

Verónica, Laura y Rosa María,
viviendo con PAH



Información sobre la porfiria aguda hepática (PAH)

Los pacientes que aparecen en este folleto son pacientes reales con PAH y han dado su consentimiento escrito para cesión de imagen y testimonios.

Encuentre información útil sobre los síntomas, el diagnóstico y cómo vivir con PAH.



Livingwithporphyria.eu

 Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

Alnylam Pharmaceuticals es responsable de la financiación y el contenido de este folleto. Este folleto ha sido elaborado por Alnylam y está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y brindar consejos para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida. Nada en este folleto supone asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento adecuado de la enfermedad.

¿Podría tratarse de porfiria aguda hepática (PAH)?

La porfiria aguda hepática generalmente causa episodios de dolor abdominal intenso y sin causa aparente, junto con uno o más de los siguientes:

- ✓ Dolor en las extremidades, la espalda o el pecho¹
- ✓ Náuseas¹
- ✓ Vómitos¹
- ✓ Confusión¹
- ✓ Ansiedad²
- ✓ Insomnio³
- ✓ Convulsiones³
- ✓ Debilidad en las extremidades¹
- ✓ Orina oscura o rojiza⁴
- ✓ Estreñimiento¹
- ✓ Diarrea¹
- ✓ Alucinaciones¹

Es posible que haya tenido varias citas con el médico, haya recibido varios diagnósticos diferentes y se haya sometido a tratamientos, incluso intervenciones quirúrgicas, que no ayudaron.¹

Si esto le resulta familiar, la causa puede ser porfiria aguda hepática o PAH.¹

La PAH es una enfermedad genética rara con una amplia gama de síntomas que pueden ser similares a los de otras enfermedades, lo que a menudo dificulta el diagnóstico adecuado.⁵ Las personas con PAH pueden esperar años para obtener un diagnóstico preciso y confirmado.⁶ La buena noticia es que su médico puede detectar la PAH usando las pruebas adecuadas.²

Este folleto brinda educación, recursos e información sobre los signos y los síntomas de la PAH, cómo vivir con PAH y la forma en que se diagnostica la PAH para que pueda iniciar una conversación con su médico y obtener respuestas.



“Yo empecé a presentar síntomas dos años antes de que se me diagnosticara. Y en esos dos años me hicieron diversos diagnósticos. Me diagnosticaron de anemia, dispepsia en el estómago, ansiedad. Hasta que me da una crisis más fuerte, y ya es cuando me diagnostican.”

— Verónica, viviendo con PAH

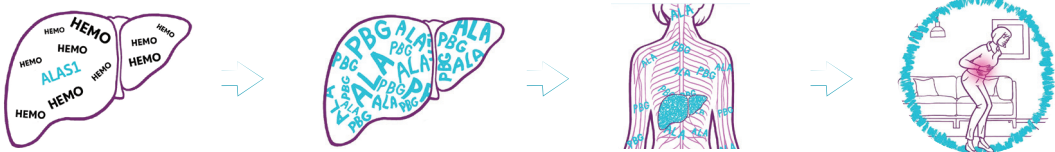


¿Qué es la PAH?

La PAH hace referencia a una familia de enfermedades genéticas raras que se caracterizan por episodios potencialmente mortales y, en algunas personas, presenta manifestaciones debilitantes crónicas que repercuten negativamente en el funcionamiento diario y en la calidad de vida.^{1,2} Existen 4 tipos de PAH:



Cómo afecta la PAH al cuerpo



En la PAH, **cuando aumenta la actividad de ALAS1**, el proceso de producción del grupo hemo no puede mantener el ritmo

Esto origina una **acumulación de toxinas** llamadas ALA y PBG en el hígado

Estas toxinas **se liberan a todo el cuerpo**

ALA y PBG son **perjudiciales para las células nerviosas** y se han asociado a los **episodios y otros síntomas de PAH**

