

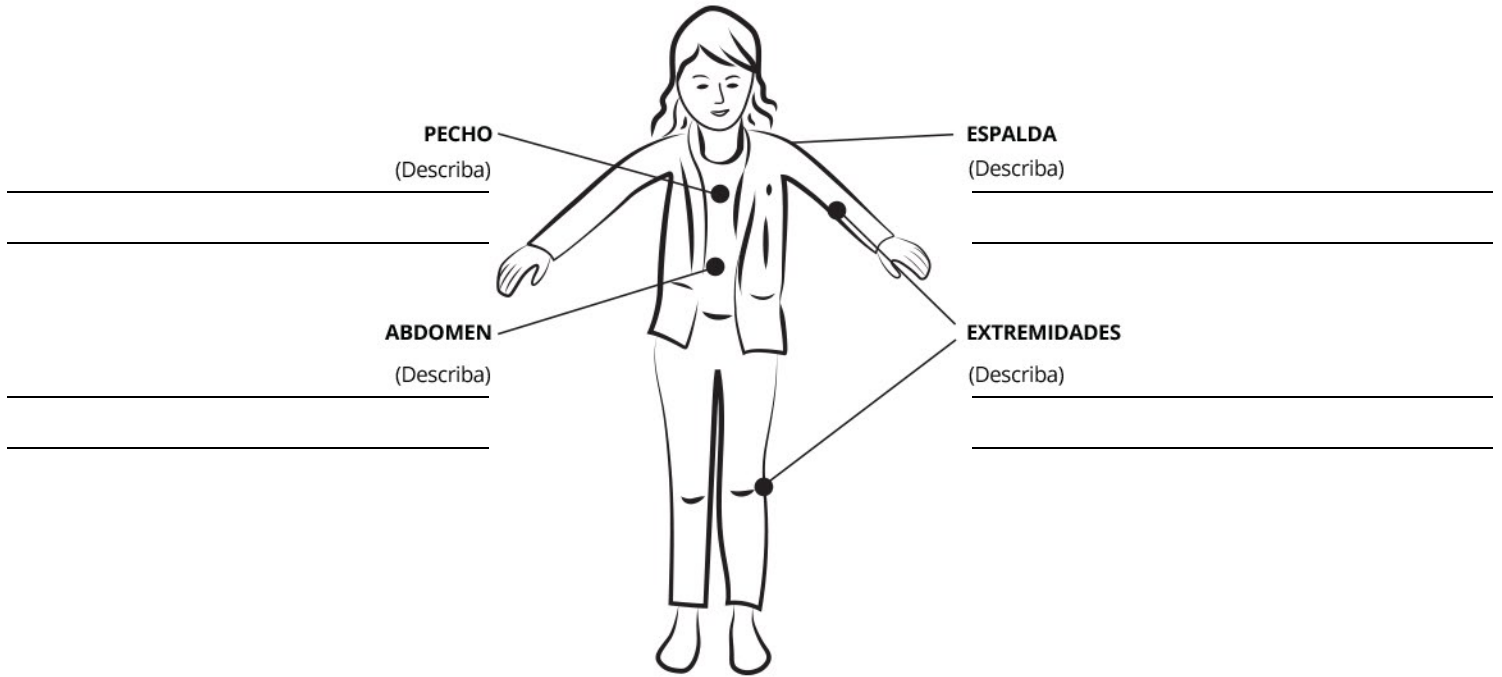
Guía de conversación sobre la porfiria hepática aguda (PAH)

Inicie la conversación con su médico

Utilice esta guía de conversación para realizar un seguimiento de sus signos y síntomas, y asegúrese de seleccionar todas las opciones que correspondan a su experiencia. La próxima vez que acuda a su médico, presente esta guía a su médico para analizar si deben hacerle las pruebas de la PAH.

1. ¿Ha tenido dolor intenso e inexplicable durante más de un día en estas zonas?

Rodee con un círculo dónde ha padecido este dolor y describa los detalles utilizando las líneas a continuación.¹



2. ¿Ha experimentado alguno de estos signos y síntomas? Marque todas las que corresponda¹⁻⁵:

- | | | | |
|--|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Debilidad en las extremidades o dolor | <input type="checkbox"/> Confusión | <input type="checkbox"/> Dolor abdominal | <input type="checkbox"/> Orina oscura o rojiza |
| <input type="checkbox"/> Entumecimiento | <input type="checkbox"/> Ansiedad | <input type="checkbox"/> Dolor en la espalda o el pecho | <input type="checkbox"/> Cantidad de sodio en la sangre baja |
| <input type="checkbox"/> Fatiga | <input type="checkbox"/> Convulsiones | <input type="checkbox"/> Náuseas y vómitos | |
| <input type="checkbox"/> Cansancio | <input type="checkbox"/> Insomnio | <input type="checkbox"/> Lesiones o ampollas en la piel expuesta al sol* | |
| <input type="checkbox"/> Parálisis | <input type="checkbox"/> Alucinaciones | <input type="checkbox"/> Frecuencia cardíaca acelerada | |
| <input type="checkbox"/> Parálisis respiratoria | <input type="checkbox"/> Depresión | <input type="checkbox"/> Hipertensión arterial | |
| <input type="checkbox"/> Pérdida sensorial | <input type="checkbox"/> Estreñimiento o diarrea | | |

*Exclusivamente en coproporfiria hereditaria y porfiria variegata.

