مصدر معلومات المريض

#PFICawareness #itchingforacure

Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Advocacy and Resource Network, Inc.

pfic
Advocacy & Resource Network, Inc.

تمامًا مثل الفنانين الذين يقومون بإعداد الفرش واللوحات القماشية عندما يشرعون في إبداع أعمال فنية جميلة، تم إنشاء هذا كخطوة أولى في التعرف على ما يعنيه تشخيص PFIC بالنسبة لك.

فكر في هذا كخريطة طريق لفهم تشخيص ومصطلحات PFIC. هذه نقطة انطلاق بينك وبين شبكة دعم قوية.

ماذا يعني اختصار PFIC؟

المتقدّي: يزداد سوءًا بمرور الوقت

الورائي: يتعلق بالتغير في الجينات

داخل الكبد: مرض داخل الكبد

الركود الصفراوي: ضعف تدفق الصفراء

من المهم المتابعة والبقاء على اتصال مع مقدم الخدمة والأخصائي.

تعد المراقبة الدقيقة من قبل أخصائي الكبد جزءًا مهمًا لتحقيق أفضل نوعية حياة لمريض الركود الصفراوي الوراثي المتطور داخل الكبد (PFIC).

ماذا تتوقع

الاختبار التشخيصي

- اختبارات الدم: إنزيمات الكبد، وأنزيم ناقلة الجاما جلوتاميل (GGT)، والصفراء
  يمكن أن تكون اختبارات الحمض مفيدة في تحديد PFIC
- الاختبارات الجينية: يمكن إجراؤها بعينة دم
  وتتضمن استخراج رمز من الحمض النووي
- خزعة الكبد: يتم استخراج قطعة صغيرة من أنسجة الكبد
  ثم فحصها تحت المجهر

المظاهر المحتملة

أعراض الركود الصفراوي

- مثير للحكة
- اليرقان (اصفرار الجلد أو العينين)
- انتفاخ البطن
- بول أصفر أو بني
- براز أخولي (براز شاحب أو رمادي أو أبيض)
- نزيف أو كدمات سهلة
- ضعف النمو
- نقص الفيتامينات

الأعراض المرتبطة بنقص الفيتامينات:

- فيتامين أ: يمكن أن يؤدي إلى مشاكل في الرؤية
- فيتامين د: يمكن أن يؤدي إلى ضعف تكوين العظام
  وزيادة خطر الإصابة بكسور العظام
- فيتامين هـ: يمكن أن يؤدي إلى مشاكل في التوازن،
  القوة والتنسيق
- فيتامين ك: يمكن أن يؤدي إلى مشاكل النزيف،
  والتي يمكن أن تكون خطيرة للغاية على وجه الخصوص
  في حالة حدوث نزيف في الدماغ

خصائص مرض الكبد الأكثر تقدمًا

يمكن أن يتطور PFIC إلى فشل كبدي. إذا تُركت دون علاج أو بلا تحكم، فقد يحدث الفشل الكبدي عاجلاً.

من المهم فهم الفرق بين علامات الركود الصفراوي وعلامات أمراض الكبد في مراحلها المتقدمة.

- كدمات مرتبطة بانخفاض عدد الصفائح الدموية
- الاستسقاء (سائل في البطن)
- دوالي المريء (تضخم الأوردة التي قد تنزف)
- تضخم الطحال
- ارتفاع ضغط الدم البابي (ارتفاع ضغط الدم في
  الأوردة المؤدية إلى الكبد)

نتائج فحص الدم المحتملة مع
مرض الكبد الصفراوي

- ارتفاع إنزيمات الكبد (AST, ALT, Alk Phos)
- ارتفاع الأحماض الصفراوية
- ارتفاع البيليروبين
- انخفاض مستويات فيتامين 'أ'، 'د'، 'هـ'
- زيادة زمن البروثرومبين PT/المعدل الدولي الطبيعي INR (بسبب انخفاض
  فيتامين 'ك')

