



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

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



Global Ambassador Network

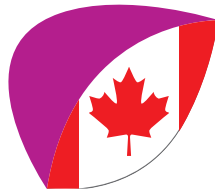
Countries with a Charitable Organization



Countries with PFIC Leadership



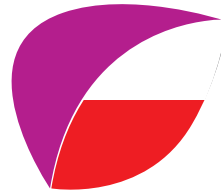
Australia



Canada



Germany



Poland



Pakistan

Countries with Ambassador Representation

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



Patient och leverantör

Outreach-program

Hej PFIC-leverantörer, sjuksköterskor och tillhörande tjänster.

Du får detta brev eftersom ditt sjukhus kan diagnostisera och behandla patienter med progressiv familjär intrahepatisk kolestas (PFIC).

Vi är PFIC Advocacy and Resource Network (kortfattat PFIC Network), en 501c3 välgörenhetsorganisation baserad i USA och ansluten till patienter och deras familjer över hela världen. Vårt uppdrag är att berika liv för PFIC-patienter och familjer genom att stödja forskningsprogram, tillhandahålla utbildningsmaterial, matcha familjer för kamratstöd och genom att delta i möjligheter kring förespråkande. Vår organisation grundades av föräldrar till PFIC-barnpatienter. Vi har alla upplevt upp- och nedgångar av denna sjukdom och är fast beslutna att vara förändringsagenter för vår lilla medicinska gemenskap. Tillsammans arbetar vi med ett team av mycket passionerade och engagerade PFIC-föräldrar och patienter från hela världen som jobbar hårt för att vår sällsynta patientgrupp ska känna sig ansluten och inte så sällsynt.

Vi behöver din hjälp. När våra barn diagnostiserades tog det flera år innan vi kom i kontakt med andra föräldrar eller någon som förstod hur det var att leva med och ta hand om någon med denna sällsynta sjukdom. Dessa år utan anslutning var isolerande och fyllda med sorg och hopplöshet. Vi vet att du troligen har sett samma känslor bland dina patienter, och många gånger har du lite resurser att ge. Nu med utvecklingen av vårt nätverk och patientgrupp, tillsammans med din hjälp med att dela vår information (broschyrer, webbadress och kontaktinformation), kan det bidra till att få slut på isoleringen som många familjer känner tidigt i sin PFIC-diagnos.

Den dagen vi fann en gemenskap av familjer förändrades våra liv och vår uppsyn, då vi insåg att vi inte var ensamma. Idag finns det över 500 personer att ansluta sig till som förstår detta PFIC-liv. Dessa familjer är en rikedom av kunskap och insikt och en enorm källa till kamratstöd—många av dessa familjer från olika delar av världen har antagit utmaningen för att fungera som mentorer för andra! Vårt team av patient- och vårdgivarförespråkare har arbetat hårt för att utveckla resurser för PFIC-familjer för att göra skillnad i deras livskvalitet.

PFIC-medvetenhetsdagen är 5 oktober varje år. Denna tradition startade 2019 och har varit en populär insats. I år är vår PFIC-medvetenhetsdag hashtag och slogan **#itchingforacure**. Slogan utvecklades och röstades på av vår patientgrupp. När vi samlas som en gemenskap för att stödja dem som har klåda, kommer vi att plantera frön som kommer att ha en inverkan i många år framöver. Detta välkomstbrev är ett frö som vi hoppas kunna plantera för att öka stödet i patientgemenskapen. Gå med i vårt arbete och dela vår verktyglåda med dina PFIC-patienter och familjer.

Varma hälsningar,
Emily Ventura, Melanie Kara och Tara Kearns
Medgrundare av PFIC Network, Inc.

