

*Eva und Ben:
ein Leben mit AHP*



**Antworten zum
Thema akute
hepatische Porphyrie (AHP)**

Hier finden Sie hilfreiche Informationen über Symptome, Diagnose und das Leben mit AHP.



LebenMitPorphyrie.de

 **Anylam**[®]
PHARMACEUTICALS

Könnte es akute hepatische Porphyrie (AHP) sein?

Hatten Sie jemals **schwere Bauchschmerzen ungeklärter Ursache** und **mindestens ein weiteres Symptom**, wie z. B.:

- ✓ Glieder-, Rücken oder Brustschmerzen
- ✓ Übelkeit
- ✓ Erbrechen
- ✓ Verwirrtheit
- ✓ Angst
- ✓ Schlaflosigkeit
- ✓ Krampfanfälle
- ✓ Gliederschwäche
- ✓ Dunkler oder rötlicher Urin
- ✓ Verstopfung
- ✓ Durchfall
- ✓ Halluzinationen

Möglicherweise waren Sie mehrmals beim Arzt, haben eine Reihe verschiedener Diagnosen erhalten und hatten Behandlungen — und sogar Operationen —, die nicht geholfen haben.

Wenn Ihnen das bekannt vorkommt, könnte eine akute hepatische Porphyrie, oder AHP, die Ursache sein.

AHP ist eine seltene genetische Erkrankung mit vielfältigen Symptomen, die denen anderer Erkrankungen ähneln und eine korrekte Diagnose häufig erschweren. Menschen mit AHP können jahrelang auf eine gesicherte Diagnose warten. Die gute Nachricht ist, dass Ihr Arzt mithilfe einiger einfacher Tests eine Untersuchung auf AHP durchführen kann.

Diese Broschüre enthält Informationen zur Aufklärung und darüber, wie Sie sich testen lassen können, damit Sie Antworten erhalten.



Ich erinnere mich dass ich in dem Moment, in dem ich die Diagnose erhalten habe, etwas gleichgültig war, ich dachte "Dann hat das Kind einen Namen – Porphyrie", konnte ich jetzt nicht viel mit anfangen, aber es war auch ein Stück weit Erleichterung.



— Ben, lebt mit AHP

Was ist akute hepatische Porphyrie?

Akute hepatische Porphyrie (AHP) bezeichnet eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen mit potenziell lebensbedrohlichen Attacken. Bei manchen Menschen gehen diese mit chronischen, stark beeinträchtigenden Symptomen einher, die sich nachteilig auf die Funktionsfähigkeit im Alltag und die Lebensqualität auswirken. AHP umfasst vier Subtypen, die nachstehend beschrieben sind:



Was AHP mit dem Körper macht

- Bei Menschen mit dem genetischen Defekt für AHP funktioniert eines der Enzyme im Häm-Biosynthese-Weg nicht richtig.
- Häm ist essentiell für unseren Körper und notwendig für die richtige Funktion unserer Leber.
- In der Leber wird der Häm-Biosynthese-Weg durch ein Enzym namens ALAS1 gesteuert.
- Wenn die Aktivität von ALAS1 erhöht ist, kann das Enzym, das nicht richtig funktioniert, nicht Schritt halten. Dies führt zur Ansammlung neurotoxischer Zwischenprodukte namens Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG) in der Leber, die dann in den gesamten Körper freigesetzt werden.
- ALA und PBG schädigen Nervenzellen und wurden mit den Symptomen und Attacken der AHP in Verbindung gebracht.
- Plötzliche Attacken gehen mit einer breitgefächerten Funktionsstörung in Ihrem Nervensystem und einer Vielzahl von Symptomen einher, die denen anderer Erkrankungen ähneln und so häufig eine korrekte Diagnose erschweren können.

Jeder erlebt AHP auf unterschiedliche Art und Weise

Akute Attacken können lebensbedrohlich sein und tagelang andauern. Nicht bei allen Menschen mit AHP treten akute, plötzliche Attacken auf. Bei manchen Patienten treten sie selten auf – bei anderen häufiger. Manche Personen haben täglich AHP-Symptome, selbst wenn sie keine Attacke haben. Dies erschwert unter anderem die Diagnose.



