



Zasoby informacyjne dla pacjenta

#PFICawareness #itchingforacure

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



Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobową (PFIC) to ogólny termin reprezentujący grupę rzadkich zaburzeń genetycznych, które powodują postępującą chorobę wątroby i mogą prowadzić do marskości w ostatnim stadium choroby wątroby. Więc co dzieje się dalej?

Podobnie, jak artyści, którzy ustawiają pędzle i płótna, gdy zaczynają tworzyć piękne dzieła sztuki, stworzyliśmy niniejszą broszurę jako pierwszy krok zapoznający z tym, co oznacza dla Ciebie diagnoza postępującej rodzinnej cholestazy wewnątrzwątrobowej (PFIC).

To swego rodzaju mapa drogowa, która pomoże w zrozumieniu diagnozy i terminologii dotyczącej PFIC. To jest początek relacji między Tobą a silną siecią wsparcia.

Co oznacza PFIC czyli postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobową?

Postępująca: pogarszająca się z upływem czasu
Rodzinna: związana z mutacją genów
Cholestaza: słaby przepływ żółci
Wewnątrzwątrobową: choroba wewnątrz wątroby

Ważne jest, aby regularnie odbywać wizyty i utrzymywać kontakt z lekarzem i specjalistą. Ścisłe monitorowanie stanu pacjenta przez specjalistę chorób wątroby jest ważnym elementem osiągnięcia najlepszej jakości życia przez pacjenta z PFIC.

Czego można się spodziewać

Badania diagnostyczne

- Badania krwi: Badane enzymów wątrobowych, GGT i kwasów żółciowych mogą być przydatne w identyfikacji PFIC
- Badania genetyczne: można wykonać takie badania z próbki krwi, a polegają one na wyodrębnieniu kodu z DNA
- Biopsja wątroby: pobierany jest mały kawałek tkanki wątroby, a następnie badany pod mikroskopem

Możliwe objawy

Objawy cholestazy

- Swędzenie
- Żółtaczka (zażółcenie skóry lub oczu)
- Obrzęk brzucha
- Żółty lub brązowy odcień moczu
- Stolce odbarwione (stolce blade, szare lub białe)
- Krwawienie lub łatwo powstające siniaki
- Słaby rozwój
- Niedobory witamin

Objawy związane z niedoborami witamin:

- Witamina A: może prowadzić do problemów ze wzrokiem
- Witamina D: może prowadzić do osłabienia kości oraz zwiększa ryzyko złamań kości
- Witamina E: może prowadzić do zaburzeń równowagi, siły i koordynacji

- Witamina K: może prowadzić do problemów z krwawieniem, co może być szczególnie niebezpieczne, jeśli krwawienie wystąpi w mózgu

Cechy bardziej zaawansowanej choroby wątroby

PFIC może prowadzić do niewydolności wątroby. Nieleczenie choroby lub brak kontroli nad stanem pacjenta może przyspieszyć pojawienie się niewydolności wątroby.

Ważne jest, aby zrozumieć różnicę między objawami cholestazy a objawami zaawansowanej choroby wątroby.

- Siniaki związane z niską liczbą płytek krwi
- Wodobrzusze (płyn w jamie brzusznej)
- Żyłaki przełyku (powiększone żyły, które mogą krwawić)
- Powiększona śledziona
- Nadciśnienie wrotne (wysokie ciśnienie krwi w żyłach prowadzących do wątroby)

Możliwe wyniki badań krwi przy cholestatycznej chorobie wątroby

- Podwyższone enzymy wątrobowe (AST, ALT, fosfataza alkaliczna)
- Podwyższone kwasy żółciowe
- Podwyższona bilirubina
- Zmniejszony poziom witamin A, D i E
- Podwyższony czas protrombinowy PT/INR (z powodu obniżonego poziomu witaminy K)