Verktyg för medvetenhet i ditt sjukhus

Denna verktygslåda innehåller:

(översatta material tillgängliga på begäran)

- Välkommen till gemenskapsbrevet för patienter
- PFIC-nätverksbroschyr
- PFIC utbildningsbroschyr (digital fil tillgänglig på vår webbplats)

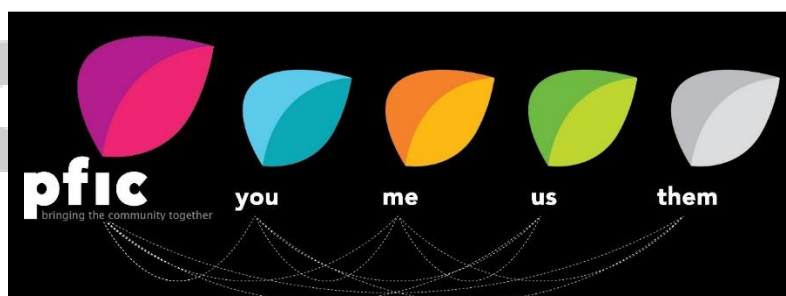
Program för dina patienter

- PFIC-program för ekonomiskt stöd
- Vårdpaketprogram
- Samhällsengagemangsprogram
- PFIC PALS barnklubb
- Sorgprogram
- Psykisk hälsa stöd för PFIC patienter och familjer

För mer information om våra program och ansökan: besök www.pfic.org



pfic





Kära PFIC-familj,

Om du läser detta brev har du eller din älskade fått diagnosen progressiv familjär intrahepatisk kolestas (PFIC). Du kan känna dig ledsen, förvirrad, ensam, arg eller orolig. Vi vet för att vi också kände dessa saker när vi fick en PFIC-diagnos för våra barn.

Idag delar vi detta brev med dig för att säga: **du är inte ensam.**

Det finns en grupp av stöd—patienter och vårdgivare—från alla delar av världen som får det. De får kampen, osäkerheten, klådan, sjukdomen och till och med i många fall...triumferna (även om de verkar omöjliga att föreställa sig just nu). Denna gemenskap får det för att de lever det och är redo och villiga att stödja dig.

Det kanske inte finns en hel del svar just nu. Men känn dig trygg i att ditt vårdteam är på din sida och kommer att arbeta hårt för att hitta de bästa behandlingsalternativen de kan samt stötta dig i att ta de bästa, mest informerade beslut de kan för att förbättra din livskvalitet.

Vår patient- och vårdgivargemenskap, PFIC Network, Inc. finns här för att hjälpa till. Kolla in oss på www.pfic.org. Webbplatsen skapades speciellt för PFIC-familjer, av PFIC-familjer.

Ta en titt på fliken "Anslut och support" för att hitta sätt att få kontakt med andra som förstår din resa. Du hittar också utbildning på webbplatsen, skapad med hjälp av PFIC-specialister från hela världen, som vill hjälpa att lära dig och förstå diagnosen.

Kontakta oss, anslut dig till oss, läs om oss, gå med oss; vad du än behöver göra för att ta dig genom denna process. Vi finns här för dig.

Även om vi kanske är sällsynta är vi mäktiga. Och tillsammans kommer vi att bekämpa detta.

Med hopp,

Emily, Melanie och Tara
Medgrundare
PFIC Network, Inc.



Patientinformations Resurs

#PFICawareness #itchingforacure

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



Progressiv familjär intrahepatisk kolestas (PFIC) är en allmän term som representerar en grupp av sällsynta genetiska störningar som orsakar en progressiv leversjukdom och kan leda till cirros och leversjukdom i slutstadiet. Så vad händer härnäst?

Ungefär som konstnärer ställer upp penslar och dukar för att skapa vackra konstverk, har detta skapats som ett första steg för dig att bekanta dig med vad en PFIC-diagnos kan betyda.

Tänk på detta som en färdplan för att förstå PFIC-diagnosen och terminologin. Detta är en utgångspunkt mellan dig och ett starkt stödnätverk.

Vad betyder PFIC?

Progressiv: förvärras med tiden

Familjär: relaterad till förändring i gener

Intrahepatisk: sjukdom inuti levern

Kolestas: dåligt gallflöde

Det är viktigt att följa upp och hålla kontakten med din föreskrivare och specialist.

Noggrann övervakning av en leverspecialist är en viktig del för att uppnå bästa livskvalitet för PFIC-patienten.

