



Resource für Patienteninformationen

#PFIcawareness #itchingforacure

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



Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) ist ein Sammelbegriff für eine Gruppe seltener genetischer Erkrankungen, die eine fortschreitende Lebererkrankung verursachen und zu Zirrhose und Lebererkrankungen im Endstadium führen können. Wie geht es weiter?

Ähnlich wie Künstler Pinsel und Leinwände aufstellen, wenn sie beginnen, schöne Kunstwerke zu schaffen, wurde dies als erster Schritt erstellt, um sich damit vertraut zu machen, was eine PFIC-Diagnose für Sie bedeutet.

Betrachten Sie dies als Fahrplan zum Verständnis der PFIC-Diagnose und der Terminologie. Dies ist ein Startpunkt zwischen Ihnen und einem starken Unterstützungsnetzwerk.

Was bedeutet PFIC?

Progressiv: mit der Zeit schlimmer werdend

Familiär: hängt mit einer Veränderung in den Genen zusammen

Intrahepatisch: Erkrankung innerhalb der Leber

Cholestase: schlechter Gallenfluss

Es ist wichtig, mit Ihrem Arzt und Spezialisten in Kontakt zu bleiben.

Eine engmaschige Überwachung durch einen Leberspezialisten ist ein wichtiger Bestandteil, um die beste Lebensqualität für den PFIC-Patienten zu erreichen.

Was zu erwarten ist

Diagnostische Tests

- Bluttests: Leberenzyme, GGT und Gallensäuretests können bei der Identifizierung von PFIC hilfreich sein
- Genetische Tests: können mit einer Blutprobe durchgeführt werden und umfassen die Extraktion des DNA-Codes
- Leberbiopsie: ein kleines Stück Lebergewebe wird entnommen und dann unter einem Mikroskop untersucht

Mögliche Manifestationen

Symptome der Cholestase

- Juckreiz
- Gelbsucht (Gelb der Haut oder der Augen)
- Geschwollener Bauch
- Gelber oder brauner Urin
- Acholischer Stuhl (Stuhl, der blass, grau oder weiß ist)
- Blutungen oder leichte Blutergüsse
- Schlechtes Wachstum
- Vitaminmangel

Symptome im Zusammenhang mit Vitaminmangel:

- Vitamin A: kann zu Problemen mit der Sehkraft führen
- Vitamin D: kann zu schlechter Knochenbildung und einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche führen
- Vitamin E: kann zu Gleichgewichtsstörungen sowie Störungen der Kraft und Koordination führen
- Vitamin K: kann zu Blutungsproblemen führen, was besonders bei Blutungen im Gehirn sehr gefährlich sein kann

Merkmale einer weiter fortgeschrittenen Lebererkrankung

PFIC kann bis zum Leberversagen fortschreiten. Wenn sie unbehandelt oder unkontrolliert bleibt, kann das Leberversagen noch früher eintreten.

Es ist wichtig, den Unterschied zwischen Anzeichen einer Cholestase und Anzeichen einer fortgeschrittenen Lebererkrankung zu verstehen.

- Blutergüsse in Verbindung mit einer niedrigen Thrombozytenzahl
- Aszites (Flüssigkeit im Bauchraum)
- Ösophagusvarizen (vergrößerte Venen, die bluten können)
- Vergrößerte Milz
- Portale Hypertension (hoher Blutdruck in den Venen, die Blut zur Leber leiten)

Mögliche Bluttestbefunde mit cholestatischer Lebererkrankung

- Erhöhte Leberenzyme (AST, ALT, Alk Phos)
- Erhöhte Gallensäuren
- Erhöhtes Bilirubin
- Erhöhte Vitaminwerte A, D und E
- Erhöhter PT/INR (aufgrund von vermindertem Vitamin K)

