



Podatki bolnika

#PFICawareness #itchingforacure

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



Progresivna intrahepatična familialna holestaza (PFIC) je ime, ki pokriva skupino redkih genetskih motenj, katere povzročajo progresivno bolezen jeter in lahko vodijo do ciroze in končne jetrne bolezni. Kaj se zgodi potem?

Kakor si umetnik pripravi čopiče in platno, da bi ustvaril čudovito umetniško delo, smo tukaj ustvarili prvi korak k spoznavanju, kaj diagnoza PFIC (progresivne intrahepatične familialne holestaze) pomeni za vas.

Pred vami je načrt za razumevanje diagnoze in terminologije PFIC. Ta vam lahko pomaga kot izhodišče, da se povežete z zanesljivo podporno mrežo.

Kaj pomeni PFIC?

Progresivna: sčasoma se poslabša
Familialna ali družinska: povezana je s spremembo genov
Intrahepatična: gre za bolezen znotraj jeter
Holestaza: oviran je pretok žolča

Pomembno je, da bolezen spremljate in ostanete v stiku s svojim zdravnikom in s specialistom. Pozorno spremljanje specialista za jetra je za izboljšanje kakovosti življenja bolnika s PFIC izrednega pomena.

Kaj pričakovati diagnostično testiranje

- Preiskave krvi: jetrni encimi, GGT in žolč pri ugotavljanju PFIC lahko koristijo preskusi kisline
- Genetsko testiranje: lahko v obliki preiskave vzorca krvi, ki vključuje pridobivanje kode iz DNA
- Biopsija jeter: vzamemo majhen košček jetrnega tkiva, katerega nato pregledamo pod mikroskopom

Možne manifestacije

Simptomi holestaze

- Srbenje
- Zlatenica (rumena koža ali oči)
- Otečen trebuh
- Rumen ali rjav urin
- Belo blato (bledo, sivo ali belo)
- Krvavitve ali prehitro nastajanje podplutb
- Slaba rast
- Pomanjkanje vitaminov

Simptomi, povezani s pomanjkanjem vitaminov:

- Vitamin A: lahko povzroči težave z vidom
- Vitamin D: lahko povzroči slabo tvorbo kosti in povečano tveganje za zlom kosti
- Vitamin E: lahko povzroči težave z ravnotežjem, močjo in koordinacijo

- Vitamin K: lahko povzroči težave s krvavitvami, kar je lahko še posebej nevarno če pride do krvavitve v možganih

Značilnosti naprednejše bolezni jeter

PFIC lahko privede do odpovedi jeter. Če bolezen ne zdravimo ali reguliramo, odpoved jeter lahko nastopi hitreje.

Pomembno je razumeti razliko med znaki holestaze in znaki napredne bolezni jeter.

- Modrice, povezane z nizkim številom trombocitov
- Ascites (tekočina v trebuhu ali vodni trebuh)
- Varice v požiralniku (razširjene vene, ki lahko krvavijo)
- Povečana vranica
- Portalna hipertenzija (visok krvni tlak v žilah, ki vodijo v jetra)

Možne ugotovitve krvnih preiskav pri holestazni bolezni jeter

- Povišani jetrni encimi (AST, ALT, Alk Phos)
- Povišane žolčne kisline
- Povišan bilirubin
- Zmanjšane ravni vitaminov A, D in E
- Povečana PT / INR (zaradi zmanjšane vitamina K)

Zdravljenje

- Pozorno spremljanje s pomočjo krvnih preiskav, ultrazvok jeter in pogosti sestanki z vašimi hepatologi
- Prva vrsta obrambe je jemanje zdravil, če to ne zadostuje, pa bo potrebna operacija
- Cilj kirurških posegov je preprečiti vdor žolčne kisline v jetra. Ti lahko vključujejo:
 - »Delno zunanjo preusmeritev žolčnika
 - »Delna notranjo biliarno preusmeritev
 - »Ilealno izključitev
- Če ne pomagajo niti zdravila, niti kirurški posegi, Bo morda potrebna presaditev jeter.