العلاج

- المراقبة الدقيقة لاختبارات الدم والموجات فوق الصوتية للكبد والمواعيد المتكررة مع
  أخصائي الكبد الخاص بك
- استخدام الأدوية هو خط الدفاع الأول، ولكن إذا كانت الجراحة غير كافية فقد
  تكون ضرورية
- تهدف الخيارات الجراحية إلى منع الأحماض الصفراوية
  من دخول الكبد. وقد تشمل:
  » تحويل جزئي خارجي للقنوات الصفراوية
  » تحويل جزئي داخلي للقنوات الصفراوية
  » الاستبعاد المعو اللفائفي
- قد تكون زراعة الكبد ضرورية إذا لم تنجح
  الخيارات الطبية والجراحية

الركود الصفراوي الوراثي المتطور داخل الكبد (PFIC) هو مصطلح عام يمثل مجموعة من الاضطرابات الجينية النادرة التي تسبب مرض الكبد المتطور ويمكن أن تؤدي إلى تليف الكبد وأمراض الكبد في المرحلة النهائية. إذن ماذا سيحدث بعد ذلك؟

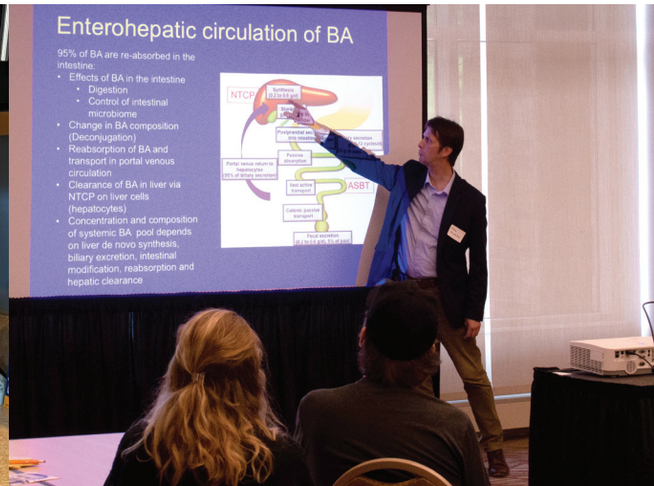
ابحث عن موارد إضافية على pfic.org

فهم PFIC

تنطبق الأعراض والاعتبارات العامة لمرض *PFIC* على جميع الأنواع الفرعية في هذا الجدول. هذا الجدول يهدف إلى تسليط الضوء على بعض الاختلافات المحتملة في كل تشخيص. يرجى ملاحظة أن مسار *PFIC* يمكن أن يكون متغيراً وفريدًا، ولن يعاني جميع المرضى من المرض كما هو موضح.

الاسم الشائع	نقص البروتين	الجين المتحول	حكة (حكاك)	مظاهر أخرى محتملة	ركود صفراوي GGT	النتائج السريرية المحتملة والعلاج ومضاعفات العلاج
PFIC ١	FIC١	*ATP٨B١*	قوية	• أعراض خارج الكبد • إسهال • قد يكون مصابًا بالتهاب البنكرياس • قد يكون مصابًا بسعال وأزيز عند التنفس • قد يعاني من فقدان السمع	ركود صفراوي GGT طبيعي	• معدل تطور معتدل • يمكن أن يؤدي إلى تليف الكبد والمرحلة النهائية لمرض الكبد وعادة في العقد الثاني أو الثالث من العمر • التشحم الكبدي بعد عملية الزرع (التغير الدهني) والإسهال • يمكن أن تتفاقم الأعراض خارج الكبد و يمكن أن تتطور حالات جديدة بعد زراعة الكبد • تم تسجيل عروض تقديمية لحالة الركود الصفراوي الحميد المتكرر داخل الكبد (BRIC)*
PFIC ٢	BSEP	*ABCB١١*	شديدة	• احتمال الإصابة بسرطان الخلايا الكبدية وسرطان القنوات الصفراوية (سرطان الكبد) • حصوات المرارة	ركود صفراوي GGT طبيعي	• تقدم متوسط إلى سريع • نجاح التحويل الصفراوي الجراحي قد يعتمد على خلل جيني محدد • قد يؤدي زرع الكبد في مرضى PFIC ٢ إلى خلل في مضخة تصدير الأملاح الصفراوية (BSEP) الناجم عن الأجسام المضادة في بعض • الحالات المحتملة لإعادة الزرع • تم تسجيل عروض تقديمية لحالة BRIC*
PFIC ٣	MDR٣	*ABCB٤*	خفيفة إلى معتدلة	• انخفاض كثافة العظام • إمكانية تطويره إلى سرطان الكبد وسرطان الأوعية الصفراوية (سرطان الكبد) • حصوات المرارة	ركود صفراوي GGT مرتفع	• معدل تقدم متغير للغاية • الإدارة الطبية: أولئك الذين يحتفظون بتعبير البروتين المقاوم للأدوية المتعددة (MDR٣) يستجيبون بشكل أفضل للأورسوديول • قد لا يكون التحويل الصفراوي فعالاً كما هو الحال في أشكال المرض الأخرى • زراعة الكبد العلاجي • تم تسجيل عروض تقديمية لحالة BRIC *

