



Beteginformációs erőforrás

#PFICawareness #itchingforacure

**Progressive Familial Intrahepatic
Cholestasis Advocacy and
Resource Network, Inc.**



A progresszív családi intrahepatikus koleosztázis (PFIC) egy olyan általános kifejezés, amely olyan ritka genetikai rendellenességek csoportját jelenti, melyek progresszív májbetegséget okoznak, és cirrózishoz, valamint végstádiumú májbetegséghez vezethetnek. Szóval most mi következik?

Hasonlóan ahhoz, amikor a művészek a gyönyörű műalkotások létrehozásának előkészítéseként ecseteket és vásznakat állítanak fel, ez volt az első lépés annak megismerésében, hogy mit jelent az Ön számára a PFIC diagnózis.

Gondoljon erre útitervként PFIC diagnózis és terminológia megértésében. Ez egy kiindulópont Ön és egy erős támogató hálózat között.

Mit jelent a PFIC?

Progresszív: az idő előrehaladtával rosszabbodik
Családi: a gének változásával függ össze
Intrahepatikus: a máj belsejében lévő betegség
Koleosztázis: gyenge epeáramlás

Fontos nyomon követni és kapcsolatot tartani a szolgáltatóval és a szakemberrel.
A májspecialista általi szoros ellenőrzése fontos része a PFIC-beteg legjobb életminőségének elérésében.

Mire számíthat

Diagnosztikai tesztlés

- Vérvétel: Májenzimek, GGT és epe savas tesztek hasznosak lehetnek a PFIC azonosításában
- Genetikai vizsgálat: vérvételtől végezhető és magában foglalja a DNS kód kinyerését
- Májbiopszia: egy kis darab májszövet kerül kivonásra és mikroszkóp alatti vizsgálatra

Lehetséges eredmények

Koleosztázis tünetei

- Viszketés
- Sárgaság (a bőr vagy a szem sárgasága)
- Haspuffadás
- Sárga vagy barna vizelet
- Aholikus széklet (sápadt, szürke vagy fehér széklet)
- Vérzés vagy könnyű zúzódás
- Nem megfelelő növekedés
- Vitaminhiányok

Vitaminhiányhoz kapcsolódó tünetek:

- A-vitamin: látásproblémákat okozhat
- D-vitamin csontképződési zavarokhoz vezethet és megnövelheti a csonttörés kockázatát
- E-vitamin: egyensúlygondokat okozhat, erő és koordináció
- K-vitamin: vérzési problémákhoz vezethet, ami különösen veszélyes lehet, ha vérzés lép fel az agyban

Az előrehaladott májbetegség jellemzői

A PFIC májelégtelenséggé fejlődhet.
Kezeletlenség esetén a májelégtelenség hamarabb bekövetkezhet.

Fontos megérteni a koleosztázis és az előrehaladott májbetegség jelei közötti különbséget.

- Alacsony vérelemezkeszámmal kapcsolatos zúzódások
- Ascites (hasúri folyadék)
- Nyelőcső visszértágulat (megnagyobbodott vénák, amelyek vérezhetnek)
- Megnagyobbodott lép
- Portál hipertónia (magas vérnyomás a májba vezető vénákban)

Lehetséges vérvizsgálati eredmények koleosztatikusan májbetegség esetén

- Megemelkedett májenzimek (AST, ALT, Alk Fosz)
- Megemelkedett epesavak
- Megemelkedett bilirubin
- Csökkent A-, D- és E-vitamin szint
- Megemelkedett PT/INR (a csökkent K-vitamin miatt)

Kezelés

- Vérvizsgálatok, a máj szoros ellenőrzése ultrahang és gyakori hepatológiai vizsgálatokl
- A gyógyszerek használata az első védelmi vonal, de ha ez elégtelen, műtétre lehet szükség
- A műtéti lehetőségek célja az epesavak májba jutásának megakadályozása. Ezek a következőket tartalmazhatják:
 - »Részleges külső epeúti eltérítés
 - »Részleges belső epeúti eltérítés
 - »Ileal kizárás
- Májtranszplantációra lehet szükség, ha az orvosi és műtéti opciók nem segítenek