Vad kan man förvänta sig

Diagnostisk testning

- Blodprov: Leverenzym, GGT och gallsyretester kan vara användbara för att identifiera PFIC
- Genetisk testning: kan göras med blodprov och innefattar att extrahera kod från DNA
- Leverbiopsi: en liten bit levervävnad extraheras och undersöks sedan i mikroskop

Möjliga manifestationer

Symptom på kolestas

- Klåda
- Gulst (guldfärgad hud eller gulaktiga ögon)
- Svullen mage
- Gul eller brun urin
- Akolisk avföring (avföring som är blek, grå eller vit)
- Blödning eller lätt blåmärken
- Dålig tillväxt
- Vitaminbrister

Symtom relaterade till vitaminbrister:

- Vitamin A: kan leda till synproblem
- Vitamin D: kan leda till dålig benbildning och ökad risk för benbrott
- Vitamin E: kan leda till balansproblem, styrka och samordning

- Vitamin K: kan leda till blödningsproblem, vilket kan vara mycket farligt särskilt om blödning uppträder i hjärnan

Egenskaper av mer avancerad leversjukdom

PFIC kan utvecklas till leversvikt. Om den lämnas obehandlad eller ohanterad kan leversvikt inträffa snabbare.

Det är viktigt att förstå skillnaden mellan tecken på kolestas och tecken på avancerad leversjukdom.

- Blåmärken relaterade till lågt antal blodplättar
- Ascites (vätska i buken)
- Esofagusvaricer (förstorade vener som kan blöda)
- Förstorad mjälte
- Portahypertension (högt blodtryck i venerna som leder till levern)

Möjliga blodprovresultat med kolestatisk leversjukdom

- Förhöjda leverenzym (AST, ALT, Alk Phos)
- Förhöjda gallsyror
- Förhöjt bilirubin
- Minskade vitaminnivåer A, D och E
- Ökad PT/INR (på grund av minskat vitamin K)

Behandling

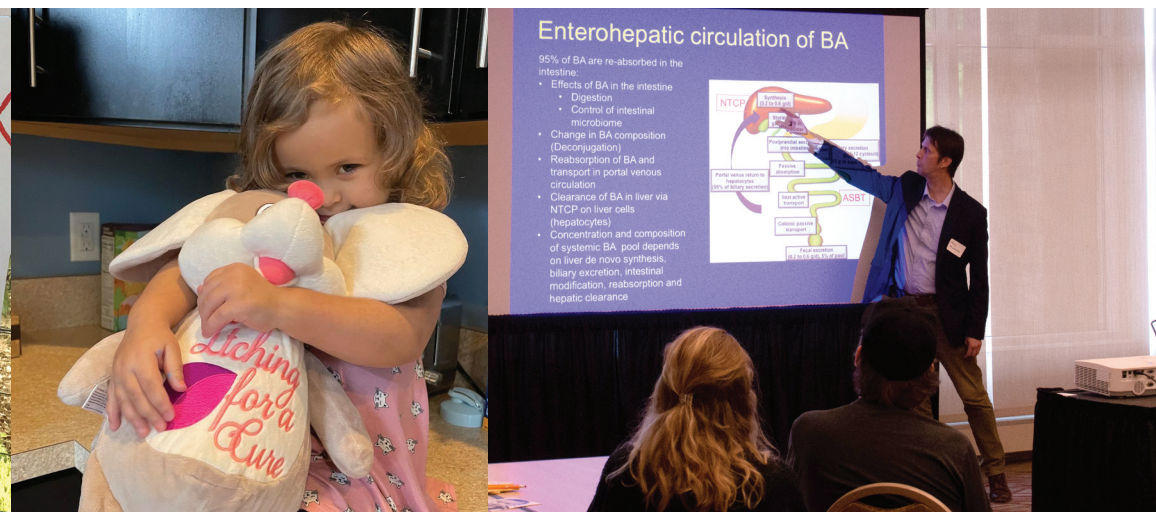
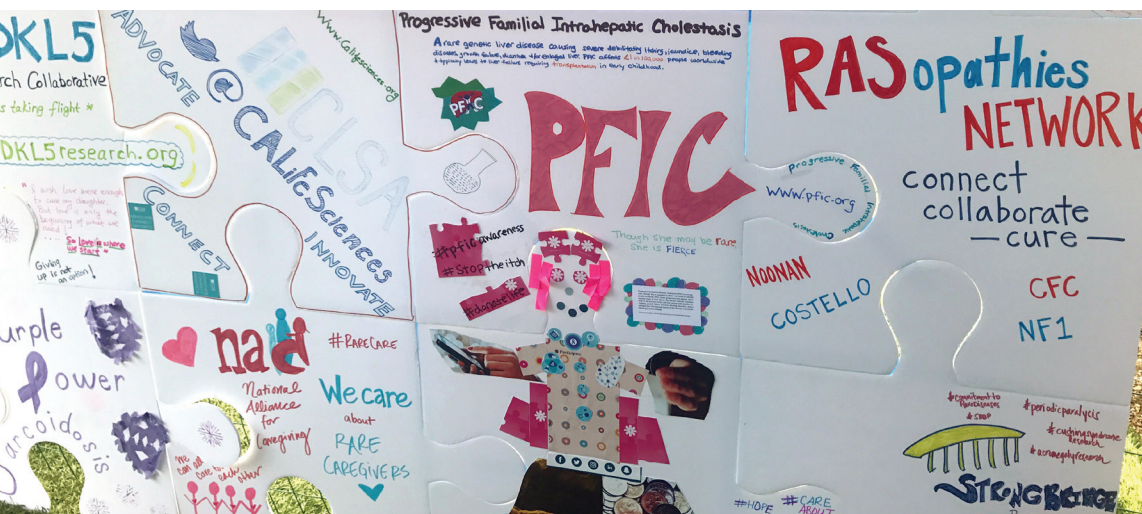
- Noggrann övervakning av blodprover, lever ultraljud och täta möten med dina hepatologer
- Att använda mediciner är den första försvarslinjen, men operation kan vara nödvändigt om det är otillräckligt
- Kirurgiska alternativ syftar till att hålla gallsyror från att komma in i levern. De kan inkludera:
 - » Partiell extern gallavledning
 - » Partiell intern gallavledning
 - » Ileum exklusion
- Levertransplantation kan vara nödvändig om medicinsk behandling och kirurgiska alternativ inte fungerar