Behandlung

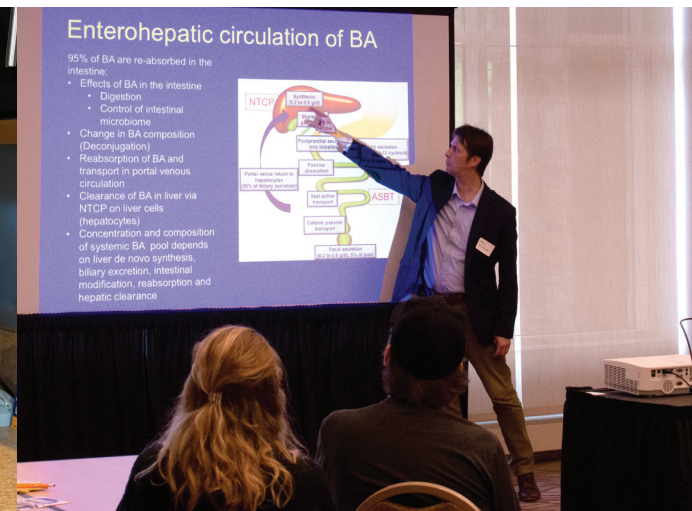
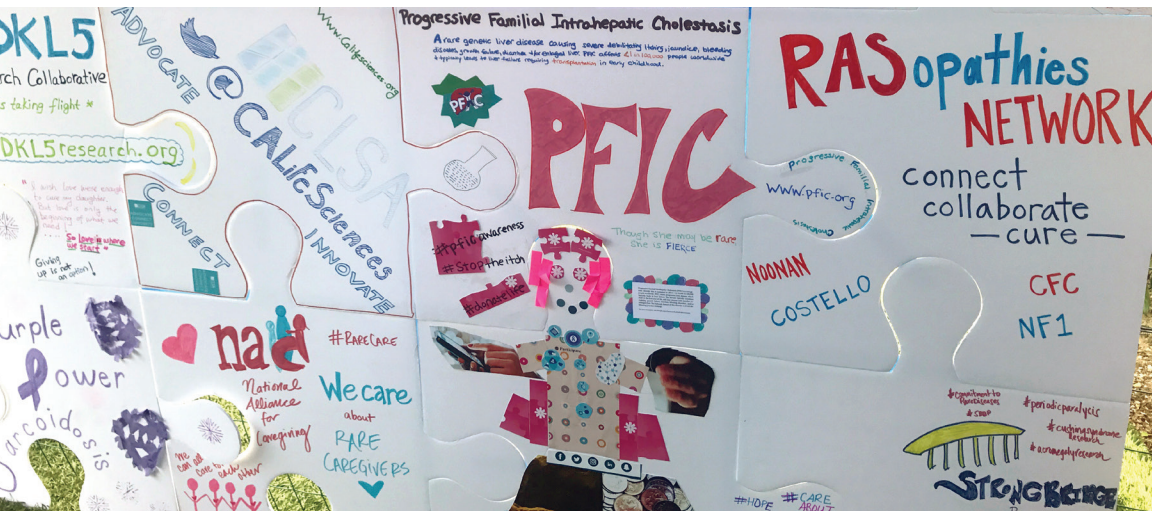
- Genaue Überwachung von Bluttests, Leber-Ultraschall und häufige Termine bei Ihren Hepatologen
- Der Einsatz von Medikamenten ist die erste Verteidigungslinie, aber wenn dies nicht ausreicht, kann eine Operation notwendig sein
- Chirurgische Optionen zielen darauf ab, das Eindringen von Gallensäuren in die Leber zu verhindern. Sie können umfassen:
 - » Partielle externe Gallendiversion
 - » Partielle interne Gallendiversion
 - » Ilealer Ausschluss
- Eine Lebertransplantation kann notwendig sein, wenn die medizinischen und chirurgischen Optionen nicht funktionieren

Die PFIC verstehen

Allgemeine Symptome und Überlegungen zur PFIC gelten für alle Untertypen in dieser Tabelle. Diese Tabelle sollte einige der möglichen Unterschiede der einzelnen Diagnosen hervorheben. Bitte beachten Sie, dass der Verlauf der PFIC variabel und einzigartig sein kann. Nicht alle Patienten werden die Krankheit so erleben, wie sie hier beschrieben ist.

Allgemeine Bezeichnung	Proteinmangel	Mutiertes Gen	Pruritus (Juckreiz)	Andere mögliche Manifestationen	GGT Cholestase	Potentielle klinische Ergebnisse, Behandlung und Komplikationen der Behandlung
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> • Extrahepatische Symptome • Durchfall • Kann Pankreatitis haben • Kann Husten haben, Keuchen • Möglicher Hörverlust 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> • Moderate Progressionsrate • Kann zu Zirrhose und Lebererkrankung im Endstadium führen, typischerweise im zweiten oder dritten Lebensjahrzehnt • Hepatische Steatose (Fettveränderung) und Durchfall nach der Transplantation • Extrahepatische Symptome können sich verschlimmern und neue können sich nach einer Lebertransplantation entwickeln • BRIC-Präsentationen wurden erfasst*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> • Mögliche Entwicklung von hepatozellulären Karzinomen und Cholangiokarzinomen (Leberkrebs) • Gallensteine 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> • Mäßige bis schnelle Progression • Der Erfolg der chirurgischen Gallendiversion kann von den spezifischen genetischen Defekten abhängen • Eine Lebertransplantation bei PFIC-2-Patienten kann bei einigen Patienten zu Antikörper-induziertem BSEP-Mangel führen • Potenzial für Retransplantation • BRIC-Präsentationen wurden erfasst*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Mild bis moderat	<ul style="list-style-type: none"> • Verminderte Knochendichte • Mögliche Entwicklung von hepatozellulärem Karzinom und Cholangiokarzinom (Leberkrebs) • Gallensteine 	Erhöhte GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> • Sehr variable Progressionsrate • Medizinisches Management: Diejenigen, die die MDR3-Expression beibehalten, sprechen besser auf Ursodiol an • Eine Gallendiversion ist möglicherweise nicht so effektiv wie bei anderen Formen der Erkrankung • Eine Lebertransplantation ist kurativ • BRIC-Präsentationen wurden erfasst*

* (BRIC) Benigne rezidivierende intrahepatische Cholestase ist eine vorübergehende Präsentation eines bekannten oder unbekanntem Untertyps von PFIC.



Bei mir wurde eine PFIC diagnostiziert, aber man kann mir nicht sagen, welcher Typ? Genetische Studien sind im Gange, um zu versuchen, genetische Faktoren zu identifizieren, die zur PFIC beitragen, wenn keine Mutationen in einem der unten aufgeführten Gene gefunden werden. Die Identifizierung dieser Gene ist sehr kompliziert und erfordert modernste genetische Untersuchungen. Ärzte und Wissenschaftler arbeiten daran, mehr Antworten für diese Patienten zu finden.

Einige dieser neuen Gene erscheinen nicht in dieser Version der Tabelle, nämlich LSR und PLECTIN.

Üblicher Name	Proteinmangel	Mutiertes Gen	Pruritus (Juckreiz)	Andere mögliche Manifestationen	GGT Cholestase<	Potenzielle klinische Ergebnisse, Behandlung und Komplikationen der Behandlung
<i>Die folgenden Untertypen sind in der berichteten Literatur äußerst selten (obwohl sie häufiger erkannt werden).</i>				<i>Diese Informationen basieren auf nur einer Handvoll von Patienten in jeder Gruppe und sollten unter diesem Gesichtspunkt betrachtet werden.</i>		
PFIC 4	TJP2	TJP2	Unklar/variabel	<ul style="list-style-type: none"> Hörverlust Neurologische Symptome Respiratorische Symptome 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Mäßige bis schnelle Progression Einige Berichte über hepatozelluläres Karzinom
PFIC 5	FXR	NR1H4	Unklar/variabel	<ul style="list-style-type: none"> Vitamin-K-unabhängige Koagulopathie Kann BSEP-Mangel nachahmen 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Sehr schnelle Progression Hepatische Steatose nach der Transplantation Sehr selten (Nur acht Fälle berichtet, Stand Dezember 2020).
PFIC Assoziiert mit MYO5B-Defekten	MYO5B	MYO5B	Mild bis moderat	<ul style="list-style-type: none"> Potenzial für angeborene Diarrhöe 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Langsames Fortschreiten Mikrovillus-Einschlusskrankheit (MVID) kann auftreten Lebenslange TPN mit assoziierter MVID Kombinierte Darm-Leber-Transplantation kann Cholestase nach der Transplantation verhindern
	USP53	USP53	Mild bis moderat	<ul style="list-style-type: none"> Hörverlust Herzversagen bei einem Patienten berichtet 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Langsames Fortschreiten Das Alter des Beginns ist variabel Kontinuierliche Nachverfolgung ist für alle Patienten erforderlich Erstmals öffentlich bekannt gemacht bei sieben Patienten im September 2020
	MRP9	ABCC12	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> Intrahepatischer Gallengangsmangel 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Langsamer Verlauf Ungewissheit, ob PFIC mit (einer) heterozygoten Mutation in ABCC12 auftritt Nur ein Fall öffentlich bekannt gemacht, Stand März 2021

PFIC Begriffsdefinition

ALT und AST: Marker einer Leberschädigung.

Antikörper-induzierter BSEP-Mangel (AIBD): Cholestase, die nach der Transplantation bei einigen PFIC 2-Patienten im Zusammenhang mit der Entwicklung von BSEP-Antikörpern entstehen kann.

Autosom: Ein beliebiges Chromosom, das nicht ein Geschlechtschromosom ist.

Benigne rezidivierende intrahepatische Cholestase (BRIC):

Ist eine vorübergehende Präsentation eines bekannten oder unbekanntes Untertyps von PFIC.

Galle: Galle ist eine gelbe Flüssigkeit, die eine Reihe von Verbindungen enthält, darunter Gallensäuren, Phospholipide, Cholesterin und Abfallprodukte des Körpers.

Gallensäure/Gallensalz: Gallensäuren sind Chemikalien, die von der Leber aus Cholesterin hergestellt werden. Bei einem gesunden Menschen werden Gallensäuren von der Leber in den Darm transportiert, wo sie bei der Aufnahme von Fetten, fettlöslichen

Vitaminen und anderen fettlöslichen Nährstoffen helfen. Sie werden dann zurück zur Leber zirkuliert, damit sie wieder verwendet werden können.

Cholestase: Bedeutet schlechter Gallenfluss und Ansammlung von Substanzen in der Leber, die normalerweise aus der Leber in die Galle und dann in den Darm befördert werden.

Cholestatischer Pruritus: Ist das Gefühl von Juckreiz aufgrund einer Lebererkrankung.

Chromosom: Chromosomen sind große Moleküle, die hauptsächlich aus DNA bestehen.

Dominant: Dominante Störungen sind eine einzelne defekte Kopie eines Gens, die zu einer Krankheit führen können. Die Auswirkungen dieser defekten Kopie sind dominant gegenüber der anderen Kopie, die gesund ist.

Familiär: Ursprünglich in Familien beschrieben und mit Veränderungen in Genen verbunden.

Gamma GT (GGT): Ein Leberenzym, das helfen kann, zwischen den verschiedenen Arten von PFIC zu unterscheiden.

Gene: Gene sind kurze Abschnitte eines Chromosoms, die den genetischen Code für vererbte Merkmale enthalten. Einige Merkmale, wie z. B. die Körpergröße, werden von vielen Genen beeinflusst, andere nur von einem einzigen Gen. Menschen haben zwei Kopien für die meisten Gene, einschließlich derjenigen, die mit PFIC assoziiert sind.

Hepatische Steatose: Fettveränderung in der Leber.

Hepatozyten: Leberzellen, die für die Herstellung von Galle verantwortlich sind.

Hepatologe: Ein Arzt, der sich auf Lebererkrankungen spezialisiert hat.

Ikterus: Vergilbung der Haut, des Mundes, der Zunge usw.

Intrahepatisch: Umfasst eine Krankheit in der Leber.

Gelbsucht: Gelbfärbung der Haut.

Leber: Die Leber ist das größte feste Organ im Körper. Sie spielt eine wesentliche Rolle bei vielen verschiedenen Körperfunktionen, wie z. B. der Entfernung von Giftstoffen aus dem Blut oder der Produktion von Proteinen und Biochemikalien (Galle), die für die Verdauung und das Wachstum notwendig sind.

Mikrovillus-Einschlusskrankheit: Eine Krankheit, die durch strukturelle Veränderungen im Dünndarm verursacht wird und in der Regel, aber nicht immer, schwere Durchfälle verursacht.

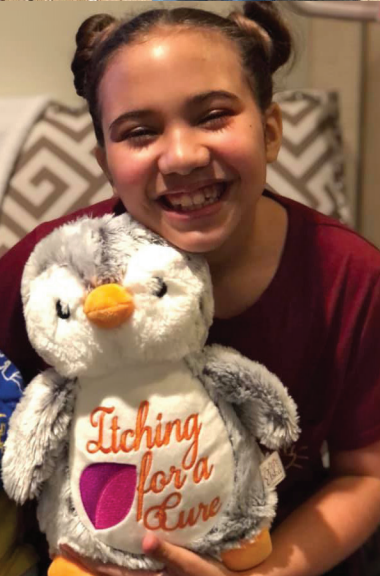
Mutationen: Eine Veränderung im genetischen Code.

Nachkommen: Das Kind oder die Kinder einer Person.

Progressiv: Tendenz, sich mit der Zeit zu verschlimmern.

Rezessiv: Zwei abnormale Kopien eines Gens, um eine Krankheit zu haben.

Sklerenikterus: Gelbfärbung der Augen.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

