

Der Gesprächsleitfaden für akute hepatische Porphyrie (AHP)

Beginnen Sie das Gespräch mit Ihrem Arzt

Nutzen Sie diesen Gesprächsleitfaden als Hilfe, um Ihre Symptome im Blick zu behalten, und achten Sie darauf, alle Optionen auszuwählen, die auf Ihre Situation zutreffen. Legen Sie ihn dann bei Ihrem nächsten Termin Ihrem Arzt vor, um zu überprüfen, ob Sie auf AHP untersucht werden sollten.

1. Hatten Sie in diesen Bereichen über mehr als einen Tag hinweg 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

Das Diagramm zeigt eine Person von der Front, mit vier Markierungen an verschiedenen Stellen des Körpers: Brustkörper, Rücken, Bauch und Gliedmassen. Jede Markierung ist mit einer Beschriftung und einer Beschreibung verbunden, gefolgt von drei horizontalen Linien für Notizen.

BRUSTKÖRPER
(Beschreibung)

RÜCKEN
(Beschreibung)

BAUCH
(Beschreibung)

GLIEDMASSEN
(Beschreibung)

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 | <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 | | |

*Nur bei hereditärer Koproporphyrinurie und Porphyria variegata.

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 könnten:

Der Gesprächsleitfaden für akute hepatische Porphyrie (AHP)

Beginnen Sie das Gespräch mit Ihrem Arzt

3. Hatten Sie eine der folgenden Diagnosen oder Operationen? Alle zutreffenden Antworten ankreuzen¹:



Erkrankungen des Magen-Darm-Trakts⁵⁻¹¹

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



Neurologische/neuropsychiatrische Erkrankungen⁵⁻¹¹

- Fibromyalgie
- Guillain-Barré-Syndrom
- Psychose



Gynäkologische Erkrankungen⁵⁻¹¹

- 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. Sind die Symptome erstmals innerhalb der letzten Tage aufgetreten, nachdem Sie Folgendem ausgesetzt waren: Alle zutreffenden Antworten ankreuzen¹:



- MEDIKAMENTE**
Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, um herauszufinden, welche Medikamente für Sie unsicher, möglicherweise unsicher oder sicher sein könnten.



- 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 extreme Diäten

5. Beeinträchtigen Ihre Symptome Bereiche Ihres Lebens? Alle zutreffenden Antworten ankreuzen^{12,13}:

- Schlaf
- Arbeit
- 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 AHP diagnostiziert?

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

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

Wie AHP diagnostiziert wird

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.^{1,12} Die zwei häufigsten vom Arzt angewendeten Techniken zur Bestimmung, ob eine Person AHP hat, sind der **Spontanurintest** und der **genetische Test**.^{3,15}



Spontanurintest

- AHP kann durch einen Spontanurintest auf PBG- (Porphobilinogen), ALA- (Aminolävulinsäure) und Porphyrin-Konzentrationen diagnostiziert werden.^{*1,3,15}
- 24-Stunden-Sammelurin ist nicht empfehlenswert und kann zu einer erheblichen Verzögerung der Bestätigung der Diagnose führen.¹⁸
- Es wird empfohlen, den Urintest während oder unmittelbar nach einer Attacke durchzuführen.^{1,3}
- Porphyrin-Analysen können bei der Identifizierung des spezifischen AHP-Typs helfen, werden aber nicht alleine zur Diagnose der AHP herangezogen.³



Genetischer Test

- Ein genetischer Test mit einer Blut- oder Speichelprobe kann helfen, eine Diagnose zu bestätigen oder den spezifischen AHP-Typ zu bestimmen.³
- AHP kann ausgeschlossen werden, wenn keine genetische Mutation vorliegt.³
- AHP ist eine genetisch bedingte Erbkrankheit, daher können Familienmitglieder von Menschen mit AHP das veränderte Gen, das für die Erkrankung verantwortlich ist, ebenfalls geerbt haben. Auch wenn die meisten Menschen mit einem veränderten Gen vielleicht niemals Symptome haben, können Sie dennoch dem Risiko für eine Attacke oder für Komplikationen im Zusammenhang mit erhöhten ALA- und PBG-Konzentrationen ausgesetzt sein.¹⁶ Das Wissen um die genetischen Risiken von AHP kann Menschen helfen, bessere Entscheidungen über Lebensstil und Medikamente zu treffen, um Attacken und Komplikationen der Erkrankung zu verhindern.¹ Daher wird Familienmitgliedern von Menschen mit AHP empfohlen, mit ihrem Arzt über genetische Tests auf AHP zu sprechen.¹⁷

*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.^{2,14}

Diese Informationen sind ausschließlich zum Zweck der Aufklärung bezüglich der Erkrankung bestimmt. Sie stellen keine individuelle medizinische Beratung dar. Konsultieren Sie dafür bitte ihren Arzt oder einen anderen geeigneten Vertreter medizinischen Fachpersonals.

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 Porfiri (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. *Mol 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-porphyria/testing-for-porphyria/tests-for-porphyria-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.

Mehr Informationen über AHP finden Sie auf Livingwithporphyria.eu.

Entwickelt und produziert von Alnylam. Dieser Gesprächsleitfaden ist für AHP-Patienten zum Zweck der Aufklärung bezüglich der Erkrankung bestimmt und ersetzt nicht die Beurteilung durch einen ausgebildeten Arzt.