¿Cuánto tiempo ha estado experimentando estos síntomas?

¿Alguna vez los síntomas le obligaron a ir al hospital?

Sí No

Anote cualquier información adicional que considere importante para informar a su médico:

Guía de conversación sobre la porfiria hepática aguda (PAH) Inicie la conversación con su médico

3. ¿Se ha sometido a alguna de las siguientes intervenciones quirúrgicas o ha recibido alguno de los siguientes diagnósticos? Marque todas las que corresponda:



Trastornos gastrointestinales⁵⁻¹¹

- Síndrome del intestino irritable (SII)
- Gastroenteritis aguda con vómitos
- Hepatitis
- Enfermedad de Crohn



Trastornos neurológicos/neuropsiquiátricos⁵⁻¹¹

- Fibromialgia
- Síndrome de Guillain-Barré
- Psicosis



Trastornos ginecológicos⁵⁻¹¹

- Endometriosis



Afecciones abdominales que requieren intervención quirúrgica⁵

- Apendicitis (inflamación del apéndice)
- Colecistitis (inflamación de la vesícula biliar)
- Peritonitis (inflamación en el abdomen)
- Oclusión intestinal (bloqueo intestinal)

Después de la intervención quirúrgica, ¿sigue teniendo el mismo dolor intenso e inexplicable? Sí No No procede

4. ¿Han comenzado los síntomas días después de la exposición a cualquiera de los siguientes? Marque todas las que corresponda¹:



ALGUNOS MEDICAMENTOS

Consulte a su profesional sanitario para identificar qué fármacos podrían no ser seguros, posiblemente no seguros o seguros para usted.



CAMBIOS HORMONALES

Se incluyen los niveles de estrógeno y progesterona. Estas hormonas fluctúan más durante las 2 semanas previas a que comience el ciclo menstrual de la mujer.



BEBER ALCOHOL



FUMAR



ESTRÉS CAUSADO POR:

- Infecciones
- Intervención quirúrgica
- Agotamiento físico
- Agotamiento emocional



AYUNO o dieta extrema

5. ¿Han alterado sus síntomas partes de su vida? Marque todas las que corresponda^{12,13}:

- Sueño Trabajo Alimentación Vida social/planes
- Memoria/pensamiento claro Finalización de tareas
- Mantenimiento de la energía Otra: _____

¿Cómo la han alterado?



¿Con qué frecuencia?

- Diariamente Semanalmente
- Mensualmente Anualmente

6. ¿A algún miembro de su familia le han diagnosticado previamente un tipo de PAH?

- Porfiria aguda intermitente (PAI) Porfiria variegata (PV) Coproporfiria hereditaria (CPH)
- Porfiria por deficiencia de ALAD (PDA) No No estoy seguro/a

Anote cualquier información adicional que considere importante para informar a su médico:

De qué manera se diagnostica la PAH

La porfiria aguda hepática (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.^{1,12} Las dos técnicas más frecuentes que usa un médico para determinar si una persona tiene PAH son un **análisis puntual de orina** y una **prueba genética**.^{3,15}

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^{*1,3,15}
- No se recomienda realizar una recogida de orina de 24 horas, puede dar lugar a un retraso considerable en la confirmación del diagnóstico¹⁸
- Se recomienda realizar un análisis de orina durante un episodio o poco después^{1,3}
- Los análisis de porfirinas pueden ayudar a identificar el tipo específico de PAH, pero no se usan solos para diagnosticar la PAH³

Prueba genética



- Una prueba genética con una muestra de sangre o saliva puede ayudar a confirmar un diagnóstico o determinar el tipo específico de PAH³
- Puede descartar la PAH si no existe una mutación genética³
- 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.¹⁶ 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 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.¹⁷

*PBG y ALA son sustancias que se producen cuando el hígado produce hemo. Los niveles elevados de PBG y ALA pueden volverse tóxicos y se han asociado a los síntomas y episodios de PAH^{2,14}.

Esta información está destinada exclusivamente a fines de concienciación sobre la enfermedad. Nada en el sitio supone asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado.

Bibliografía : **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.** Findley et al. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain.* 2012; 12(3):128-133. **9.** Sieg et al. *Gastroenterol.* 1991;29(11):602-605. **10.** Ali et al. *J Neurol Sci.* 2019;402:153-155. **11.** Mathavan et al. *J Hematol Thrombo Dis.* 2018;6(1):290. **12.** Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **13.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mo/ Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **14.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377 (21):2100-2101. **15.** Bissell DM, Wang BJ *Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **16.** Ventura P, et al. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297-308. **17.** Balwani M. *Clin Adv Hematol Oncol.* 2016;14:858-61. **18.** American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. <https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrina/testing-for-porphyrina/tests-for-porphyrina-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.

Visite Livingwithporphyria.eu para obtener más información sobre la PAH.

Desarrollada y producida por Alnylam. Esta guía de conversación está destinada a pacientes con PAH con el fin de concienciar sobre la enfermedad y no reemplaza la opinión de un médico debidamente formado.