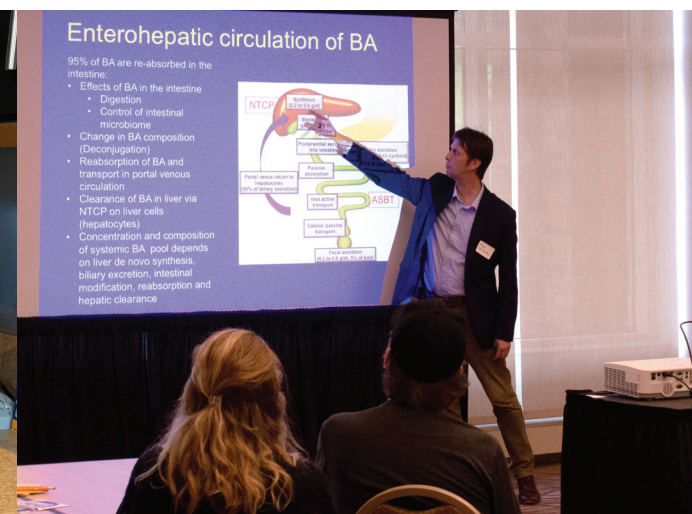
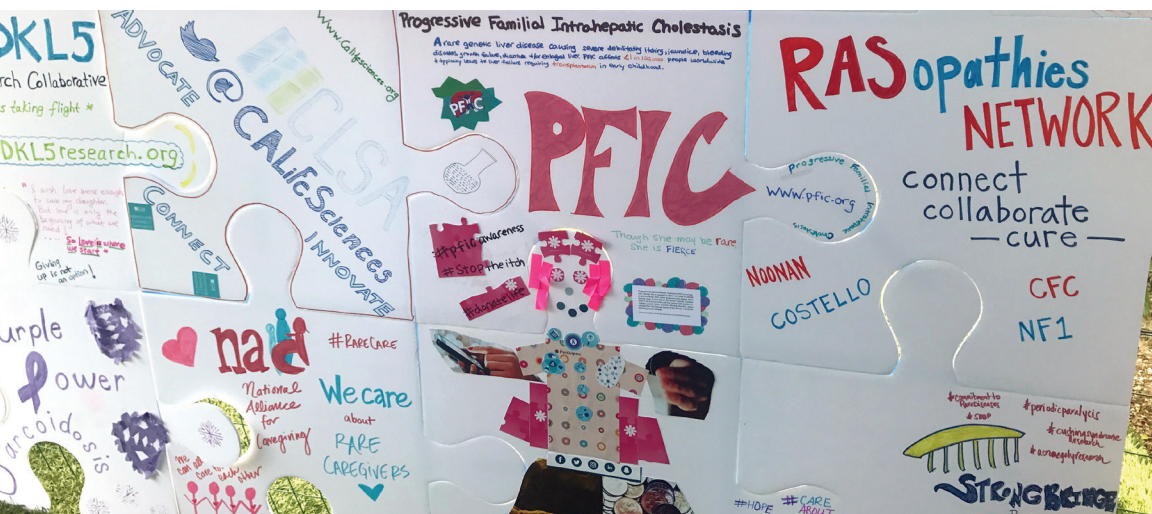
Razumevanje PFIC

Spolšni simptomi in obravnava PFIC veljajo za vse podvrste v naslednji preglednici. V tej preglednici želimo poudariti nekatere pomembne razlike ob vsaki diagnozi. Upoštevajte, da PFIC lahko poteka zelo raznovrstno in odvisno od posameznega primera; boleznine ne bodo vsi bolniki izkusili, kot je opisano.

