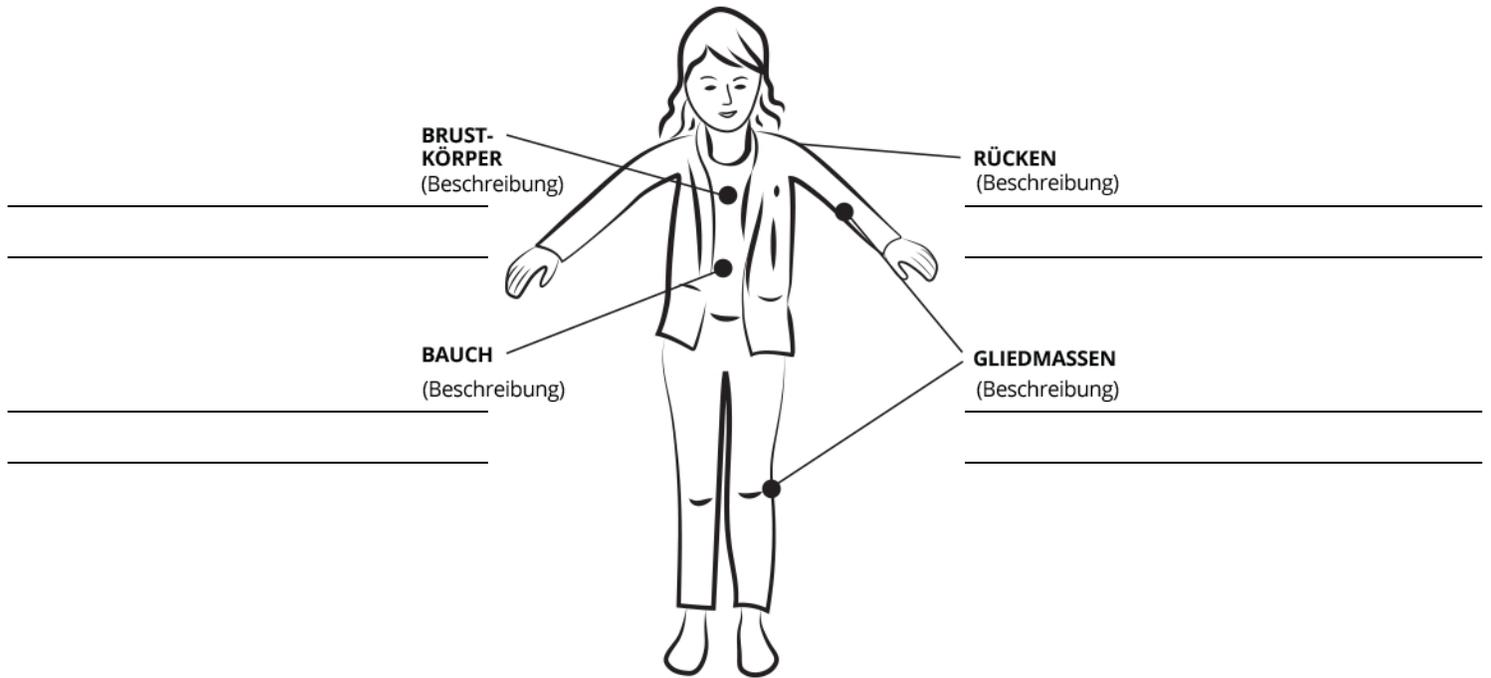


Nutzen Sie diesen Gesprächsleitfaden, um Ihre Symptome im Blick zu behalten. Legen Sie diesen anschließend bei Ihrem nächsten Termin bei Ihrem Arzt vor, um bei der Frage zu helfen, ob Sie auf akute hepatische Porphyrie (AHP) untersucht werden sollen. Wählen Sie alle Optionen aus, die auf Ihre Situation zutreffen.