Leczenie

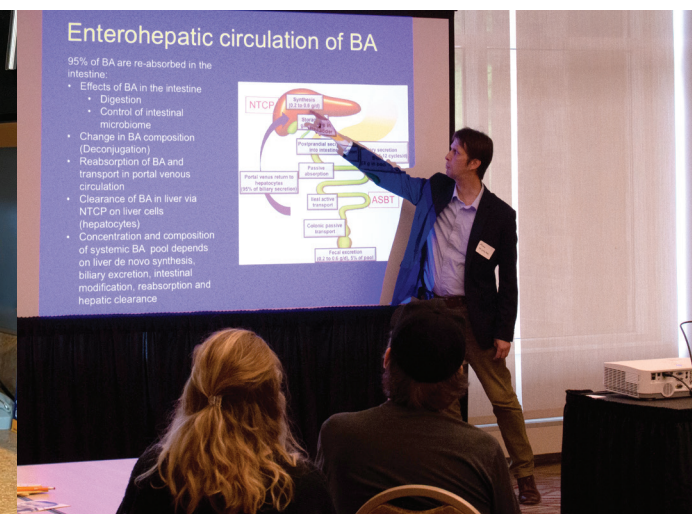
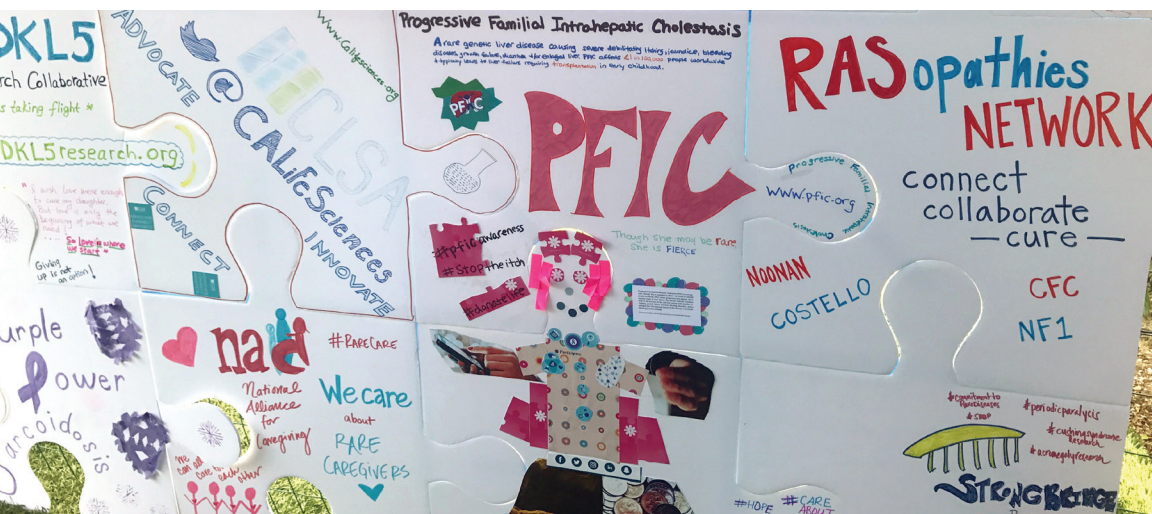
- Ścisłe monitorowanie badań krwi, USG wątroby i częste wizyty u hepatologa
- Stosowanie leków to pierwsza linia obrony, ale jeśli to nie wystarczy, konieczna może być operacja
- Rozwiązania chirurgiczne mają na celu powstrzymanie przedostawania się kwasów żółciowych do wątroby. Mogą obejmować:
 - » Częściowe zewnętrzne odprowadzenie żółci
 - » Częściowe wewnętrzne odprowadzenie żółci
 - » Zespolecie bliższego odcinka jelita krętego
- Przeszczep wątroby może być konieczny, jeśli rozwiązania medyczne i chirurgiczne nie przyniosą poprawy

Zrozumieć PFIC

Ogólne objawy i uwagi dotyczące PFIC dotyczą wszystkich podtypów wymienionych w tej tabeli. Ta tabela ma na celu podkreślenie niektórych potencjalnych różnic w każdej diagnozie. Należy pamiętać, że przebieg PFIC może być zmienny i niepowtarzalny, nie wszyscy pacjenci doświadczają choroby tak, jak to tu przedstawiono.