* (BRIC) الركود الصفراوي الحميد المتكرر داخل الكبد هو عرض عابر لنوع فرعي معروف أو غير معروف من PFIC.



تم تشخيص إصابتي بمرض PFIC، ولكنهم لم يستطيعوا إخباري بأي نوع؟ الدراسات الجينية جارية لمحاولة تحديد العوامل الوراثية المساهمة في الإصابة بمرض PFIC عندما لا توجد طفرات في أي من الجينات المدرجة أدناه. إن التعرف على هذه الجينات أمر معقد للغاية ويتطلب أحدث الأبحاث الجينية. يعمل الأطباء والعلماء على إيجاد المزيد من الإجابات لهؤلاء المرضى.

الاسم الشائع	نقص البروتين	الجين المتحول	حكة (حكاك)	مظاهر أخرى محتملة	ركود صفراوي GGT	النتائج السريرية المحتملة والعلاج ومضاعفات العلاج
الأنواع الفرعية التالية نادرة للغاية في الأدبيات المبلغ عنها (على الرغم من التعرف عليها أكثر).				تستند هذه المعلومات إلى عدد قليل فقط من المرضى في كل مجموعة وينبغي النظر إليها مع أخذ ذلك في الاعتبار.		
PFIC ٤	TJP٢	*TJP٢*	غير واضح/متغير	• فقدان السمع • الأعراض العصبية • أعراض الجهاز التنفسي	ركود صفراوي GGT طبيعي	• تقدم متوسط إلى سريع • بعض التقارير عن سرطان الخلايا الكبدية
PFIC ٥	FXR	*NR١H٤*	غير واضح/متغير	• فيتامين 'ك' مستقل تجلط الدم • يمكن أن يحاكي نقص BSEP	ركود صفراوي GGT طبيعي	• تقدم سريع جدًا • تنكس دهني كبدي بعد الزرع • نادر جدًا (تم الإبلاغ عن ثماني حالات فقط اعتبارًا من ديسمبر ٢٠٢٠).
PFIC المرتبطة بعيوب MYO٥B	MYO٥B	*MYO٥B*	خفيف إلى متوسط	• احتمال الإصابة بالإسهال الخلقي	ركود صفراوي GGT طبيعي	• تطور بطيء • مرض احتواء الميكروفيلس (MVID) • الإصابة بمرض التغذية بالحقن التام (TPN) مدى الحياة مع مرض MVID المرتبط به • إجراء العمليات المشتركة لزرع الكبد والأمعاء يمكن أن يمنع الركود الصفراوي بعد الزرع
	USP٥٣	*USP٥٣*	خفيف إلى معتدل	• فقدان السمع • الإبلاغ عن قصور في القلب في مريض واحد	ركود صفراوي GGT طبيعي	• تطور بطيء • عمر البداية متغير • المتابعة المستمرة مطلوبة لجميع المرضى • نشر لأول مرة في سبعة مرضى، في سبتمبر ٢٠٢٠
	MRP٩	*ABCC١٢*	شديد	• ندرة القناة الصفراوية داخل الكبد	ركود صفراوي GGT طبيعي	• تطور بطيء • عدم التأكد مما إذا كان PFIC يحدث مع طفرة (واحدة) متغايرة الزيجوت في ABCC١٢ • تم نشر حالة واحدة فقط اعتبارًا من مارس ٢٠٢١

تم تحديد جينات جديدة.
بعض هذه الجينات الجديدة لا تظهر في هذا الإصدار من الجدول، وهما *LSR* و *PLECTIN*.

