

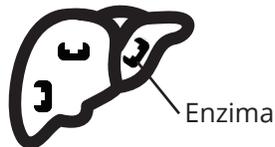


# L'importanza DELL'ANALISI GENETICA FAMILIARE PER L'AHP

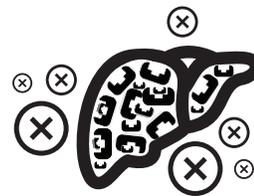
Isabelle, paziente AHP e consulente per la tutela dei pazienti, AFMAP (Association Française des Malades Atteints de Porphyrines)

## Che cos'è l'AHP?

La porfiria epatica acuta (AHP) indica una famiglia di malattie genetiche rare, causate da mutazioni genetiche che influenzano la capacità del fegato di produrre eme.<sup>1</sup> La porfiria acuta intermittente (AIP) è il tipo più comune di AHP.<sup>2</sup>



L'eme aiuta il fegato a funzionare correttamente ed è essenziale per il corpo umano.<sup>1</sup>



Nell'AHP, un enzima coinvolto nella sintesi dell'eme non funziona correttamente.<sup>3</sup>



Ciò determina l'**accumulo** nel fegato di **tossine** chiamate acido aminolevulinico (ALA), porfobilinogeno (PBG) e porfirine che vengono rilasciate in tutto il corpo.<sup>4</sup>



**Gli attacchi di AHP, i sintomi cronici e le complicanze a lungo termine** si verificano quando il sistema nervoso reagisce all'eccesso di ALA, PBG e porfirine.<sup>4</sup>



I sintomi variano ampiamente ma **dolore addominale, nausea e vomito, stipsi, urine scure e confusione** sono comuni, di solito compaiono nelle donne tra i 14 e i 45 anni.<sup>1,3</sup>

AHP: Porfiria epatica acuta AIP: Porfiria acuta intermittente ALA: Acido aminolevulinico PBG: Porfobilinogeno



www.livingwithporphyria.eu  
Sponsorizzato e finanziato da Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo testo. Questo documento è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo testo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari (HCP) competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia. Tutte le illustrazioni sono di Alnylam. Nessuna informazione sui prodotti medicinali di Alnylam è inclusa in questo materiale. Consenso ricevuto da ogni paziente e caregiver presentato in questo testo. AS1-ITA-00192 Aprile 2024

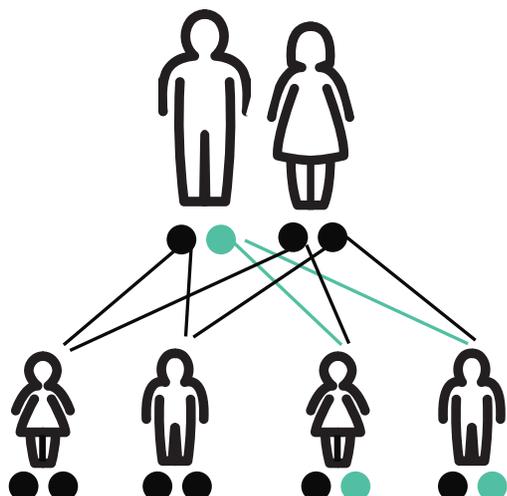
Sponsorizzato e finanziato da 1



## Qual è la base genetica dell'AHP?

L'AHP è **ereditaria**, il che significa che può essere trasmessa da una generazione all'altra.

● Gene normale ● Gene alterato



50% non malato

50% malato

Se un genitore è portatore del gene alterato, un figlio ha una probabilità pari al 50% di ereditare quella mutazione.



L'AHP non è legata al sesso, quindi uomini e donne hanno la stessa possibilità di ereditare il gene alterato, anche se le donne hanno spesso maggiori probabilità di manifestare i sintomi.<sup>1</sup>

La trasmissione generalmente avviene secondo uno schema autosomico dominante, vale a dire che, per sviluppare il rischio della malattia, è sufficiente ereditare una sola copia del gene affetto da una mutazione.<sup>1</sup>

Se si eredita il gene mutato, si è a rischio di ereditare la malattia, ma la maggior parte delle persone non svilupperà i sintomi.<sup>1</sup>

## Perché è importante l'analisi genetica familiare?

Sapere se hai ereditato la mutazione genetica può permetterti di prendere **decisioni consapevoli** sullo **stile di vita e sui farmaci** con l'intento di **prevenire attacchi** e complicanze della malattia.<sup>3</sup>