Nazwa zwyczajowa	Niedobór białka	Zmutowany gen	Świąd (swędzenie)	Inne potencjalne objawy	Cholestaza GGT	Potencjalne wyniki kliniczne, leczenie i powikłania leczenia
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intensywny	<ul style="list-style-type: none"> Objawy pozawątrobowe Biegunka Możliwe zapalenie trzustki Możliwy kaszel, świszczący oddech Możliwa utrata słuchu 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> Umiarkowane tempo progresji Może prowadzić do marskości i schyłkowej fazy choroby wątroby głównie w drugiej lub trzeciej dekadzie życia Potransplantacyjne stłuszczenie wątroby (zmiany tłuszczowe) i biegunka Objawy pozawątrobowe mogą się nasilić, a po przeszczepie wątroby mogą powstać nowe Odnotowano przypadki BRIC*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intensywny	<ul style="list-style-type: none"> Możliwość rozwoju raka wątrobowokomórkowego i raka dróg żółciowych (rak wątroby) Kamienie żółciowe 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> Progresja umiarkowana do szybkiej Powodzenie chirurgicznego odprowadzenia żółci może zależeć od konkretnych wad genetycznych Przeszczep wątroby u pacjentów z PFIC 2 może prowadzić do niedoboru transportera BSEP wywołanego przez przeciwciała u niektórych z nich Możliwy ponowny przeszczep Odnotowano przypadki BRIC*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Łagodny do umiarkowanego	<ul style="list-style-type: none"> Zmniejszona gęstość kości Możliwość rozwoju raka wątrobowokomórkowego i raka dróg żółciowych Kamienie żółciowe 	Podwyższona GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> Wysoce zmienny stopień progresji Leczenie: osoby z objawami ekspresji białka MDR3 lepiej reagują na kwas ursodeoksycholowy Zabieg odprowadzenia żółci może nie być tak skuteczny jak w przypadku innych postaci choroby Przeszczep wątroby jest skuteczny Odnotowano przypadki BRIC*

* (BRIC) Łagodna nawracająca cholestaza wewnątrzwątrobowa to przemijająca postać znanego lub nieznanego podtypu PFIC.



Zdiagnozowano u mnie PFIC, ale nie można stwierdzić, jakiego typu. Trwają badania genetyczne mające na celu zidentyfikowanie czynników genetycznych przyczyniających się do PFIC, gdy nie udało się znaleźć mutacji w żadnym z wymienionych poniżej genów. Identyfikacja tych genów jest bardzo skomplikowana i wymaga najnowocześniejszych badań genetycznych. Lekarze i naukowcy pracują nad znalezieniem większej liczby odpowiedzi dla takich pacjentów.

Niektóre z tych nowych genów nie pojawiają się w tej wersji tabeli, a mianowicie *LSR* i *PLECTIN*.

Nazwa zwyczajowa	Niedobór białka	Zmutowany gen	Świąd (swędzenie)	Inne potencjalne objawy	Cholestaza GGT	Potencjalne wyniki kliniczne, leczenie i powikłania leczenia
<i>Następujące podtypy występują niezmiernie rzadko w zgłaszanym piśmiennictwie (choć są częściowo rozpoznawane).</i>						
<i>Informacje te są oparte tylko na kilku pacjentach w każdej grupie i należy mieć to na uwadze.</i>						
PFIC 4	TJP2	<i>TJP2</i>	Niejasne/zmienne	<ul style="list-style-type: none"> • Utrata słuchu • Objawy neurologiczne • Objawy ze strony układu oddechowego 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Progresa umiarkowana do szybkiej • Niektóre doniesienia o raku wątrobowokomórkowym
PFIC 5	FXR	<i>NR1H4</i>	Niejasne/zmienne	<ul style="list-style-type: none"> • Krzepliwość niezależna od witaminy K • Może przypominać obraz BSEP 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Bardzo szybka progresja • Słuszczenie wątroby po przeszczepie • Bardzo rzadko (Zgłoszono tylko osiem przypadków według stanu na grudzień 2020 r.).
PFIC Powiązany z uszkodzeniami MYO5B	MYO5B	<i>MYO5B</i>	Łagodne do umiarkowanego	<ul style="list-style-type: none"> • Możliwa wrodzona biegunka 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Powolna progresja • Może wystąpić atrofia mikrokosmków (MVID) • Dożywnie prowadzenie żywienia pozajelitowego (TPN) z towarzyszącą MVID • Połączone przeszczepy wątroby i jelit mogą zapobiegać cholestazie po przeszczepie
	USP53	<i>USP53</i>	Łagodne do umiarkowanego	<ul style="list-style-type: none"> • Utrata słuchu • Zgłoszono niewydolność serca u jednego pacjenta 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Powolna progresja • Wiek zachorowania jest zmienny • Wymagana jest ciągła obserwacja wszystkich pacjentów • Po raz pierwszy odnotowano u siedmiu pacjentów, we wrześniu 2020 r.
	MRP9	<i>ABCC12</i>	Intensywne	<ul style="list-style-type: none"> • Zwężenie wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych 	Prawidłowa GGT Cholestaza	<ul style="list-style-type: none"> • Powolna progresja • Niepewność, czy PFIC występuje z (jedną) mutacją heterozygotyczną w <i>ABCC12</i> • Według stanu na marzec 2021 odnotowano tylko jeden przypadek

Definicja terminów związanych z PFIC

ALT i AST: Markery uszkodzenia wątroby.

