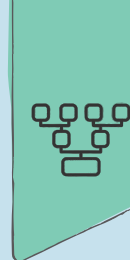


"Albero" della salute della famiglia lo e la porfiria epatica acuta (AHP)

Mappa la storia di porfiria epatica acuta della tua famiglia, un ramo alla volta, per determinare chi può essere a rischio.



L'AHP è ereditaria/genetica.

L'AHP si riferisce a una famiglia di malattie genetiche rare, ognuna delle quali è causata da una mutazione genetica specifica, che inibisce la produzione di un determinato enzima nel fegato.¹ Ciò comporta l'accumulo di tossine chiamate acido aminolevulinico (ALA) e porfobilinogeno (PBG) nel fegato, che vengono rilasciate in tutto il corpo.² Gli attacchi di AHP, i sintomi cronici e le complicanze a lungo termine si verificano quando il sistema nervoso è compromesso dall'eccesso di ALA e PBG.² I sintomi variano ampiamente, ma dolore addominale, nausea e vomito, stipsi e confusione sono comuni, di solito compaiono in individui tra i 14 e i 45 anni.^{1,3} L'AHP colpisce sia gli uomini che le donne, anche se le donne hanno quattro volte più probabilità di manifestare i sintomi.¹

L'AHP è generalmente trasmessa con un modello autosomico dominante, il che significa che una persona deve ereditare solo una copia del gene affetto da un genitore per sviluppare il rischio di malattia.¹ Quando un genitore è portatore di una mutazione autosomica dominante, i figli avranno il 50% di possibilità di ereditare quella mutazione.¹

Chi è a rischio? Sei a rischio?

Un membro della famiglia può ereditare il gene alterato che causa l'AHP senza mai sviluppare sintomi.¹ Conosci qualcuno nella tua famiglia, passato o presente, che ha avuto sintomi che potrebbero essere collegati all'AHP ma mai una diagnosi confermata? Conoscere il rischio genetico di AHP può aiutare a prendere decisioni consapevoli sullo stile di vita e sui medicinali al fine di prevenire attacchi e complicanze della malattia.³

AHP: Porfiria epatica acuta; ALA: Acido aminolevulinico; PBG: Porfobilinogeno

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

Questo albero della salute della famiglia presuppone che tu abbia l'AHP. Lavora con i membri della famiglia per completare questo albero: potrebbe aiutarli a capire meglio l'AHP, i suoi sintomi, come si trasmette da una generazione all'altra, e identificare chi potrebbe beneficiare di test genetici.

Facciamo crescere il tuo albero. Quando sei pronto/pronta, vai al diagramma ad albero nella pagina seguente.

Indicazioni per la compilazione dell'albero della salute della tua famiglia

- Mettiti al cuore/centro del tuo albero genealogico AHP.
- Elenca i tuoi sintomi usando il tasto numerico (in basso a sinistra).
- A che età sono iniziati i tuoi sintomi?
- A che età ti è stata diagnosticata l'AHP?
- Successivamente, aggiungi i membri della famiglia che sono sintomatici o sospetti portatori di AHP.

Hai bisogno di espandere il tuo albero? È sufficiente aggiungere fogli di carta e disegnare più caselle.



Hai completato il tuo albero e ti stai chiedendo cosa fare dopo?

- se ti senti pronto/pronta, parla con la tua famiglia
- se hai bisogno di maggiore sostegno, parla con il tuo medico/consulente genetico

Alicia, paziente AHP e volontaria BPA

Mapa la storia di porfiria epatica acuta della tua famiglia



Nonno

Nonna

Nonno

Nonna

*Zia/zio

*Zia/zio

Padre

Madre

*Zia/zio

*Zia/zio

*Fratello/Cugino

*Fratello/Cugino

Tu

Partner/coniuge

*Fratello/Cugino

*Fratello/Cugino

Figlio

Figlio

Figlio

Esempio

Claire

Sintomi dell'AHP presenti?

Test ALA/PBG effettuato?

Test genetico effettuato?

Numero/i di sintomi: 2, 4, 6, 7

19 Età alla diagnosi 18 Età all'insorgenza dei sintomi

- Sintomi:**
1. Dolore addominale severo persistente e/o ricorrente
 2. Nausea e/o vomito
 3. Urina scura/rossa
 4. Stipsi
 5. Aumento della frequenza cardiaca
 6. Debolezza muscolare
 7. Disturbi dell'umore/insonnia

*Cerchiane uno e poi traccia una linea per collegare i membri della famiglia interessati.

AHP: Porfiria epatica acuta; ALA: Acido aminolevulinico; PBG: Porfobilinogeno