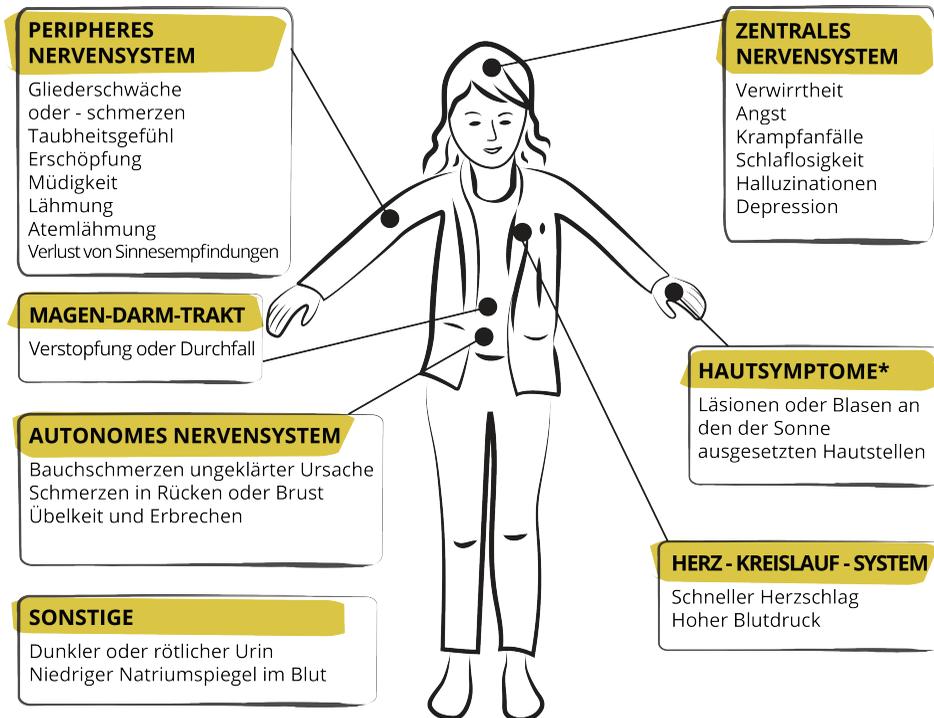
“ Im Alltag, tagsüber lassen sich ein Teil der Symptome ganz gut überspielen, aber Nachts merke ich doch eine ganze Reihe von Auswirkungen, Atemprobleme ist eins davon, Krämpfe, brennende Oberschenkel, Rückenschmerzen zum Beispiel, die bis jetzt in den Nacken ausstrahlen, Muskelzucken, Zirkulation das sind so einige der Symptome die über einen verschiedenen langen Zeitraum immer wieder vorkommen. ”

— Ben, lebt mit AHP



Was sind die Anzeichen und Symptome der AHP?

Schwere, unterschiedlich starke Bauchschmerzen ungeklärter Ursache ohne Fieber oder einer hohen Anzahl weißer Blutkörperchen sind die häufigsten Symptome, die bei **mehr als 90 % der Personen mit der Diagnose AHP auftreten**. Bei Personen mit AHP tritt außerdem wahrscheinlich mindestens eines von vielen anderen, scheinbar nicht damit im Zusammenhang stehenden Symptomen auf:



Die Symptome der AHP können von Person zu Person variieren und sich im Laufe der Zeit verändern. Es treten nicht bei jeder Person mit AHP alle hier und in der restlichen Broschüre aufgeführten Symptome auf. Bei manchen Personen treten Symptome häufiger oder in schwererer Form auf als bei anderen.

*Nur bei hereditärer Koproporphyrurie und Porphyria variegata

AHP kann erhebliche Auswirkungen auf den Alltag des Betroffenen haben

AHP ist unvorhersehbar und Attacken sind stark beeinträchtigend. Die Erkrankung kann die Kontrolle über Ihr Leben gewinnen und mit Symptomen einhergehen, die alle Lebensbereiche beeinträchtigen können: Schlafverhalten, Arbeitsfähigkeit, Teilnahme am Schulunterricht sowie gesellschaftliche Kontakte. Selbst Personen, bei denen selten Attacken auftreten, können in ständiger Angst vor ihnen leben. Langfristige Komplikationen der AHP können chronischer Bluthochdruck, chronische Nierenerkrankung, Leberkrebs und psychologische Probleme sein.

Wie wird AHP diagnostiziert?

Wenn bei Ihnen Symptome auftreten, von denen Sie vermuten, dass sie auf AHP zurückzuführen sind, sprechen Sie mit Ihrem Arzt. Einfache Urintests sind ein erster Schritt.

Laden Sie einen [Informationsleitfaden](#) herunter, der Ihnen dabei hilft, sich auf das Gespräch über AHP und Testoptionen mit Ihrem Arzt vorzubereiten.