En personas con un defecto genético para la PAH, una de las enzimas en la síntesis del grupo hemo no funciona debidamente.¹ El grupo hemo es fundamental para nuestro organismo y es necesario para que nuestro hígado funcione correctamente.⁷ En el hígado, la síntesis del grupo hemo está controlada por una enzima llamada ALAS1.⁸

Cuando la actividad de ALAS1 aumenta, la enzima que no funciona correctamente no puede mantener el ritmo. Esto origina una acumulación de toxinas llamadas ácido aminolevulínico (ALA) y porfobilinógeno (PBG) en el hígado, que se liberan a todo el cuerpo.¹

ALA y PBG son perjudiciales para las células nerviosas y se han asociado a los episodios y otros síntomas de la PAH.^{1,8,9} Los episodios súbitos están asociados a una alteración generalizada del sistema nervioso y una amplia gama de síntomas que pueden ser similares a los de otras enfermedades lo que dificulta el diagnóstico de la PAH.

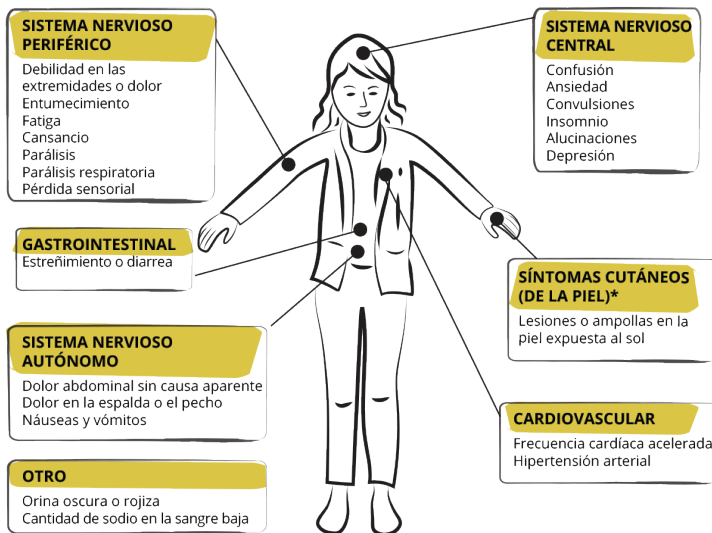
Cada persona experimenta la PAH de una manera diferente

Los episodios agudos pueden ser potencialmente mortales y pueden durar días. Los episodios agudos no son el único signo de PAH; algunas personas con PAH también presentan manifestaciones debilitantes a diario, los llamados síntomas crónicos, incluso cuando no están teniendo episodios. Esto es parte de lo que dificulta el diagnóstico.^{1,10}

PAH = porfiria aguda hepática; ALA = ácido aminolevulínico; PBG = porfobilinógeno

¿Cuáles son los signos y los síntomas de PAH?

Los síntomas de PAH pueden variar de persona a persona y cambiar con el tiempo. No todas las personas con PAH experimentarán todos los síntomas enumerados aquí y a lo largo de este folleto, y algunas personas tendrán síntomas con más frecuencia o más intensos que otras.¹ El dolor abdominal intenso y sin causa aparente es el síntoma más frecuente y se presenta en el **85 % al 95 % de las personas que sufren episodios de PAH**.¹ Es posible que las personas con PAH también presenten al menos uno de muchos otros síntomas aparentemente no relacionados:



*Exclusivamente en porfiria variegata (PV) y coproporfiria hereditaria (CPH).

La PAH puede tener una repercusión importante en la vida diaria de la persona

La PAH es impredecible y los episodios son debilitantes. Puede interferir en su vida con síntomas que pueden alterar todo, desde el sueño hasta la capacidad de trabajar y hacer vida social. Las personas con PAH pueden vivir con el temor constante de sufrir episodios.¹⁰



La porfiria tiene vómitos, tiene malestar, tiene dolor abdominal, tiene alucinaciones, tiene parálisis. Yo pasé por todas las fases que tiene la enfermedad. El dolor es tan profundo que dices bueno.. no quieres que nadie te moleste

— Rosa María, viviendo con PAH



Diagnóstico de la PAH

Si tiene síntomas que cree que pueden deberse a PAH, hable con su médico.