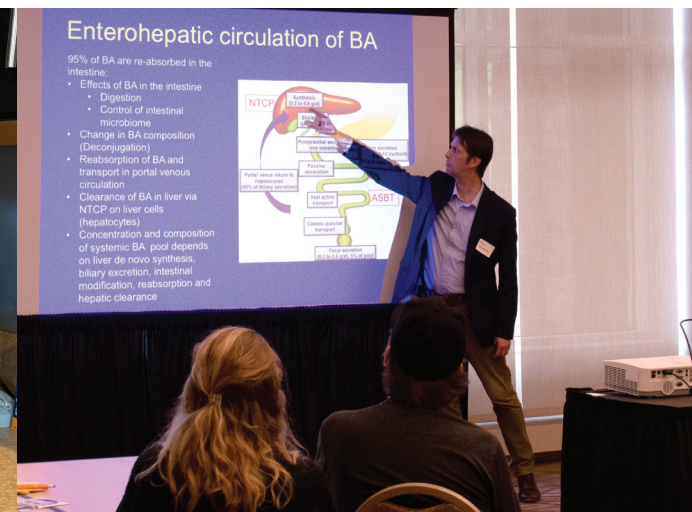
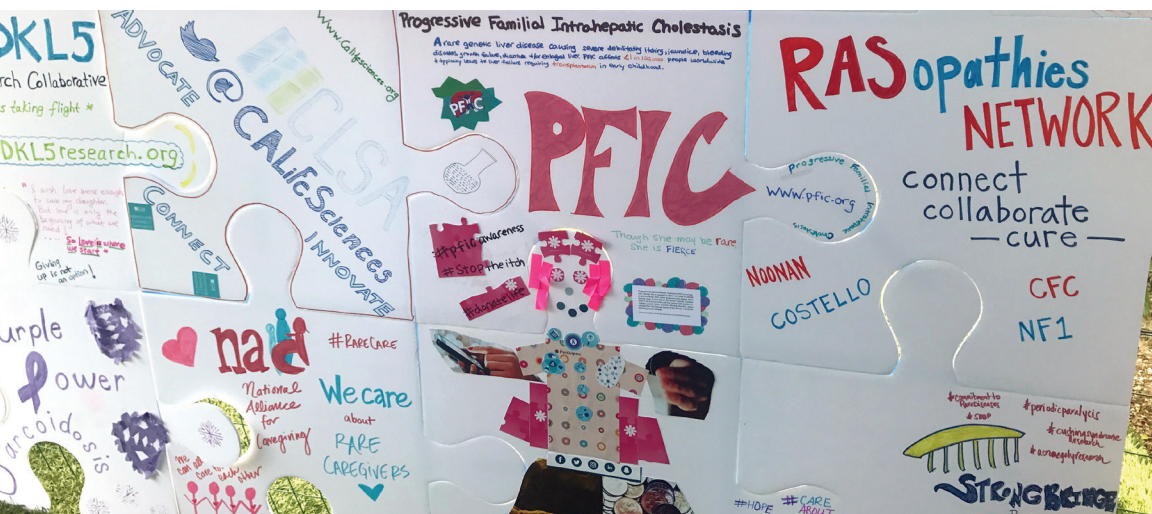
A PFIC megismerése

A PFIC általános tünetei és szempontjai a táblázat összes altípusára vonatkoznak. Ez a táblázat az egyes diagnózisok néhány lehetséges különbségét hivatott kiemelni. Felhívjuk figyelmét, hogy a PFIC lefolyása változó és egyedi lehet, nem minden beteg a felvázoltak szerint tapasztalja meg a betegséget.