Alicia, paziente AHP e volontaria BPA (British Porphyria Association)

AHP: Porfiria epatica acuta



www.livingwithporphyria.eu  
Sponsorizzato e finanziato da Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo testo. Questo documento è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo testo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari (HCP) competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia. Tutte le illustrazioni sono di Alnylam. Nessuna informazione sui prodotti medicinali di Alnylam è inclusa in questo materiale. Consenso ricevuto da ogni paziente e caregiver presentato in questo testo. AS1-ITA-00192 Aprile 2024

Sponsorizzato e finanziato da 2



## Capire i test genetici



Testa il sangue o la saliva per evidenziare una mutazione dei geni AHP.<sup>2</sup>



Aiuta a confermare la diagnosi o a determinare il tipo specifico di AHP.<sup>5</sup>



Aiuta a informare che anche la tua famiglia potrebbe essere a rischio di manifestare i sintomi dell'AHP.<sup>5</sup>

### Chi dovrebbe sottoporsi a un test genetico?

Le persone a rischio di ereditare la mutazione AHP da un membro della famiglia. **Identifica chi potrebbe essere a rischio nella tua famiglia** compilando il **Diario genetico familiare**.

### Dove posso andare per sottopormi a un test genetico?

Se decidi che il test genetico è giusto per te, parla con il tuo medico operatore sanitario per sapere dove fare un test genetico.

## Sostegno da parte di un consulente genetico<sup>6</sup>

I consulenti genetici possono aiutarti a capire e a prendere decisioni informate su vari argomenti:



Spiegandoti la base genetica dell'AHP.



Aiutandoti a capire la tua storia familiare.



Aiutandoti nella pianificazione familiare.



Sfatando dicerie e miti.



Trovando soluzioni a singoli problemi.



Sostenendo discussioni con i membri della famiglia.

AHP: Porfiria epatica acuta



## Parlare alla mia famiglia



Inizia dicendo che l'AHP esiste davvero.



Spiega che la maggior parte delle persone con l'AHP non ha sintomi, ma alcuni presentano attacchi acuti, attacchi cronici e complicanze a lungo termine.



Incoraggiali a sottoporsi al test genetico per poter prendere decisioni consapevoli.

Veronica, paziente AHP e consulente per la tutela dei pazienti, AEP (Asociación Española de Porfiria)

## Risorse e informazioni



[www.viviporfiria.it](http://www.viviporfiria.it)



Non sei solo/a. Ci sono molte fonti di informazione e supporto, oltre a modi per connettersi con altri pazienti e famiglie. Queste organizzazioni possono aiutarti.

**Visita il sito sponsorizzato da Alnylam**  
**[www.livingwithporphyria.eu/it](http://www.livingwithporphyria.eu/it), per trovare ulteriori risorse per la comprensione e la convivenza con l'AHP**

Sviluppato insieme a un comitato direttivo composto da leader di associazioni europee di pazienti affetti da porfiria, pazienti affetti da AHP, caregiver e operatori sanitari. Finanziato da Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. 2018;3(2):193-206. Pubblicato 2018 Dic 20. doi:10.1002/hep4.1297.
2. Bissell DM & Wang B. *J C/n Transl Hepatol*. 2015 Mar;3(1):17-26.
3. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Raccomandazioni per la diagnosi e il trattamento delle porfirie acute [la correzione pubblicata appare in *Ann Intern Med*. 2005 Aug 16;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: Porfiria epatica acuta



[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Sponsorizzato e finanziato da Alnylam

Alnylam Pharmaceuticals è responsabile del finanziamento e del contenuto di questo testo.

Questo documento è destinato al grande pubblico in Europa, Medio Oriente e Africa con lo scopo di promuovere la salute, prevenire le malattie e fornire consigli per aiutare a capirne lo sviluppo e per contribuire a migliorare la qualità della vita. Nessuna delle informazioni contenute in questo testo costituisce una consulenza medica individuale. Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari (HCP) competenti per una corretta diagnosi e gestione della malattia. Tutte le illustrazioni sono di Alnylam. Nessuna informazione sui prodotti medicinali di Alnylam è inclusa in questo materiale. Consenso ricevuto da ogni paziente e caregiver presentato in questo testo. AS1-ITA-00192 Aprile 2024

Sponsorizzato e finanziato da 4