Cuanto antes se realice el diagnóstico, mejor

El diagnóstico precoz y preciso de la PAH puede marcar una verdadera diferencia en la capacidad de una persona para mantener su calidad de vida al:

- ✓ **Tomar medidas para gestionar los factores que pueden desencadenar los episodios**
- ✓ **Comprender lo que está sucediendo en su cuerpo y por qué**
- ✓ **Evitar las complicaciones que pueden provenir de diagnósticos incorrectos e intervenciones quirúrgicas o procedimientos innecesarios^{1,11}**

De qué manera se diagnostica la PAH

Las dos pruebas más frecuentes que usa un médico para determinar si una persona tiene PAH son un **análisis puntual de orina** y una **prueba genética**:^{2,5}

ANÁLISIS PUNTUAL DE ORINA



- La PAH se puede diagnosticar con un análisis puntual de orina de los niveles de PBG (porfobilinógeno), ALA (ácido aminolevulínico) y porfirina^{1,2,5}
- No se recomienda realizar una recogida de orina de 24 horas, puede dar lugar a un retraso considerable en la confirmación del diagnóstico¹²
- Se recomienda realizar un análisis de orina durante un episodio o poco después^{1,2}
- Los análisis de porfirinas pueden ayudar a identificar el tipo específico de PAH, pero no se usan solos para diagnosticar la PAH²

PRUEBA GENÉTICA



- Una prueba genética con una muestra de sangre o saliva puede ayudar a confirmar un diagnóstico o determinar el tipo específico de PAH²
- Puede descartar la PAH si no existe una mutación genética²
- La PAH es una enfermedad genética hereditaria, por lo que los familiares de alguien que tiene PAH también pueden haber heredado el gen alterado responsable del trastorno. Si bien es posible que la mayoría de las personas con un gen alterado nunca tengan síntomas, pueden presentar, sin embargo, riesgo de sufrir un episodio o complicaciones asociadas a niveles elevados de ALA y PBG.¹³ El conocimiento del riesgo genético de PAH puede permitir a las personas tomar decisiones informadas con respecto al estilo de vida y a los medicamentos que pueden ser adecuados o no, con la intención de prevenir episodios y complicaciones de la enfermedad.¹ Por lo tanto, puede que los familiares de alguien que tiene PAH quieran consultar a su médico sobre las pruebas genéticas para la PAH.¹⁴

PAH: tenga en cuenta los factores desencadenantes para los episodios agudos

Los desencadenantes frecuentes de los episodios se muestran a continuación. Dado que los desencadenantes pueden ser diferentes para cada persona, puede haber otros que no se enumeran aquí.^{1,11}



Tenga en cuenta:

- La forma en que algunos fármacos de determinadas clases de medicamentos pueden afectar a la PAH, como:
 - Medicamentos para tratar las convulsiones
 - Antihistamínicos
 - Hormonas
 - Medicamentos para tratar la migraña
 - Sedantes

Hable con su médico si tiene alguna pregunta sobre los medicamentos que está tomando y la PAH y para identificar qué medicamentos podrían no ser seguros, posiblemente no seguros o seguros para usted.

- Fluctuaciones de los niveles de hormonas durante el ciclo menstrual de la mujer
- Estrés causado por:
 - Infecciones
 - Intervención quirúrgica
 - Estrés físico
 - Estrés psicológico^{1,15}



Intente evitar:

- Beber alcohol
- Fumar
- Ayuno o dieta extrema^{1,2}

“ El trayecto de la enfermedad, superarla, yo creo que no la voy a superar nunca. Yo creo que vas conviviendo con ella, y me adapto a ella o ella a mí porque vivimos juntas

— Rosa María, viviendo con PAH



Cómo obtener la ayuda que necesita

Hable con su equipo médico

Si cree que tiene PAH, hable con su profesional sanitario. Compartir sus síntomas e inquietudes puede ayudarles a diseñar un plan de tratamiento adecuado para usted.