További forrásokat a pfic.org oldalon talál

Általános név	Fehérjehiány	Mutálódott gén	Pruritus (viszketés)	Egyéb lehetséges megnyilvánulások	GGT kolesztázis	Potenciális klinikai eredmények, kezelés és a kezelés komplikációi
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intenzív	<ul style="list-style-type: none"> • Extrahepatikus tünetek • Hasmenés • Hasnyálmirigy-gyulladása is lehetséges • Köhögés, zihálás is jelentkezhet • Halláskárosodása is lehetséges 	Normál GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> • Mérsékelt progresszió • Cirrózishoz és végstádiumú májbetegséghez vezethet jellemzően életünk második illetve harmadik évtizedében • Májtranszplantáció utáni hepatikus szteatózisz (zsírmáj) és hasmenés • Az extrahepatikus tünetek fokozódhatnak és újak alakulhatnak ki a májtranszplantációt követően • BRIC kialakulását rögzítették*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intenzív	<ul style="list-style-type: none"> • Fennáll a lehetősége a hepatocelluláris karcinóma és a kolangiokarcinóma (májrák) kialakulásának • Epekövek 	Normál GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> • Mérsékelttől-gyors progresszió • A műtéti biliáris eltérítés sikere a specifikus genetikai hibáktól függhet • PFIC 2 betegek májtranszplantációja az antitestek által kiváltott BSEP hiányhoz vezethet egyes esetekben • Újbóli transzplantáció lehetősége • BRIC kialakulását rögzítették*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Enyhétől közepesig	<ul style="list-style-type: none"> • Csökkent csontsűrűség • Fennáll a lehetősége a hepatocelluláris karcinóma és a kolangiokarcinóma (májrák) kialakulásának • Epekövek 	Emelkedett GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> • Erősen változó sebességű progresszió • Orvosi kezelés: akinek megmarad az MDR3 expressziója, jobban reagálnak az ursodiolra • A biliáris eltérítés nem biztos, hogy olyan hatékony mint a betegség egyéb formáiban • A májtranszplantáció gyógyító • BRIC kialakulását rögzítették*

* (BRIC) A jóindulatú visszatérő intrahepatikus kolesztázis a PFIC ismert vagy ismeretlen altípusának átmeneti kialakulása.



PFIC-t diagnosztizáltak nálam, de nem tudják megmondani, hogy milyen típusú. Genetikai vizsgálatok folynak a PFIC kialakulásához vezető genetikai tényezők azonosítására, ha a következőkben felsorolt gének egyikében sem található mutációk. Ezeknek a géneknek az azonosítása nagyon bonyolult, és a legkorszerűbb genetikai vizsgálatokat igényli. Az orvosok és a tudósok azon dolgoznak, hogy további válaszokat találjanak az ilyen betegek számára.

Az ilyen új gének némelyike nem jelenik meg a táblázat e verziójában, nevezetesen az LSR és a PLECTIN.

Gyakori név	Fehérjehiány	Mutálódott gén	Pruritus (viszketés)	Egyéb lehetséges megnyilvánulások	GGT kolesztázis	Potenciális klinikai eredmények, kezelés és a kezelés szövődményei
-------------	--------------	----------------	----------------------	-----------------------------------	-----------------	--

A következő altípusok rendkívül ritkák a jelentett szakirodalomban (bár egyre inkább ismertek).

Ez az információ minden csoportban csak néhány beteg esetén alapul, és ezt szem előtt tartva kell vizsgálni.

PFIC 4	TJP2	TJP2	Nem világos/változó	<ul style="list-style-type: none"> Halláskárosodás Neurológiai tünetek Légzési tünetek 	Normál GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> Mérsékeltől a gyors progresszióig Néhány hepatocelluláris karcinóma esetről szóló jelentés
PFIC 5	FXR	NR1H4	Nem világos/változó	<ul style="list-style-type: none"> K-vitamin független koagulopátia Utánozhatja a BSEP hiányát 	Normál GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> Nagyon gyors progresszió Májátültetés utáni szteatózis Nagyon ritka (Mindössze nyolc esetet jelentettek 2020 decemberétől).
PFIC MYO5B hibákkal társítva	MYO5B	MYO5B	Enyhe vagy közepes	<ul style="list-style-type: none"> Lehetséges veleszületett hasmenés 	Normális GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> Lassú progresszió Veleszületett mikroboholy-sorvadás (MVID) tapasztalható Egész életen át tartó TPN kapcsolódó MVID-vel Kombinált bél-májátültetés lehet a transzplantáció utáni kolesztázis megelőzése
	USP53	USP53	Enyhe vagy közepes	<ul style="list-style-type: none"> Halláskárosodás Szívelégtelenséget jelentettek egy betegnél 	Normál GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> Lassú progresszió A megjelenés kora változó Folyamatos ellenőrzés szükséges minden beteg számára Először hét betegnél jelent meg, 2020 szeptemberében
	MRP9	ABCC12	Intenzív	<ul style="list-style-type: none"> Intrahepatikus epevezeték-hiány 	Normál GGT kolesztázis	<ul style="list-style-type: none"> Lassú progresszió Bizonytalan, hogy PFIC esetén (egy) heterozigóta mutáció történik-e az ABCC12-ben Csak egy esetet tettek közzé 2021 márciusáig

Az ALT és az ASTkifejezések PFIC meghatározása: A májkárosodás markerei.