1. Hatten Sie in diesen Bereichen schwere Schmerzen ungeklärter Ursache?

Kreisen Sie die Stelle ein, an der diese Schmerzen bei Ihnen aufgetreten sind, und beschreiben Sie etwaige Details auf den Zeilen darunter.¹



2. Sind bei Ihnen die folgenden Anzeichen und Symptome aufgetreten?

Alle zutreffenden Antworten ankreuzen¹⁻⁵:

- | | | | |
|---|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Gliederschwäche oder-schmerzen | <input type="checkbox"/> Verwirrtheit | <input type="checkbox"/> Bauchschmerzen ungeklärter Ursache | <input type="checkbox"/> Dunkler oder rötlicher Urin |
| <input type="checkbox"/> Taubheitsgefühl | <input type="checkbox"/> Angst | <input type="checkbox"/> Schmerzen in Rücken oder Brust | <input type="checkbox"/> Niedriger Natriumspiegel im Blut |
| <input type="checkbox"/> Erschöpfung | <input type="checkbox"/> Krampfanfälle | <input type="checkbox"/> Übelkeit und Erbrechen | |
| <input type="checkbox"/> Müdigkeit | <input type="checkbox"/> Schlaflosigkeit | <input type="checkbox"/> Läsionen oder Blasen an den der Sonne ausgesetzten Hautstellen* | |
| <input type="checkbox"/> Lähmung | <input type="checkbox"/> Halluzinationen | <input type="checkbox"/> Schneller Herzschlag | |
| <input type="checkbox"/> Atemlähmung | <input type="checkbox"/> Depression | <input type="checkbox"/> Hoher Blutdruck | |
| <input type="checkbox"/> Verlust von Sinnesempfindungen | <input type="checkbox"/> Verstopfung oder Durchfall | | |

Seit wann treten diese Symptome bei Ihnen auf?

Mussten Sie wegen Ihrer Symptome jemals ins Krankenhaus gehen?
 Ja Nein

Bitte schreiben Sie alle zusätzlichen Informationen auf, die Ihrer Ansicht nach für Ihren Arzt wichtig sein können:

3. Hatten Sie eine der folgenden Diagnosen oder Operationen? Alle zutreffenden Antworten ankreuzen:



Erkrankungen des Magen-Darm-Trakts⁵⁻⁷

- Reizdarmsyndrom (IBS)
- Akute Magenschleimhautentzündung mit Erbrechen
- Hepatitis
- Morbus Crohn



Neurologische/neuropsychiatrische Erkrankungen^{5,6}

- Fibromyalgie
- Guillain-Barré-Syndrom
- Psychose



Gynäkologische Erkrankungen⁶

- Endometriose



Erkrankungen und Beschwerden im Unterbauch, die eine Operation erfordern⁵

- Blinddarmentzündung
- Gallenblasenentzündung
- Bauchfellentzündung
- Darmverschluss

Traten bei Ihnen nach der Operation weiterhin dieselben starken Schmerzen ungeklärter Ursache auf?

- Ja
- Nein
- Nicht zutreffend

4. Haben Sie Symptome bei sich beobachten können, die in Zusammenhang mit den unten genannten stehen können? Alle zutreffenden Antworten ankreuzen¹:



- EINNAHME BESTIMMTER MEDIKAMENTE



- HORMONELLE VERÄNDERUNGEN

einschließlich Östrogen- und Progesteron-Konzentrationen. Diese Hormone schwanken am stärksten während der 2 Wochen vor Beginn des Menstruationszyklus einer Frau.



- ALKOHOLKONSUM



- RAUCHEN



- STRESS, DER VERURSACHT WIRD DURCH:

- Infektionen
- Operationen
- Körperliche Erschöpfung
- Seelische Erschöpfung



- FASTEN oder kohlenhydrat-arme Diäten

5. Beeinträchtigen Ihre Symptome Bereiche Ihres Lebens? Alle zutreffenden Antworten ankreuzen^{8,9}:

- Schlaf
- Arbeit
- Schule
- Essen
- Gesellschaftliche Kontaktpflege/Planung
- Gedächtnis/klares Denken
- Erledigen von Aufgaben
- Aufrechterhalten eines bestimmten Energieniveaus
- Sonstige: _____