Förstå PFIC

Allmänna symtom och överväganden för PFIC gäller för alla undertyper på denna tabell. Denna tabell är avsedd att belysa några av de potentiella skillnaderna i varje diagnos. Observera att PFIC-förloppet kan vara varierande och unikt, alla patienter kommer inte att uppleva sjukdomen enligt beskrivningen.

Vanligt namn	Proteinbrist	Muterat gen	Klåda (klia)	Andra potentiella manifestationer	GGT-kolestas	Potentiella kliniska resultat, behandling och komplikationer av behandlingen
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> Extrahepatiska symtom Diarré Kan ha pankreatit Kan ha hosta, väsende andning Kan ha hörselnedsättning 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Måttlig grad av progression Kan leda till cirros och slutstadiet av leversjukdom vanligtvis i andra eller tredje årtiondet av livet Leversteatos efter transplantation (fettförändring) och diarré Extrahepatiska symtom kan förvärras och nya kan utvecklas efter levertransplantation BRIC-presentationer har registrerats*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> Potential för utveckling hepatocellulärt karcinom och kolangiokarcinom (levercancer) Gallstenar 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Måttlig till snabb progression Framgång med kirurgisk gallavledning kan bero på de specifika genetiska defekterna Levertransplantation hos PFIC 2-patienter kan leda mot antikroppsinducerad BSEP-brist hos vissa Potential för återtransplantation BRIC-presentationer har registrerats*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Mild till måttlig	<ul style="list-style-type: none"> Minskad bentäthet Potential för att utveckla hepato-cellulärt karcinom och kolangiokarcinom (levercancer) Gallstenar 	Förhöjd GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Mycket variabel grad av progression Medicinsk hantering: de som behåller MDR3 uttryck svarar bättre på ursodiol Gallavledning kanske inte är lika effektiv som i andra former av sjukdomar Levertransplantation är botande BRIC-presentationer har registrerats*

*(BRIC) Godartad återkommande intrahepatisk kolestas är en övergående presentation av en känd eller okänd undertyp av PFIC.