Die frühzeitige Diagnose der AHP ist wichtig

Eine möglichst frühzeitige, genaue Diagnose der AHP kann einen großen Unterschied im Hinblick auf die Lebensqualität eines Betroffenen bewirken, da dieser dann in der Lage ist:

- ✓ **Schritte zu unternehmen, um die Faktoren zu vermeiden, die möglicherweise Symptome auslösen**
- ✓ **Zu verstehen, was in seinem Körper geschieht und warum**
- ✓ **Die Komplikationen zu vermeiden, die durch Fehldiagnosen und unnötige Operationen entstehen**

Der Weg zur AHP-Diagnose

1 Andere Erkrankungen ausschließen

2 Anzeichen und Symptome der AHP vermuten

3 PBG, ALA und Porphyrine im Spontanurin testen

(Biochemische Untersuchung auf ALA, PBG und Porphyrine)

- ✓ PBG (Porphobilinogen)*
- ✓ ALA (Delta-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, was die Wahrscheinlichkeit eines falsch-negativen Ergebnisses erhöht. Eine Untersuchung auf die Porphyrine im Urin ist ein unspezifischer Test und sollte nicht allein zur Diagnose der AHP herangezogen werden.

4 Die Testergebnisse überprüfen

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.

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

[†]Porphyrin-Analysen können die Identifizierung der Form der AHP unterstützen.

Leben mit AHP: seien Sie sich der Auslöser für akute Attacken bewusst

Es ist wichtig Auslöser für Attacken zu meiden. Nachstehend sind allgemein häufige Auslöser aufgeführt, die sich aber von Person zu Person unterscheiden können.



Seien Sie sich folgender Punkte bewusst:

- Art und Weise, wie manche Medikamente bestimmter Medikamentenklassen die AHP beeinflussen können, einschließlich:
 - Einige Medikamente gegen Krampfanfälle
 - Antihistaminika
 - Hormone
 - Medikamente gegen Migräne
 - Beruhigungsmittel

Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, wenn Sie Fragen zu Ihren Medikamenten und AHP haben.
- Hormonkonzentrationen, einschließlich Östrogen- und Progesteron-Konzentrationen
 - Diese Hormone schwanken am stärksten während der 2 Wochen vor Beginn des Menstruationszyklus einer Frau
- Stress, der verursacht wird durch:
 - Infektionen
 - Operationen
 - Körperliche Erschöpfung
 - Seelische Erschöpfung



Versuchen Sie, Folgendes zu vermeiden:

- Alkoholkonsum
- Rauchen
- Fasten oder kohlenhydratarme Ernährung

„Ich achte sehr genau darauf, was ich esse und dass ich auch regelmäßig esse, ich gehe nie aus dem Haus ohne sicherzustellen dass es entweder da wo ich hingehere auch die Möglichkeit gibt mir etwas zu Essen zu besorgen oder ich stecke auch gleich einfach was ein.“

— Eva, lebt mit AHP



Leben mit AHP: So erhalten Sie die benötigte Hilfe

Sprechen Sie mit Ihrem Behandlungsteam

Es ist wichtig, die Kommunikation mit Ihrem Behandlungsteam aufrechtzuerhalten. Indem Sie Ihre Symptome und Bedenken mitteilen, kann Ihr Behandlungsteam einen für Sie passenden Plan zum Management der Erkrankung ausarbeiten. Dieser Diskussionsleitfaden wird Ihnen dabei behilflich sein.

Suchen Sie nach Informationen und Unterstützung

Ihnen stehen viele Aufklärungs- und Nachschlagewerke sowie Selbsthilfegruppen für von AHP betroffene Menschen zur Verfügung. Auch wenn Sie möglicherweise niemand anderen mit der Erkrankung kennen, gibt es Möglichkeiten, andere Personen mit AHP zu finden und mit ihnen Kontakt aufzunehmen. Außerdem können Sie nützliche Informationen über Patientenorganisationen erhalten.

- [Berliner Leberring e.V.](#)
- [ACHSE – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen](#)

Sprechen Sie mit Familienangehörigen und Freunden, denen Sie vertrauen

Die Entscheidung, mit Ihrer Familie zu sprechen, ist ein wichtiger erster Schritt zur Schaffung eines Bewusstseins. Klären Sie Ihre Familie über Ihre AHP-Diagnose auf.

Ziehen Sie in Erwägung, mit Ihren Kollegen und Vorgesetzten zu sprechen

Da die Attacken und chronischen Symptome der AHP unvorhersehbar sein können, kann es sinnvoll sein, Ihren direkten Vorgesetzten sowie die Personalabteilung über Ihre Erkrankung zu informieren. So können Sie Unterstützung von ihnen erhalten, wenn eine Attacke auftritt.



„Gerade wenn Zeiten sehr stressig sind, merke ich, dass mein Körper auch wieder diesen Punkt erreicht, wo ich quasi von jetzt auf gleich körperlich abschalte, wo mein Körper mir sagt, das geht nicht mehr, ich möchte nicht mehr weiter.“

— Eva, lebt mit AHP



Besuchen Sie LebenMitPorphyrie.de für weitere Informationen, die Ihnen das Verständnis für AHP und das Leben mit der Erkrankung erleichtern.