Wie stark beeinträchtigend? 1 5 10

Wie häufig? Täglich Wöchentlich Monatlich Jährlich

6. Wurde bei einem Ihrer Familienangehörigen bereits ein Typ von Porphyrie diagnostiziert?

- Akute intermittierende Porphyrie (AIP)
- Porphyria variegata (PV)
- Hereditäre Koproporphyrinurie (HCP)
- ALAD-Mangel-Porphyrie (ADP)
- Nein
- Nicht sicher

Bitte schreiben Sie alle zusätzlichen Informationen auf, die Ihrer Ansicht nach für Ihren Arzt wichtig sein könnten:

Akute hepatische Porphyrie (AHP) bezeichnet eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen mit potenziell lebensbedrohlichen Attacken. Bei manchen Menschen geht die AHP mit chronischen, stark beeinträchtigenden Symptomen einher, die sich nachteilig auf die Funktionsfähigkeit im Alltag und die Lebensqualität auswirken.^{1,8} Personen, bei denen möglicherweise Symptome auftreten und die die Diagnose einer AHP vermuten, sollten ihren Arzt um eine Untersuchung auf erhöhte PBG- und ALA-Konzentrationen und Porphyrine mittels einfacher Spontanurintests bitten. Nachstehend ist dargestellt, wie Ärzte zur Diagnose AHP gelangen. Nach den Urintests können genetische Tests eingesetzt werden, um den konkreten Typ der AHP zu bestätigen.³

1 Andere Erkrankungen ausschließen

2 Anzeichen und Symptome der AHP vermuten

3 PBG, ALA und Porphyrine im Spontanurin testen^{1,3,5,10}

(Biochemische Untersuchung auf PBG, ALA und Porphyrine)

 PBG (Porphobilinogen)*

 ALA (Aminolävulinsäure)*

 Porphyrine[†]

Es wird empfohlen, innerhalb von 48 Stunden nach Einsetzen der Symptome einen Urintest durchzuführen, da die PBG- und ALA-Konzentrationen im Zeitverlauf abnehmen können, was die Wahrscheinlichkeit eines falsch-negativen Ergebnisses erhöht. Eine Untersuchung auf Porphyrine im Urin ist ein unspezifischer Test und sollte nicht allein zur Diagnose der AHP herangezogen werden.^{1,11}

*PBG und ALA sind Stoffe, die produziert werden, wenn die Leber Häm synthetisiert. Erhöhte PBG- und ALA-Konzentrationen können eine toxische Wirkung entwickeln und wurden mit den Symptomen und Attacken der AHP in Verbindung gebracht.^{2,10,12}

†Porphyrin-Analysen können die Identifizierung der konkreten AHP unterstützen.³

4 Die Testergebnisse überprüfen³

Positiv - Ihr Arzt kann genetische Tests oder Porphyrin-Analysen durchführen, um den Typ der AHP zu bestätigen.

Negativ - Wenn Ihr Arzt weiterhin AHP vermutet, wird der Urintest während einer Attacke wiederholt, und/oder es werden genetische Tests in Erwägung gezogen.

Literatur : **1.** Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. *Ann Intern Med.* 2005;142(6):439-450. **2.** Pischik E, Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015;8:201-214. **3.** Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. *Hepatology.* 2017;66(4):1314-1322. **4.** Harper P, Sardh E. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2(4):349-368. **5.** Ventura P, Cappellini MD, Biolcati G, Guida CC, Rocchi E; Gruppo Italiano Porfiria (GrIP). *Eur J Intern Med.* 2014;25(6):497-505. **6.** Ko JJ, Murray S, Merkel M, et al. Poster presented at: American College of Gastroenterology Annual Scientific Meeting; October 5-10, 2018; Philadelphia, PA. **7.** Alfadhel M, Saleh N, Alenazi H, Baffoe-Bonnie H. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014.10:2135-2137. **8.** Simon A, Pompilus F, Querbess W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **9.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mol Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **10.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377(21):2100-2101. **11.** Bissell DM, Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **12.** Gouya L, Bloomer JR, Balwani M, et al. Presented at: 2018 International Liver Congress; April 11-15, 2018; Paris, France.



Weitere Informationen und Servicematerialien finden Sie unter www.livingwithporphyria.eu/de