Busque información y apoyo

Hay muchos recursos educativos disponibles para usted, así como grupos de apoyo para personas que viven con PAH. Aunque es posible que no conozca a nadie más con la enfermedad, hay formas de encontrar a otras personas con PAH y conectarse. También puede encontrar información útil a través de las siguientes organizaciones independientes de pacientes:



Asociación
Española de
Porfiria

Asociación Española de porfiria:

• <https://www.porfiria.org/>

Contacte a la familia

Con una enfermedad como la PAH, puede ser útil que la familia y/o los amigos cercanos comprendan la enfermedad para que sepan cómo brindarle el mejor apoyo. Asegúrese de explicar a las personas cercanas a usted la importancia de las medidas que está tomando para evitar los factores desencadenantes.

Hablar con los demás sobre la PAH

Considere hablar con familiares, amigos y posiblemente compañeros de trabajo sobre la PAH. Explicarles la PAH puede ayudarles a comprender la carga excepcional de esta enfermedad debilitante. Puede ser un desafío, pero aquí tiene algunos consejos que pueden facilitar esas conversaciones:

- 1 Empiece por decir que la PAH es real
- 2 Dígalos que algunas personas con PAH pueden sufrir episodios debilitantes
- 3 Explique que algunas personas con PAH presentan síntomas continuos



“Las enfermedades raras, son más raras todavía. Entonces por dar un poco de voz también a aquellas personas que no pueden o que aún todavía no lo saben y ya no por mí y los que los tenemos, sino por los que van a venir. Que sepan que eso existe, que puede ser un diagnóstico.”

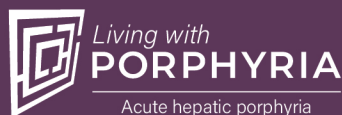
— Laura, viviendo con PAH



Bibliografía:

1. Anderson KE et al. Ann Intern Med. 2005 Mar 15;142(6):439-50.
2. Balwani M et al. Hepatology. 2017 Oct;66(4):1314-1322.
3. Pischik E & Kauppinen R. Appl Clin Genet. 2015 Sep 1;8:201-14.
4. Harper P & Sardh E. Expert Opinion on Orphan Drugs, 2:4, 349-368.
5. Bissell DM & Wang B. J Clin Transl Hepatol. 2015 Mar;3(1):17-26.
6. Bonkovsky HL et al. Am J Med. 2014 Dec;127(12):1233-41.
7. NCI Dictionary of Cancer Terms - Heme Definition.
<https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/heme>.
8. Puy H et al. Lancet. 2010 Mar 13;375(9718):924-37.
9. Lin CS, et al. Clin Neurophysiol. 2011;122(12):2336-2344.
10. Simon 2018 et al. Patient. 2018 Oct;11(5):527-537.
11. Ventura P et al. Eur J Intern Med. 2014 Jul;25(6):497-505.
12. American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis.
<https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrria/testing-for-porphyrria/tests-for-porphyrria-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.
13. Ventura P, et al. Intern Emerg Med. 2009;4:297-308.
14. Balwani M. Clin Adv Hematol Oncol. 2016;14:858-61.
15. Bissell DM et al. N Engl J Med. 2017 Aug 31;377(9):862-872.

Patrocinado y financiado por



Desarrollada y producida por Anylam Pharmaceuticals.

© 2024 Anylam Pharmaceuticals, Inc. Reservados todos los derechos.

Este folleto ha sido elaborado por Anylam y está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y brindar consejos para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida.

Nada en este folleto supone asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento adecuado de la enfermedad.

AS1-ESP-00182 Abril 2024