Dodatne vire lahko poiščete na pfic.org

Splošno ime	Pomanjkanje beljakovin	Mutirani gen	Pruritus (srbenje)	Druge potencialne manifestacije	GGT holestaza	Potencialni klinični izidi, zdravljenje in zapleti zdravljenja
PFIC 1	FIC1	<i>ATP8B1</i>	Intenzivno	<ul style="list-style-type: none"> • Ekstrahepatični simptomi • Driska • Lahko nastane pankreatitis • Lahko se pojavi kašelj, sopenje • Lahko pride do izgube sluha 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Zmerna hitrost napredovanja • Lahko privede do ciroze in končne faze bolezni jeter, navadno v drugem ali tretjem desetletju življenja • Steatoza jeter po presaditvi (sprememba maščobe) in driska • Po presaditvi jeter se lahko poslabšajo ekstrahepatični simptomi ali pa se razvijejo novi • Opaženi so bili pojavi BRIC *
PFIC 2	BSEP	<i>ABCB11</i>	Intenzivno	<ul style="list-style-type: none"> • Lahko se razvije hepatocelularni karcinom ali holangiokarcinom (jetrni rak) • Žolčni kamni 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Zmerno do hitro napredovanje • Uspeh kirurške preusmeritve žolja je lahko odvisen od specifičnih genetskih napak • Presaditev jeter pri nekaterih bolnikih s PFIC 2 lahko vodi k pomanjkanju BSEP, ki ga povzročajo protitelesa • Lahko bo potrebna ponovna presaditev • Opaženi so bili pojavi BRIC *
PFIC 3	MDR3	<i>ABCB4</i>	Blago do zmerno	<ul style="list-style-type: none"> • Zmanjšana gostota kosti • Potencial za razvoj hepato-celičnega karcinoma ali holan-giokarcinoma (rak jeter) • Žolčni kamni 	Povišana holestaza GGT	<ul style="list-style-type: none"> • Hitrost napredovanja je lahko zelo različna • Uravnavanje z zdravili: bolniki, ki ohranijo izraz MDR3 se bolje odzivajo na ursodiol. • Preusmeritev žolčnika je lahko manj učinkovita kot pri drugih oblikah bolezni • Zdravljenje vključuje presaditev jeter • Opaženi so bili pojavi BRIC *

* (BRIC) Benigna ponavljajoča se intrahepatična holestaza je prehodni pojav znane ali neznane podvrste PFIC.



4. **Postavljena mi je bila diagnoza PFIC, vendar mi zdravniki ne vedo povedati, za katero vrsto gre?** Trenutno

potekajo genetske raziskave za namen ugotavljanja genetskih dejavnikov, ki prispevajo k PFIC, kadar mutacij ni mogoče najti v nobenem od spodaj naštetih genov. Identifikacija teh genov je zelo zapletena in zahteva najsodobnejše genetske preiskave. Zdravniki in znanstveniki si prizadevajo najti več odgovorov za bolnike.

5. **Odkrili so več novih genov.**

Nekaterih od teh novo odkritih genov v tej različici preglednice ne obravnavamo, in sicer *LSR* in *PLECTIN*.

Pogosto ime	Pomanjkanje beljakovin	Mutirani gen	Pruritus (srbenje)	Druge potencialne manifestacije	GGT holestaza	Potencialni klinični izidi, zdravljenje in zapleti zdravljenja
-------------	------------------------	--------------	--------------------	---------------------------------	---------------	--

Literatura navaja še naslednje zelo redke podvrste (čeprav jih poznamo več).

Upoštevajte, da te informacije temeljijo le na peščici bolnikov v vsaki skupini.

PFIC 4	TJP2	TJP2	Nejasno / spremenljivo	<ul style="list-style-type: none"> Izguba sluha Nevrološki simptomi Simptomi dihal 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> Zmerno do hitro napredovanje Nekatera poročila navajajo hepatocelularni karcinom
PFIC 5	FXR	NR1H4	Nejasno / spremenljivo	<ul style="list-style-type: none"> Koagulopatija, neodvisna od pomanjkanja vitamina K Lahko posnema pomanjkanje BSEP 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> Zelo hitro napredovanje Steatoza po presaditvi jeter Zelo redka oblika (od decembra 2020 poročila navajajo le osem primerov).
PFIC, povezan z napakami MYO5B	MYO5B	MYO5B	Blaga do zmerna	<ul style="list-style-type: none"> Potencial za prirojeno drisko 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> Počasno napredovanje Lahko pride do bolezni mikrovelozne inkluzije (MicroVillus Inclusion Disease -MVID) Vseživljenjski TPN s povezanim MVID Kombinirane presaditve črevesja lahko preprečijo holestazo po presaditvi
	USP53	USP53	Blaga do zmerna	<ul style="list-style-type: none"> Izguba sluha Pri enem bolniku je prišlo do Odpovedi srca 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> Počasno napredovanje Starost nastopa je lahko različna Pri vseh bolnikih je potrebno stalno spremljanje Prvič objavljeno pri sedmih bolnikih, septembra 2020
	MRP9	ABCC12	Blaga do zmerna Intenzivna	<ul style="list-style-type: none"> Preobčutljivost intrahepatičnega žolčnega kanala 	Normalna GGT holestaza	<ul style="list-style-type: none"> Počasno napredovanje Negotovost, ali se PFIC pojavlja z (eno) heterozigotno mutacija v ABCC12 Od marca 2021 je objavljen samo en primer

Opredelitev pojmov ALT in AST v PFIC: Označevalci poškodb jeter. **Pomanjkanje BSEP, ki ga povzročajo protitelesa (AIBD):** holestaza, ki se lahko razvije po presaditvi pri nekaterih bolnikih s PFIC 2 in je povezana z razvojem protiteles proti BSEP.