تعريف PFIC للمصطلحات

ALT و AST: علامات إصابة الكبد.

الأجسام المضادة الناجمة عن خلل (AIBD) BSEP: الركود الصفراوي الذي يمكن أن يتطور بعد الزرع لدى بعض مرضى PFIC ٢ المرتبط بتطور الأجسام المضادة الناجم عن خلل BSEP.

جسيم جسدي: أي كروموسوم ليس كروموسوم جنسي.

ركود صفراوي حميد متكرر داخل الكبد (BRIC):
هو عرض عابر لنوع فرعي معروف أو غير معروف من مرض PFIC.

الصفراء: الصفراء عبارة عن سائل أصفر يحتوي على عدد من المركبات بما في ذلك الأحماض الصفراوية والفوسفوليبيد والكوليسترول وفضلات الجسم.

الأحماض الصفراوية/ الأملاح الصفراوية: الأحماض الصفراوية هي مواد كيميائية يصنعها الكبد من الكوليسترول. في الشخص السليم، يتم نقل الأحماض الصفراوية من الكبد إلى الأمعاء حيث تساعد على امتصاص الدهون والفيتامينات التي تذوب في الدهون والمواد الغذائية الأخرى التي تذوب في الدهون. ثم يتم إعادتها إلى الكبد بحيث يمكن إعادة استخدامها.

الركود الصفراوي: يعني ضعف تدفق الصفراء وتراكم المواد في الكبد والتي عادة ما تنتقل من الكبد إلى الصفراء ثم الأمعاء.

الحكة الرئوية: هو الإحساس بالحكة بسبب أمراض الكبد.

الكروموسوم: الكروموسومات هي جزيئات كبيرة تتكون أساسًا من الحمض النووي.

الهيمنة: الاضطرابات السائدة هي نسخة واحدة معيبة من الجين الذي يمكن أن يؤدي إلى الإصابة بالمرض. إن تأثير تلك النسخة المعيبة هو المسيطر على النسخة الأخرى السليمة.

الوراثة: تم وصفها في الأصل في العائلات وتتعلق بالتغييرات في الجينات.

جاما جي تي (GGT): نوع من إنزيمات الكبد التي قد تساعد في التمييز بين أنواع PFIC.

الجينات: الجينات هي أجزاء قصيرة من الكروموسوم والتي تحتوي على الشفرة الوراثية للخصائص القابلة للتوريث. تتأثر بعض الخصائص مثل الطول بالعديد من الجينات، وبعضها يتأثر بجين واحد فقط. لدى البشر نسختان لمعظم الجينات بما في ذلك تلك المرتبطة بمرض PFIC.

التشحم الكبدي: تغير دهني في الكبد.

الخلايا الكبدية: خلايا الكبد المسؤولة عن تكوين الصفراء.

طبيب الكبد: طبيب متخصص في أمراض الكبد.

اليرقان: اصفرار الجلد والفم واللسان وما إلى ذلك.

داخل الكبد: ينطوي على مرض داخل الكبد.

اليرقان: اصفرار الجلد.

الكبد: الكبد هو أكبر عضو صلب في الجسم. يلعب دورًا أساسيًا في العديد من وظائف الجسم المختلفة، مثل إزالة المواد السامة من الدم، أو إنتاج البروتينات والمواد الكيميائية الحيوية (الصفراء) الضرورية لعملية الهضم والنمو.

مرض احتواء الميكروفيلس: مرض ناجم عن تغيرات هيكلية في الأمعاء الدقيقة عادة، ولكن ليس دائمًا، مما يسبب الإسهال الشديد.

الطفرات: تغيير في الشفرة الجينية.

النسل: طفل أو أطفال الشخص.

تطور: يميل إلى التفاقم بمرور الوقت.

الصفة المتنحية: نسختان غير طبيعيتان من الجين للإصابة بالمرض.

يرقان الصبغة: اصفرار العيون.

pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure