



# Alone we are Rare, Together we are Mighty Itching for a Cure

## Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Global Outreach Initiative

Translated materials can be requested in these languages from our website, <https://www.pfic.org/hospital-outreach-form/>

Arabic	Hungarian	Portuguese (Brazil)
Dutch	Italian	Portuguese (Europe)
English	Japanese	Slovenian
French (Europe)	Kurdish	Spanish
French (Canada)	Malayalam	Swedish
German	Mandarin	Turkish
Hindi	Polish	Urdu

*The mission* of the PFIC Network is to improve the lives of patients and families worldwide affected by PFIC. We support research programs, provide educational materials, match families for peer support and participate in advocacy opportunities.

Created by Emily Ventura  
PFIC Network, Inc.  
a 501c3 charitable organization, USA  
EIN 83-1084501.  
[www.pfic.org](http://www.pfic.org)

Created February 19, 2021  
Updated August 7, 2021  
Updated September 22, 2022



# Global Ambassador Network

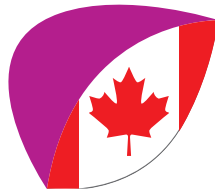
## Countries with a Charitable Organization



## Countries with PFIC Leadership



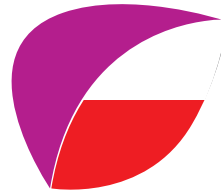
Australia



Canada



Germany



Poland



Pakistan

## Countries with Ambassador Representation

- India
- Iraq
- Netherlands
- Colombia
- Turkey
- United Kingdom



# Hasta ve Sağlık Uzmanı

## Sosyal Yardım Programı

Merhaba PFIC Sağlık Uzmanları, Hemşireleri ve Yardımcı Hizmet Sağlayıcıları.

Bu mektup size, hastanemiz, İlerleyici (Progresif) Ailevi (Kalıtsal) İntrahepatik Kolestaz (PFIC) olan hastaları teşhis ve tedavi edebildiği için gönderilmiştir.

Biz PFIC Destek ve Kaynak Ağı (kısaca PFIC Ağı) adında, Amerika Birleşik Devletleri merkezli ve dünya çapında hastalar ve ailelerle bağlantılı bir 501c3 hayır kurumuyuz. Misyonumuz, araştırma programlarını destekleyerek, eğitim materyalleri sağlayarak, üye desteği için aileleri eşleştirerek ve destek fırsatlarını değerlendirerek, PFIC hastalarının ve ailelerinin hayatlarını kolaylaştırmaktır. Kuruluşumuz, pediatrik PFIC hastalarının ebeveynleri tarafından kurulmuştur. Hepimiz bu hastalığın iniş çıkışlarını yaşadık ve küçük tıbbi topluluğumuz için değişim destekçileri olmaya kararlıyız. Birlikte, dünyanın her yerinden çok tutkulu ve özverili PFIC ebeveynleri ve hastalarından oluşan bir ekiple birlikte çalışıyoruz ve az sayıdaki hasta topluluğumuzun yalnız değil birbirleriyle irtibat halinde olmasını sağlamak için gayret ediyoruz.

Yardıma ihtiyacımız var. Çocuklarımıza bu teşhis konulduğunda, bu nadir hastalığa sahip biriyle yaşamın ve ona bakmanın nasıl bir şey olduğunu anlayan diğer ebeveynlerle veya herhangi biriyle bağlantı kurmamız yıllar aldı. Yalnız geçen o yıllarımız tecrit edilmiş, günlerimiz hüzün ve umutsuzlukla doluydu. Hastalarınız arasında muhtemelen aynı duygulara sahip olanları gördüğünüzü biliyoruz ve çoğu zaman elinizde sunabileceğiniz çok fazla kaynak da mevcut değil. Şimdi, Ağımızın ve hasta topluluğumuzun gelişmesiyle, bilgilerimizi (broşürler, web adresi ve iletişim bilgileri) paylaşmadaki yardımınız sayesinde, birçok ailenin PFIC teşhisinde başlangıçta hissettikleri yalnızlık hissini sona erdirebiliriz.

Bir aile topluluğu kurduğumuz gün, hayatlarımız ve bakış açımız değişti; yalnız olmadığımızı fark ettik. Bugün, PFIC ile yaşamayı anlayan, bağlantı kurabileceğiniz 500'den fazla insan var. Bu aileler, bilgili ve anlayışlıdır ve muazzam bir üye desteği sağlar; dünyanın çeşitli yerlerinden bu ailelerin çoğu, diğerlerine rehber olma görevini üstlendi! Hasta ve hastabakıcı destekçilerden oluşan ekibimiz, PFIC ailelerinin yaşam kalitelerinde fark yaratmalarına yardımcı olacak kaynaklar geliştirmek için özveriyle çalışıyor.

PFIC Farkındalık Günü, her yıl 5 Ekim'dedir. Bu gelenek 2019'da başladı ve popülerlik kazandı. Bu yıl PFIC farkındalık günü hashtag'imiz ve sloganımız **#itchingforacure** (#kaşintımbirçare). Bu slogan, hasta topluluğumuz tarafından geliştirildi ve oylamayla kabul edildi. Toplum olarak, kaşınanlara destek olmak için bir araya gelirken, gelecek yıllarda iz bırakacak tohumlar ekeceğiz. Bu hoş geldiniz mektubu, hasta topluluğunda desteği artırmak için ekmeyi umduğumuz bir tohumdur. Lütfen çabalarımıza katılın ve araç setimizi PFIC hastalarınız ve aileleriyle paylaşın.

Sevgilerimle,  
Emily Ventura, Melanie Kara ve Tara Kearns  
PFIC Network, Inc.'in kurucu ortakları

# Hastane Farkındalık Araç Setinizde Bulunanlar

## Bu araç seti şunları içerir:

(istek üzerine tercüme edilmiş materyaller sağlanır)

- Hastalar için topluluğa hoş geldiniz mektubu
- PFIC Ağı Broşürü
- Eğitim broşürü  
(dijital dosya web sitemizde mevcuttur)

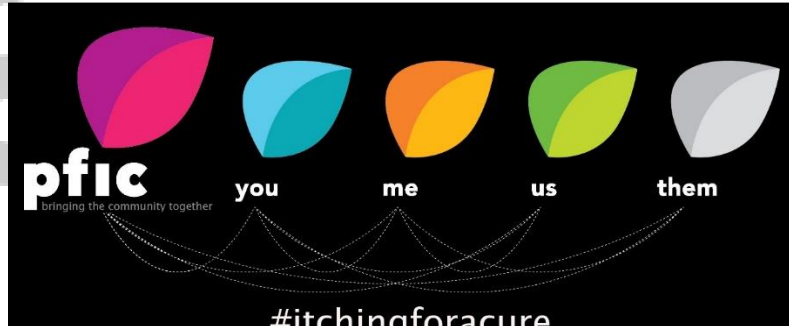
## Hastalarınız için Programlar

- PFIC Para Yardımı Programı
- Bakım Paketi Programı
- Topluluk katılım programı
- PFIC PALS çocuk kulübü
- Kayıp (Ölüm) Programı
- PFIC hastaları ve aileleri için ruh sağlığı desteği

Programlarımız hakkında daha fazla bilgi ve başvuru için:[www.pfic.org](http://www.pfic.org)



pfic





Sevgili PFIC ailesi,

Bu mektubu okuyorsanız, siz veya sevdiklerinize ilerleyici (Progresif) Ailevi (Kalıtsal) İntrahepatik Kolestaz (PFIC) tanısı konmuş olmalı. Üzgün, şaşkın, yalnız, kızgın ve endişeli hissediyor olabilirsiniz. Bunu biliyoruz çünkü çocuklarımıza PFIC teşhisi konduğunda biz de bunları hissettik.

Bugün size bu mektupta şunu söylemek istiyoruz: **yalnız değilsiniz.**

Dünyanın her yerinden hastalar ve hastabakıcılardan oluşan ve sizin hissettiklerinizi anlayan bir destek topluluğumuz var. Verdiğiniz mücadelenin, belirsizliğin, kaşınmanın, hastalığın ve hatta birçok durumda (şu anda bunu hayal etmek imkansız gibi gelse de) kazanacağınız zaferlerin farkındalar. Bu topluluk bunları anlıyor çünkü kendileri de bunu yaşıyor ve sizi desteklemeye hazır ve isteklidir.

Şu anda birçok sorunuzun cevabı olmayabilir. Ama lütfen bilin ki, hastane ekibiniz yanınızda ve ellerinden gelen en iyi tedavi seçeneklerini bulmak için çok çalışacak ve yaşam kalitenizi iyileştirmek için en iyi, en doğru kararları almanızda size ellerinden geldiği kadar rehberlik edeceklerdir.

Hasta ve hastabakıcı topluluğumuz, PFIC Network, Inc. size yardım etmek için var. Bize [www.pfic.org](http://www.pfic.org) adresinden ulaşabilirsiniz. Bu web sitesi, PFIC aileleri için özel olarak PFIC aileleri tarafından oluşturulmuştur.

Yaşadıklarınızı anlayacak başkalarıyla bağlantı kurmanın yolları için "Bağlan ve Destek" sekmesine bakın. Ayrıca web sitesinde, bu tanıyı öğrenmenize ve anlamınıza yardımcı olmak isteyen dünyanın her yerinden PFIC uzmanlarının yardımıyla oluşturulan eğitimler bulacaksınız.

Bizimle iletişime geçin, bizimle bağlantı kurun, hakkımızdaki bilgileri okuyun, bize katılın; bu süreci atlatmak için ne yapmanız gerekiyorsa yapın. Biz sizin için buradayız.

**Sayımız az da olsa biz güçlüyüz.** Ve birlikte, bununla savaşacağız.

Umutla kalın,

Emily, Melanie ve Tara  
Kurucu Ortaklar  
PFIC Network, Inc.



# Hastalar için Bilgi Kaynağı

#PFIcawareness #itchingforacure

**Progresif Kalıtsal  
İntrahepatik Kolestaz Destek  
ve Kaynak Ağı AŞ.**



# Progresif Kalıtsal İntrahepatik Kolestaz (PFIC), progresif bir karaciğer hastalığına neden olan ve siroza ve son evre karaciğer hastalığına yol açabilen, bir grup nadir genetik bozukluğu temsil eden genel bir terimdir. Peki sonra ne olacak?

Sanatçıların güzel sanat eserleri yaratmaya başlarken fırçalarını ve tuvallerini hazırlaması gibi, bu doküman da PFIC teşhisinin sizin için ne anlama geldiğini öğrenmenizin ilk adımı olarak oluşturuldu.

Bu dokümanı PFIC teşhisini ve terminolojisini anlamada bir yol haritası olarak görebilirsiniz. Bu, sizinle güçlü bir destek ağı arasında bir başlangıç noktasıdır.

## PFIC Ne Anlama Geliyor?

Progresif: zamanla kötüleşiyor  
Kalıtsal: genlerdeki değişikliklerle ilgili  
İntrahepatik: karaciğer içindeki hastalık  
Kolestaz: zayıf safra akışı

Sağlık bakım sağlayıcınız ve uzmanınızla takipte kalmanız ve iletişim halinde olmanız önemlidir. Bir Karaciğer Uzmanının yakın gözetimi, PFIC hastası için en iyi yaşam kalitesine ulaşmanın önemli bir parçasıdır.

## Ne Beklenmeli

### Teşhis Amaçlı Testler

- Kan Testleri: Karaciğer enzimleri, GGT ve safra asidi testleri, PFIC'nin tanımlanmasında faydalı olabilir
- Genetik Testler: Bir kan numunesi üzerinde yapılabilir ve DNA kodlarının elde edilmesini kapsar
- Karaciğer Biyopsisi: Küçük bir karaciğer dokusu parçası alınır ve bir mikroskop altında incelenir

## Olası Belirtiler

### Kolestaz Semptomları

- Kaşıntı
- Sarılık (ciltte veya gözlerde sarılaşma)
- Şişmiş karın
- Sarı veya kahverengi idrar
- Akolik dışkı (solk renk, gri veya beyaz dışkı)
- Kanama veya çabuk morarma
- Zayıf büyüme
- Vitamin eksiklikleri

### Vitamin Eksikliğine Bağlı Semptomlar:

- A Vitamini: görme ile ilgili sorunlara yol açabilir
- D Vitamini: zayıf kemik oluşumuna ve kemik kırılması riskinde artışa yol açabilir
- E Vitamini: Denge, güç ve koordinasyon sorunlarına yol açabilir

- K vitamini: kanama sorunlarına yol açabilir, özellikle beyinde kanama olursa bu durum çok tehlikeli olabilir

## İleri Evre Karaciğer Hastalığının Özellikleri

PFIC, ilerleyerek karaciğer yetmezliğine dönüşebilir. Tedavi edilmezse veya gereken tıbbi bakım uygulanmazsa, karaciğer yetmezliği daha kısa süre içinde ortaya çıkabilir.

Kolestaz belirtileri ile ileri evre karaciğer hastalığı belirtileri arasındaki farkı anlamak önemlidir.

- Düşük trombosit sayısına bağlı morarmalar
- Assit (karında sıvı/iltihap oluşması)
- Özofagus varisleri (kanama yapabilen genişlemiş damarlar)
- Büyümüş dalak
- Portal hipertansiyon (karaciğere giden damarlarda yüksek tansiyon)

## Kolestatik Karaciğer Hastalığı Durumunda

### Olası Kan Testi Bulguları

- Karaciğer enzim seviyesinin yükselmesi (AST, ALT, Alk Phos)
- Safra asidi seviyesinin yükselmesi
- Bilirubin yüksekliği
- A, D ve E vitamin seviyelerinde azalma
- Artan PT/INR (düşük K vitamini seviyesi nedeniyle)

## Tedavi

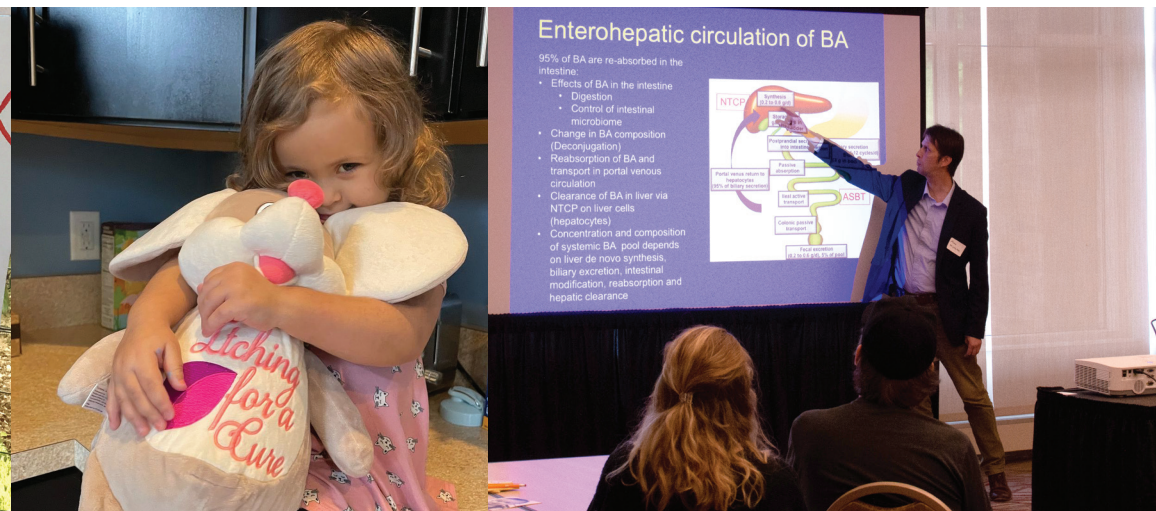
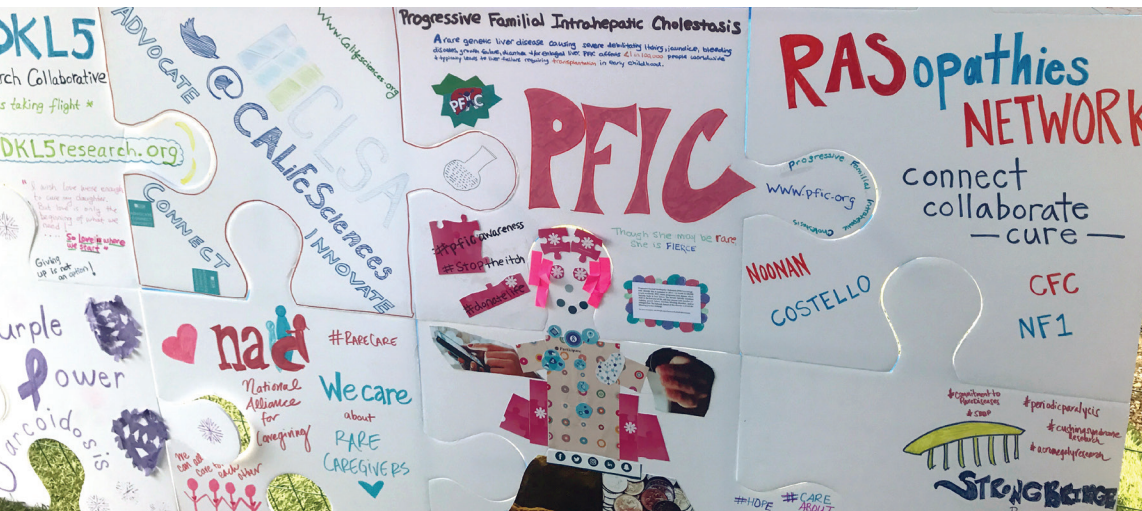
- Kan testlerinin, karaciğer ultrasonunun yakından izlenmesi ve sık sık hepatolog muayenesi
- İlaç kullanımı ilk savunma hattıdır, ancak yetersiz kalırsa ameliyat gerekebilir
- Cerrahi seçenekler, safra asitlerinin karaciğere girmesini önlemeye yöneliktir. Bunlardan bazıları şunlardır:
  - »Kısmi Dış Safra Diversiyonu
  - »Kısmi İç Safra Diversiyonu
  - »İleal Eksklüzyon (Dışlama)
- Tıbbi ve cerrahi seçenekler sonuç vermezse Karaciğer Nakli gerekli olabilir

## PFIC'yi Anlamak

PFIC için geçerli olan genel semptomlar ve hususlar bu tablodaki tüm alt tipler için geçerlidir. Bu tablo, her teşhisteki bazı potansiyel farklılıkları vurgulamayı amaçlamaktadır. Lütfen unutmayın, PFIC seyri değişken ve kişiye özgü olabilir, bazı hastalar hastalığı belirtildiği gibi yaşamayabilir.

Bilinen İsmi	Protein Eksikliği	Mutasyona Uğramış Gen	Prüri (kaşıntı)	Diğer Potansiyel Belirtiler	GGT Kolestaz	Potansiyel Klinik Sonuçlar, Tedavi ve Tedavinin Komplikasyonları
<b>PFIC 1</b>	FIC1	ATP8B1	Yoğun	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ekstrahepatik Semptomlar</li> <li>İshal</li> <li>Pankreatit (pankreas iltihabı) olabilir</li> <li>Öksürük, hırıltı olabilir</li> <li>İşitme kaybı olabilir</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Orta düzeyde ilerleme hızı</li> <li>Tipik olarak ömrün ikinci ya da üçüncü on yılında siroza ve son evre karaciğer hastalığına yol açabilir</li> <li>Transplant (organ nakli) sonrası hepatik steatoz (yağlanma) ve ishal</li> <li>Karaciğer nakli sonrası ekstrahepatik semptomlar kötüleşebilir ve yenileri gelişebilir</li> <li>BRIC prezentasyonları (tezahür, gözlem) kayıtlara geçmiştir*</li> </ul>
<b>PFIC 2</b>	BSEP	ABCB11	Yoğun	<ul style="list-style-type: none"> <li>Hepatosellüler karsinom ve kolanjiokarsinom (karaciğer kanseri) gelişme potansiyeli</li> <li>Safra taşları</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Orta ila yüksek ilerleme hızı</li> <li>Cerrahi biliyer (safra yolu) diversiyonun başarısı spesifik genetik kusurlara bağlı olarak değişebilir</li> <li>PFIC 2 hastalarında karaciğer nakli, bazılarında antikor kaynaklı BSEP eksikliğine yol açabilir</li> <li>Yeniden transplantasyon (organ nakli) potansiyeli</li> <li>BRIC prezentasyonları (tezahür, gözlem) kayıtlara geçmiştir*</li> </ul>
<b>PFIC 3</b>	MDR3	ABCB4	Hafif ila orta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kemik yoğunluğunda azalma</li> <li>Hepatosellüler karsinom ve kolanjiokarsinom (karaciğer kanseri) gelişme potansiyeli</li> <li>Safra taşları</li> </ul>	Yüksek GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Aşırı değişken ilerleme hızı</li> <li>Tıbbi bakım: MDR3 ekspresyonunu koruyanlar ursodiol'e iyi yanıt vermektedir</li> <li>Biliyer diversiyon, diğer hastalık çeşitlerinde olduğu kadar etkili olmayabilir</li> <li>Karaciğer nakli tedavi edicidir</li> <li>BRIC prezentasyonları (tezahür, gözlem) kayıtlara geçmiştir*</li> </ul>

\* (BRIC) İyi Huylu Tekrarlayan İntrahepatik Kolestaz, bilinen veya bilinmeyen bir PFIC alt tipinin geçici bir tezahürüdür (prezentasyon).





**Bana PFIC teşhisi kondu ama hangi tip olduğunu neden söyleyemiyorlar?** Aşağıda listelenen genlerin hiçbirinde mutasyon bulunmadığında, PFIC'ye sebep olan genetik faktörlerin belirlenmesi için genetik çalışmalar devam etmektedir. Bu genlerin tanımlanması çok karmaşıktır ve en gelişmiş genetik araştırmaları gerektirir. Doktorlar ve bilim adamları bu hastaların sorularına cevap bulmaya çalışıyorlar.

**Bazı yeni genler tanımlandı.** Bu yeni genlerin bazıları, yani *LSR* ve *PLECTIN* tablonun bu versiyonunda görünmüyor.

Bilinen İsmi	Protein Eksikliği	Mutasyona Uğramış Gen	Prüri (kaşıntı)	Diğer Potansiyel Belirtiler	GGT Kolestaz	Potansiyel Klinik Sonuçlar, Tedavi ve Tedavinin Komplikasyonları
--------------	-------------------	-----------------------	-----------------	-----------------------------	--------------	--

Aşağıdaki alt tipler, (daha fazla tanımlarına rağmen) yayınlanan literatürde son derece nadirdir.

Bu bilgiler, her gruptan sadece birkaç hastaya dayanarak oluşturulmuştur ve bu unutulmamalıdır.

<b>PFIC 4</b>	TJP2	<i>TJP2</i>	Belirsiz/değişken	<ul style="list-style-type: none"> <li>İşitme kaybı</li> <li>Nörolojik Semptomlar</li> <li>Solunum Semptomları</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Orta ila yüksek hızda ilerleme</li> <li>Bazı hepatosellüler karsinom bildirimleri</li> </ul>
<b>PFIC 5</b>	FXR	<i>NR1H4</i>	Belirsiz/değişken	<ul style="list-style-type: none"> <li>K vitaminine bağlı olmayan koagülopati</li> <li>BSEP eksikliğine benzerlik gösterebilir</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Çok hızlı ilerleme</li> <li>Transplant (organ nakli) sonrası hepatik steatoz</li> <li>Çok seyrek (Aralık 2020 itibarıyla yalnızca sekiz vaka bildirilmiştir).</li> </ul>
<b>MYO5B kusurlarına bağlı PFIC</b>	MYO5B	<i>MYO5B</i>	Hafif ila orta	<ul style="list-style-type: none"> <li>Konjenital (doğuştan) ishal olma potansiyeli</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Yavaş ilerleme</li> <li>MicroVillus İnküzyon Hastalığı (MVID) görülebilir</li> <li>MVID beraberinde ömür boyu TPN (Tamamen Damardan Beslenme)</li> <li>Aynı anda bağırsak ve karaciğer nakli, nakil sonrası kolestazi önleyebilir</li> </ul>
	USP53	<i>USP53</i>	Hafif ila orta	<ul style="list-style-type: none"> <li>İşitme kaybı</li> <li>Bir hastada kalp yetmezliği bildirildi</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Yavaş ilerleme</li> <li>Hastalığın başladığı yaş değişikendir</li> <li>Tüm hastalar için sürekli takip gereklidir</li> <li>İlk olarak Eylül 2020'de, yedi hastada saptandı ve yayımlandı</li> </ul>
	MRP9	<i>ABCC12</i>	Yoğun	<ul style="list-style-type: none"> <li>İntrahepatik safra kanalı yetmezliği</li> </ul>	Normal GGT Kolestaz	<ul style="list-style-type: none"> <li>Yavaş ilerleme</li> <li>PFIC'nin ABCC12'de (bir) heterozigot mutasyon ile oluşup oluşmadığı belirsizdir</li> <li>Mart 2021 itibarıyla yalnızca bir vaka yayınlanmıştır</li> </ul>

#### PFIC Terimlerinin Tanımı

**ALT ve AST:** Karaciğer hasarı belirteçleri.

**Antikor Kaynaklı BSEP Eksikliği (AIBD):** Bazı PFIC 2 hastalarında transplant sonrasında BSEP antikorlarının gelişimine bağlı gelişebilen kolestaz.

**Otozom:** Cinsiyet kromozomu haricinde herhangi bir kromozom.

**İyi Huylu Tekrarlayan İntrahepatik Kolestaz (BRIC):** PFIC'nin bilinen veya bilinmeyen bir alt tipinin geçici tezahürü (prezentasyon).

**Safra:** Safra; safra asitleri, fosfolipitler, kolesterol ve vücudun atık ürünleri dahil olmak üzere bir dizi bileşik içeren sarı sıvıdır.

**Safra Asidi/Safra Tuzu:** Safra asitleri, karaciğer tarafından kolesterol-den yapılan kimyasallardır. Sağlıklı bir bireyde safra asitleri karaciğer-

den bağırsaklara taşınır ve burada yağları, yağda çözünen vitaminleri ve diğer yağda çözünen besinlerin emilimine yardım eder. Daha sonra tekrar kullanılabilmesi için karaciğere geri gönderilirler.

**Kolestaz:** Zayıf safra akışı ve karaciğerde normalde karaciğerden safra ve ardından bağırsaklara taşınacak maddelerin birikmesi anlamına gelir.

**Kolestatik Prüri (Kaşıntı):** Karaciğer hastalığına bağlı kaşıntı hissidir.

**Kromozom:** Kromozomlar, esas olarak DNA'dan oluşan büyük moleküllerdir.

**Baskın:** Baskın bozukluklar, genin hastalığa yol açabilen, kusurlu kopyasıdır. Bu kusurlu kopyanın etkisi, sağlıklı olan diğer kopyaya baskındır.

**Kalıtıl (İrsi):** İlk olarak ailelerde tanımlanmıştır ve genlerdeki değişikliklerle ilgilidir.

**Gamma GT (GGT):** PFIC tiplerini ayırt etmekte kullanılabilen bir karaciğer enzimi tipi.

**Genler:** Genler, bir kromozomun kalıtıl özellikler için genetik kodu içeren kısa parçalarıdır. Boy gibi bazı özellikler birçok genden, bazıları ise sadece tek bir genden etkilenir. İnsanlar, PFIC ile ilişkili olanlar da dahil olmak üzere çoğu genin iki kopyasına sahiptir.

**Hepatik Steatoz:** Karaciğerde yağlanma.

**Hepatositler:** Safra yapımından sorumlu karaciğer hücreleri.

**Hepatolog:** Karaciğer hastalığında uzmanlaşmış bir doktor.

**İkter:** Cilte, ağızda, dilde vb. sararma.

**İntrahepatik:** Karaciğer içindeki hastalığa dair.

**Sarıklık:** Cildin sararması.

**Karaciğer:** Karaciğer vücuttaki en büyük katı organdır. Kandan toksik maddelerin uzaklaştırılması, sindirim ve büyüme için gerekli olan proteinlerin ve biyokimyasalların (safra) üretilmesi gibi birçok farklı vücut fonksiyonunda önemli bir rol oynar.

**Mikrovillus İnküzyon Hastalığı:** İnce bağırsakta yapısal değişikliklerin neden olduğu bir hastalık; her zaman olmasa da genellikle şiddetli ishale neden olur.

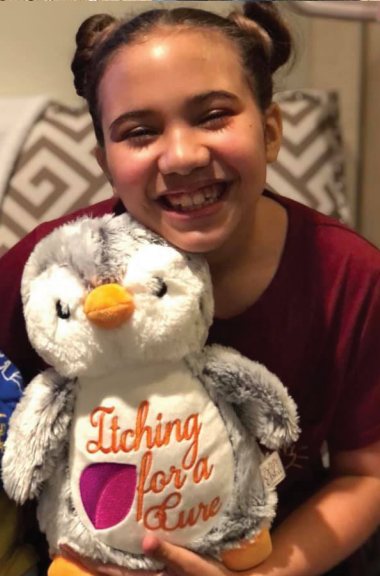
**Mutasyonlar:** Genetik kodda bir değişiklik.

**Yavru:** Bir kişinin çocuğu veya çocukları.

**Progresif (İlerleyici):** Zamanla kötüleşme eğiliminde olan.

**Resesif:** Hastalığın oluşması için bir genin iki anormal kopyasının varlığının gerekmesi.

**Skleral İkter:** Gözlerin sararması.



**pfic.org**

#PFICawareness  
#itchingforacure





PFIC Network (PFIC Ağı), Amerika Birleşik Devletleri, merkezli bir 501c3 hayır kurumudur; EIN 83-1084501. Dünyanın dört bir yanındaki hastalar ve ailelerle irtibat içindeyiz.

Bağışçılarımıza, sponsorlarımıza ve ortaklarımıza cömert destekleri için teşekkür ederiz. Kuruluşumuz, programlarımız, topluluğumuz ve aramıza nasıl katılabileceğiniz hakkında daha fazla bilgi için lütfen [pfic.org](http://pfic.org) adresini ziyaret edin.



## Misyonumuz

PFIC Destek ve Kaynak Ağı AŞ'nin amacı, dünya genelinde Progresif Ailevi İntrahepatik Kolestaz'dan (PFIC) etkilenen hastaların ve ailelerin yaşamlarını iyileştirmektir.

Bu amaçla araştırma programlarını destekliyoruz, eğitim materyalleri sağlıyoruz, aileleri üye desteği için eşleştiriyoruz ve destek toplama fırsatlarını değerlendiriyoruz.