Avtosom: Vsak kromosom, ki ni spolni kromosom.

Benigna ponavljajoča se intrahepatična holestaza (BRIC):

Je prehodni pojav znane ali neznanе vrste PFIC.

Žolč: Žolč je rumena tekočina, ki vsebuje številne spojine, vključno z žolčnimi kislinami, fosfolipidi, holesterolem in odpadnimi snovmi iz telesa.

Žolčna kislina / žolčna sol: Žolčne kisline so kemikalije, ki jih jetra proizvajajo iz holesterola. Pri zdravi osebi se žolčne kisline se

prenašajo iz jeter v črevesje, kjer pomagajo absorbirati maščobe, v maščobah topne vitamine in druga v maščobi topna hranila. Nato se vrnejo nazaj v jetra, tako da jih ta lahko ponovno uporabijo.

Holestaza: Pomeni slab odtok žolča in kopičenje snovi v jetrih, ki bi se običajno prenašale iz jeter v žolč in nato v črevesje.

Holestatski pruritus: Je občutek srbenja zaradi bolezni jeter.

Kromosom: Kromosomi so velike molekule, ki so večinoma sestavljene iz DNA.

Prevladujoč: Prevladujoče motnje pomenijo eno samo okvarjeno kopijo gena, ki lahko vodi do bolezni. Vpliv te pomanjkljive kopije prevlada nad drugo kopijo, ki je zdrava.

Familialne ali družinske: So bolezni, prvotno opisane v družinah in povezane s spremembami v genih.

Gama GT (GGT): Vrsta jetrnih encimov, ki lahko pomaga razlikovati med vrstami PFIC.

Geni: Geni so kratki deli kromosoma, ki vsebujejo genetsko kodo za dedne lastnosti. Na nekatere značilnosti, kot je višina, vpliva veliko genov, na nekatere pa le en sam gen. Ljudje imamo dve kopiji večine genov, vključno s tistimi, povezanimi s PFIC.

Jetna steatoza: Maščobne spremembe v jetrih.

Hepatociti: Jetrne celice, odgovorne za tvorjenje žolča.

Hepatolog: Zdravnik, ki je specializiran za bolezni jeter.

Ikterus: Porumenelost kože, ust, jezika itd.

Intrahepatična: Vključuje bolezen v jetrih.

Zlatica: Porumenelost kože.

Jetra: Jetra so največji trdni organ v telesu. Ima bistveno vlogo pri številnih telesnih funkcijah, na primer pri odstranjevanju strupenih snovi iz krvi ali pri proizvodnji beljakovin in biokemičnih snovi (žolča), ki so potrebne za prebavo in rast.

Bolezen mikrovelozne inkluzije: Bolezen, ki jo povzročajo strukturne spremembe v tankem črevesu in običajno, vendar ne vedno, povzročajo hudo drisko.

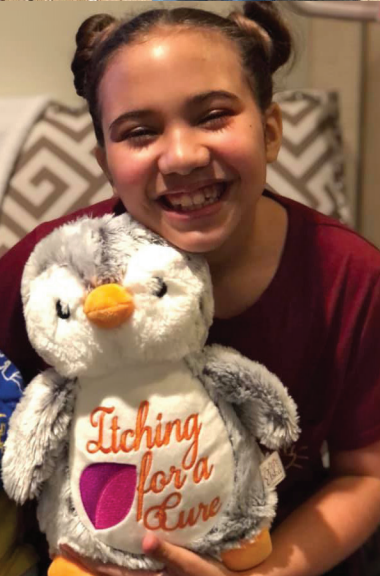
Mutacije: Sprememba genetske kode.

Potomci: Otroci ali otroci osebe.

Progresivno: Sčasoma se poslabša.

Recesivno: Dve neobičajni kopiji gena, ki nosi bolezen.

Skleralni ikterus: Porumenelost oči.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