Jag har fått diagnosen PFIC, men kan de inte berätta för mig vilken typ? Genetiska studier pågår för att försöka identifiera genetiska faktorer som bidrar till PFIC när mutationer inte finns i någon av nedanstående gener. Identifieringar av dessa gener är mycket komplicerade och kräver toppmoderna genetiska undersökningar. Läkare och forskare arbetar med att hitta fler svar för dessa patienter.

Några av dessa nya gener visas inte på denna version av tabellen, nämligen *LSR* och *PLEKTIN*.

Vanligt namn	Proteinbrister	Muterat gen	Klåda (klia)	Andra potentiella manifestationer	GGT-kolestas	Potentiella kliniska resultat, behandling och komplikationer av behandling
Följande undertyper är ytterst sällsynta i den rapporterade litteraturen (även om de känns igen mer). Denna information baseras endast på en handfull patienter i varje grupp och bör ses med detta i åtanke.						
PFIC 4	TJP2	TJP2	Oklar/variabel	<ul style="list-style-type: none"> Hörselfnedsättning Neurologiska symtom Andningssymtom 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Måttlig till snabb progression Vissa rapporter om hepatocellulärt karcinom
PFIC 5	FXR	NR1H4	Oklar/variabel	<ul style="list-style-type: none"> Vitamin K oberoende koagulopati Kan efterlikna BSEP-brist 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Mycket snabb progression Leversteatos efter transplantation Mycket sällsynta (Endast åtta fall rapporterade från och med december 2020).
PFIC Associerad med MYO5B defekter	MYO5B	MYO5B	Mild till måttlig	<ul style="list-style-type: none"> Potential för medfödd diarré 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Långsam progression MicroVillus Inclusion Disease (MVID) kan upplevas Livslång TPN med tillhörande MVID Kombinerade tarmlevertransplantationer kan förebygga kolestas efter transplantation
	USP53	USP53	Mild till måttlig	<ul style="list-style-type: none"> Hörselfnedsättning Hjärtsvikt rapporterat hos en patient 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Långsam progression Ålderstart är varierande Fortsatt uppföljning behövs för alla patienter Först publicerad i sju patienter, i september 2020
	MRP9	ABCC12	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> Intrahepatisk gallgångsmangel 	Normal GGT kolestas	<ul style="list-style-type: none"> Långsam progression Osäkerhet om PFIC uppstår med (en) heterozygotmutation i ABCC12 Endast ett fall publicerades i mars 2021

PFIC Definition av termer

ALT och AST: Markörer för leverskada.

Antikroppsinducerad BSEP-brist (AIBD): kolestas som kan utvecklas efter transplantation hos vissa PFIC 2-patienter relaterade till utvecklingen av BSEP-antikroppar.

Autosom: Varje kromosom som inte är en sexkromosom.

Godartad återkommande intrahepatisk kolestas (BRIC): Är en övergående presentation av en känd eller okänd undertyp av PFIC.

Galla: Galla är en gul vätska som innehåller ett antal föreningar inklusive gallsyror, fosfolipider, kolesterol och avfallsprodukter från kroppen.

Gallsyra/gallsalt: Gallsyror är kemikalier som tillverkas av levern från kolesterol. I en frisk individ transporteras gallsyror från levern till

tarmarna där de hjälper till att absorbera fetter, fettlösliga vitaminer och andra fettlösliga näringsämnen. De cirkuleras sedan tillbaka till levern så att de kan återanvändas.

Kolestas: Betyder dåligt gallflöde och ansamling av ämnen i levern som normalt skulle transporteras ut från levern till gallan och sedan tarmarna.

Kolestatisk klåda: Är känslan av klåda på grund av leversjukdom.

Kromosom: Kromosomer är stora molekyler som huvudsakligen består av DNA.

Dominerande: Dominanta störningar är en enda defekt kopia av en gen som kan leda till sjukdom. Effekten av den defekta kopian är dominerande framför den andra kopian som är frisk.

Familjär: Ursprungligen beskriven i familjer och relaterad till förändringar i gener.

Gamma GT (GGT): En typ av leverenzym som kan hjälpa till att skilja mellan typerna av PFIC.