### PFIC nedir?

Progresif (İlerleyici) Ailevi (Kalıtsal) İntrahepatik Kolestaz (PFIC), dünya çapında her 50.000 ila 100.000 kişiden birini etkilediği tahmin edilen nadir bir genetik bozukluktur. PFIC'nin neden olduğu ilerleyici karaciğer hastalığı, genellikle karaciğer yetmezliğine yol açar. Hastalık tipik olarak yaşamın ilk yılında ortaya çıkar ve sarılık, iritabilite (duyarlılık), büyüme geriliği, ishal, kanama bozuklukları ve/veya karaciğer büyümesi ile kendini gösterebilir. Bu bozukluğun ayırt edici özelliği, şiddetli ve güçten düşüren prüri'dir (kaşıntı).

# PFIC Destek ve Kaynak Ağı AŞ

#PFICawareness



[pfic.org](http://pfic.org)

#pficawareness #StopTheItch





# Ekibimizle Tanışın

**Emily Ventura**

Yetkili Müdür, Kurucu Ortak  
Kentucky, ABD | emily@pfic.org

## Yönetim Kurulu

**Walter Perez**

Başkan  
Alberta, Kanada | walter@pfic.org

**Tara Kearns**

Başkan Yardımcısı, Kurucu Ortak  
Maryland, ABD | tara@pfic.org

**Hayley Watt**

Mali İşler Müdürü  
Kentucky, ABD | hayley@pfic.org

**Erin Hovey**

Sekreter  
Pennsylvania, USA

**Charmaine Gravener**

Müdür  
New Jersey, USA

## Tıbbi Danışma Kurulu

**Dr. Richard Thompson, Tıp Doktoru**  
Kings College, Londra

**Dr. Ben Shneider, Tıp Doktoru**  
Teksas Çocuk Hastanesi

**Dr. James Squires T.D., Y.L.**  
Philadelphia Çocuk Hastanesi

**Dr. Laura Bull, Doktora**  
Kaliforniya Üniversitesi, San Francisco

**Dr. Ronald Sokol, T.D., FAASLD Colorado**  
Çocuk Hastanesi

**Dr. Henkjan Verkade, M.D., Ph.D.**  
University of Groningen, Netherlands

**Dr. Pramod Mistry, MBBS, Ph.D., M.A., M.D.**  
Yale Medicine, USA

## Hastalar ve Sağlık Hizmetleri Arasındaki Noktaları Birleştirme

### Eğitim Sağlama Programları

Bilgi eksikliklerini belirleme ve topluluğun ihtiyaç duyduğu bilgileri sunma.

#### » PFIC Eğitim Programı

- Websitesi (pfic.org)
- Bilgilendirici Broşür

#### » PFIC Aile Konferansı

### Üye Desteği Sağlama Programları

Bire bir destek sağlama. Bölgesel temelli kaynak eksikliklerini belirleme ve çözümler oluşturmak için birlikte çalışma.

#### » Hasta Para Yardımı Programı

#### » Mentorluk/Rehberlik Programları

- Ebeveyn Elçisi Programı
- Genç Elçisi Programı
- PFIC PALS çocuk kulübü
- Bakım Paketi Programı
- Kayıp (Ölüm) Programı

### Destek Sağlama ve Farkındalık Yaratma Fırsatlarına Katılım Programları

Sesimizi üyelerimize, profesyonellere ve düzenleyici kurumlara duyurmak için topluluğu bir araya getirme.

#### » PFIC Farkındalık Programı

- PFIC Farkındalık Günü (5 Ekim)
- Nadir Hastalıkları Destekleme Günü (28/29 Şubat)
- Bağış Toplama Araç Setleri
- Sosyal Medyada Etki Oluşturma

#### » PFIC Destek Programı

- Konferans Katılımı
- Sosyal Çevre Oluşturma Fırsatları
- PFIC araştırma ve tedavi seçeneklerinin ilerlemesini teşvik etmek için yerel, eyalet ve ulusal politika yapıcılar ve düzenleyicilerle etkileşim kurma.

### Araştırmayı Destekleme Faaliyetleri

PFIC için daha ileri kontrol ve tedavi seçeneklerine yönelik çalışmalara katılımı artırmaya yönelik çalışma.

#### » Özbildirim Kaydı

#### » Hastalar ve araştırma fırsatları arasında bağlantı sağlama

#### » İlgili yayınları hasta topluluğu için erişilebilir ve ulaşılabilir kılma



**pfic**

Advocacy & Resource  
Network, Inc.

# CARE PACKAGE PROGRAM

Free care packages are sent by PFIC Network to patients or caregivers who may be struggling with a new diagnosis, extended hospital stay or itching.

We welcome requests from providers on behalf of their PFIC patients who could use a pick-me-up.

*There is an option to remain anonymous to the recipient.*

**Please visit our website to make a request!**



<https://www.pfic.org/care-package-program/>