Indukowany przez przeciwciała niedobór BSEP (AIBD): cholestaza, która może rozwinąć się po przeszczepie u niektórych pacjentów z PFIC 2, związana z rozwojem przeciwciał BSEP.

Autosom: Dowolny chromosom, który nie jest chromosomem płci.

Łagodna nawracająca cholestaza wewnątrzwątrobową (BRIC):

To przejściowe objawy znanego lub nieznanego podtypu PFIC.

Żółć: Żółć to żółty płyn, który zawiera wiele związków, w tym kwasy żółciowe, fosfolipidy, cholesterol i produkty przemiany materii z organizmu.

Kwas żółciowy/sól żółciowa: Kwasy żółciowe to substancje chemiczne wytwarzane przez wątrobę z cholesterolu. U zdrowego człowieka kwasy żółciowe są transportowane z wątroby do jelit, gdzie pomagają

przyswajać tłuszcze, witaminy rozpuszczalne w tłuszczach i inne składniki odżywcze rozpuszczalne w tłuszczach. Następnie trafiają z powrotem do wątroby, aby można je było ponownie wykorzystać.

Cholestaza: Oznacza słaby przepływ żółci i gromadzenie się substancji w wątrobie, które normalnie byłyby transportowane z wątroby do żółci, a następnie do jelit.

Świąd cholestatyczny: To uczucie swędzenia spowodowane chorobą wątroby.

Chromosom: Chromosomy to duże cząsteczki, które składają się głównie z DNA.

Dominujący: Zaburzenie chromosomu dominującego to pojedyncza wadliwa kopia genu, która może prowadzić do choroby. Wpływ tej wadliwej kopii jest dominujący nad inną zdrową kopią.

Rodzinny: Pierwotnie opisywany w rodzinach i związany ze zmianami w genach.

Gamma GT (GGT): Rodzaj enzymu wątrobowego, który może pomóc w rozróżnieniu typów PFIC.

Geny: Geny to krótkie części chromosomu zawierające kod genetyczny cech dziedzicznych. Na niektóre cechy, takie jak wzrost, wpływa wiele genów, a na niektóre tylko jeden gen. Ludzie mają dwie kopie większości genów, w tym tych związanych z PFIC.

Słuszczenie wątroby: Zmiany tłuszczowe w wątrobie.

Hepatocyty: Komórki wątroby odpowiedzialne za wytwarzanie żółci.

Hepatolog: Lekarz specjalizujący się w chorobach wątroby.

Żółtaczka cholestatyczna: Zażółcenie skóry, ust, języka itp.

Wewnątrzwątrobowy: Obejmuje chorobę w wątrobie.

Żółtaczka: Zażółcenie skóry.

Wątroba: Wątroba jest największym organem litym w ciele. Odgrywa istotną rolę w wielu różnych funkcjach organizmu, takich jak usuwanie toksycznych substancji z krwi lub wytwarzanie białek i substancji biochemicznych (żółć), które są niezbędne do trawienia i rozwoju.

Atrofia mikrokosmków: Choroba spowodowana zmianami strukturalnymi w jelicie cienkim zwykle, ale nie zawsze, powodując ciężką biegunkę.

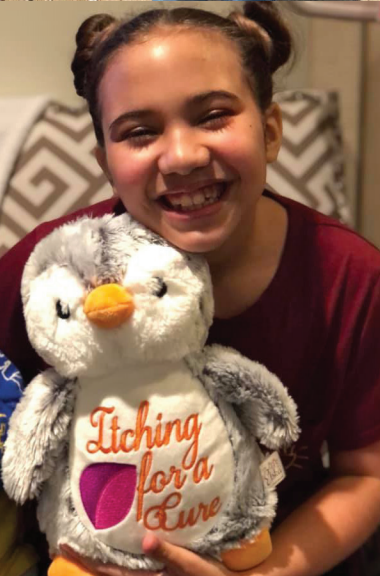
Mutacje: Zmiana w kodzie genetycznym.

Potomstwo: Dziecko lub dzieci danej osoby.

Postępujący: Z czasem pogarsza się.

Recesywny: Dwie nieprawidłowe kopie genu powodujące chorobę.

Zażółcenie twardówki: Zażółcenie oczu.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

