van een autosomaal dominante mutatie, heeft elk kind een kans van 50% om de mutatie over te erven.¹

Wie loopt risico? Loopt u risico?

Een familielid kan het gewijzigde gen erven dat AHP veroorzaakt, maar zonder ooit symptomen te ontwikkelen.¹ Kent u iemand in uw familie van vroeger of nu die symptomen heeft gehad die kunnen wijzen op AHP, maar die nooit een bevestigde diagnose heeft gehad? Kennis van het genetische risico van AHP kan mensen helpen geïnformeerde beslissingen te nemen over hun levensstijl en medicatie zodat zij aanvallen en complicaties van de aandoening kunnen voorkomen.³

AHP: Acute hepatische porfyrie; ALA: Aminolevulinezuur; PBG Porfobilinogeen

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. 15 maart 2005;142(6):439-50.

Voor deze familiestamboom is aangenomen dat u AHP hebt. Samenwerken met familieleden om deze stamboom in te vullen, kan ervoor zorgen dat zij AHP beter begrijpen, snappen hoe het van de ene generatie naar de volgende wordt doorgegeven en identificeren wie baat kan hebben bij genetische tests.

Laat uw stamboom groeien. Wanneer u klaar bent, gaat u naar het stamboomdiagram op de volgende pagina.

Richtlijnen om uw familiestamboom in te vullen

- Zet uzelf in het midden/centrum van uw AHP-familiestamboom.
- Vermeld uw symptomen aan de hand van de cijfers (linksonder).
- Op welke leeftijd zijn uw symptomen begonnen?
- Op welke leeftijd hebt u uw AHP-diagnose gehad?
- Voeg vervolgens de familieleden toe die symptomen hebben of mogelijk drager van het AHP-gen zijn.

Wilt u uw stamboom verder uitbreiden? Voeg dan vellen papier toe en teken meer vakken.



Bent u klaar met uw stamboom en vraagt u zich af wat u als volgende moet doen?

- ga met uw familie praten als u zich er klaar voor voelt
- overleg met uw zorgverlener/genetisch adviseur als u meer hulp nodig hebt

Alicia, AHP-patiënt en BPA-vrijwilliger

Breng uw familiegeschiedenis van acute hepatische porfyrie in kaart



Grootvader

Ja

Symptomen van AHP ervaren?

ALA/PBG-tests gedaan?

Genetische tests gedaan?

Symptoomnummer(s)

Leeftijd gediagnosticeerd Leeftijd van start van symptomen

Grootmoeder

Ja

Symptomen van AHP ervaren?

ALA/PBG-tests gedaan?

Genetische tests gedaan?

Symptoomnummer(s)

Leeftijd gediagnosticeerd Leeftijd van start van symptomen

*Tante/oom

*Tante/oom

Vader

Moeder

*Tante/oom

*Tante/oom

*Broers en zussen/neven en nichten

*Broers en zussen/neven en nichten

U

Partner/echtgeno(o)t(e)

*Broers en zussen/neven en nichten

*Broers en zussen/neven en nichten

- Symptomen:**
1. Aanhoudende en/of terugkerende acute buikpijn
 2. Misselijkheid en/of braken
 3. Geleerde/rode urine
 4. Constipatie
 5. Verhoogde hartslag
 6. Spierzwakte
 7. Stemningswisselingen/slapeloosheid

Kind

Kind

Kind

Voorbeeld

Claire

Ja

Symptomen van AHP ervaren?

ALA/PBG-tests gedaan?

Genetische tests gedaan?

Symptoomnummer(s)

2, 4, 6, 7

Leeftijd gediagnosticeerd Leeftijd van start van symptomen

*Omcirkel één keuze en trek vervolgens een verbindingslijn naar relevante familieleden.

AHP: Acute hepatische porfyrie; ALA: Aminolevulinezuur; PBG Porfobilinoogeen