Antitest-indukált BSEP hiány (AIBD): kolesztázis, amely transzplantáció után alakulhat ki néhány PFIC 2 betegben, a BSEP antitestek kialakulásával összefüggésben.

Autoszóma: Bármely kromoszóma, amely nem nemi kromoszóma.

Jóindulatú visszatérő intrahepatikus kolesztázis (BRIC):

A PFIC ismert vagy ismeretlen altípusának átmeneti bemutatása.

Epe: Az epe sárga folyadék, amely számos vegyületet tartalmaz, beleértve az epesavakat, foszfolipideket, koleszterint és a szervezetből származó salakanyagokat.

Epesav/epesó: Az epesavak a máj koleszterinből előállított vegyi anyagai. Egészséges egyénben az epesavak a májból a belekbe

kerülnek, ahol segítik a zsírok, zsírban oldódó vitaminok és egyéb zsírban oldódó tápanyagok felszívódását. Ezt követően visszavezetik a májba, hogy újra felhasználhatók legyenek.

Kolesztázis: Gyenge epeáramlás és olyan anyagok felhalmozódását jelenti a májban, amelyek általában a májból az epébe, majd a belekbe kerülnek.

Kolesztatikus viszketés: A viszketés érzése a májbetegség miatt.

Kromoszóma: A kromoszómák nagy molekulák, amelyek főleg DNS-ből állnak.

Domináns: A domináns rendellenességeket egy gén egyetlen hibás másolata okozza, amely betegséghez vezethet. Ennek a hibás példánynak a hatása domináns a másik egészséges példánnyal szemben.

Családi: Eredetileg a családokban írták le, és a gének változásával kapcsolatosak.

Gamma GT (GGT): A májenzim egy olyan típusa, amely segíthet megkülönböztetni a PFIC típusait.

Gének: A gének a kromoszóma rövid részei, amelyek az örökölhető tulajdonságok genetikai kódját tartalmazzák. Egyes jellemzőket, például a magasságot sok gén befolyásolja, másokat pedig csak egyetlen gén. Az embereknek két példányuk van a legtöbb génből, beleértve a PFIC-hez kapcsolódó géneket is.

Máj szteatózis: Zsíros elváltozás a májban.

Hepatociták: Májsejtek, amelyek felelősek az epe előállításáért.

Hepatológus: Májbetegségekre szakosodott orvos.

Sárgaság: A bőr, a száj, a nyelv stb. besárgulása

Intrahepatikus: Májbetegséget von maga után.

Sárgaság: A bőr sárgulása.

Máj: A máj a test legnagyobb szilárd szerve. Alapvető szerepet játszik számos különböző testfunkcióban, például a mérgező anyagok eltávolításában a vérből, vagy az emésztéshez és a növekedéshez szükséges fehérjék és biokémiai anyagok (epe) előállításában.

Veleszületett mikroboholy sorvadás: Strukturális változások okozta betegség a vékonybélben, ami súlyos hasmenést okozhat.

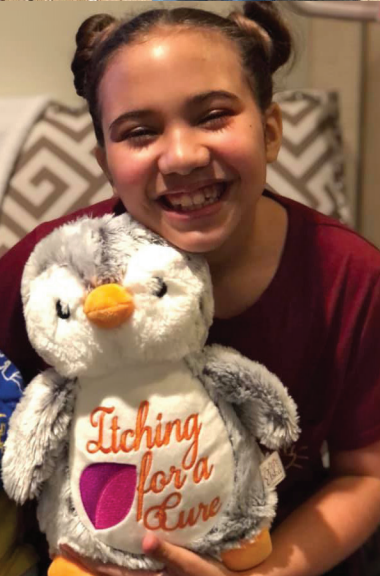
Mutációk: A genetikai kód megváltozása.

Utódok: Egy személy gyermeke vagy gyermekei.

Progresszív: Az idő múlásával rosszabbodik.

Recesszív: Egy gén két rendellenes másolata idézi elő a betegséget.

Sclerális icterus: A szemek besárgulása.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