Gener: Gener är korta delar av en kromosom som innehåller den genetiska koden för ärftliga egenskaper. Vissa egenskaper som höjd påverkas av många gener och andra bara av en enda gen. Människor har två kopior för de flesta gener inklusive de som är associerade med PFIC.

Leversteatos: Fet förändring i levern.

Hepatocyter: Leverceller, ansvariga för att göra galla.

Hepatolog: En läkare som är specialiserad på leversjukdom.

Ikterus: Guldfärgning av hud, mun, tunga, osv.

Intrahepatisk: Innefattar sjukdomar i levern.

Gulso: Guldfärgning av huden.

Lever: Levern är det största fasta organet i kroppen. Det spelar en viktig roll i många olika kroppsfunktioner, som att ta bort giftiga ämnen från blodet eller producera proteiner och biokemikalier (galla) som är nödvändiga för matsmältning och tillväxt.

Microvillus-inkluderingsjukdom: En sjukdom orsakad av strukturella förändringar i tunntarmen orsakar vanligtvis, men inte alltid, svår diarré.

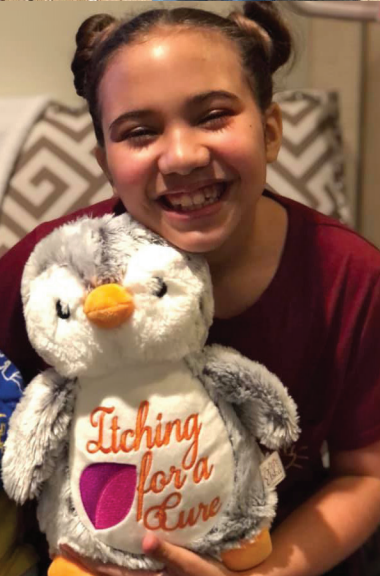
Mutationer: En förändring av den genetiska koden.

Avkomma: En persons barn.

Progressiv: Tenderar att bli värre med tiden.

Recessiv: Två onormala kopior av en gen som har sjukdom.

Skleral ikterus: Guldfärgning av ögon.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure





PFIC Network är en 501c3 välgörenhetsorganisation baserad i USA, EIN 83-1084501. Vi är anslutna till patienter och familjer runt om i världen.

Vi tackar varmt våra givare, sponsorer och partners för deras generösa stöd. För mer information om vår organisation, våra program, vår gemenskap och hur du kan engagera dig, besök pfic.org.



Vårt uppdrag

Målet för PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. är att förbättra livet för patienter och familjer världen över som drabbats av progressiv familjär intrahepatisk kolestas, PFIC.

Vi stöder forskningsprogram, tillhandahåller utbildningsmaterial, matchar familjer för kamratstöd och deltar i förespråkande möjligheter.

Vad är PFIC?

Progressiv familjär intrahepatisk kolestas (PFIC) är en sällsynt genetisk avvikelse som uppskattas drabba en av 50 000 till 100 000 människor världen över. PFIC orsakar progressiv leversjukdom, vilket vanligtvis leder till leversvikt. Sjukdomen manifesterar sig vanligtvis under det första året av livet och kan uppstå med gulsot, irritabilitet, tillväxtfel, diarré, blödningsstörningar och/eller förstorad lever. Kännetecknet för denna störning är svår försvagande klåda (kliande).

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc.

#PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





Sammanföring av patienter och vård

Program för att ge utbildning

Identifiera kunskapsluckor och tillgängliggöra information för vår gemenskap.

» PFIC utbildningsprogram

- Webbplats (pfic.org)
- Informationsbroschyr

» PFIC familjekonferens

Program för att ge kamratstöd

Förse individuellt stöd. Identifiera regionbaserade resursluckor och arbeta tillsammans för att skapa lösningar.

» Ekonomiskt stödprogram för patienter

» Mentorprogram

- Ambassadörsprogram för föräldrar
- Ambassadörsprogram för tonåringar
- PFIC PALS barnklubb
- Vårdpaketprogram
- Sorgprogram

Program för att delta i möjligheter kring förespråkande och medvetenhet

Föra samman en gemenskap för att göra vår röst hörd till kamrater, yrkesverksamma och tillsynsorgan.

» PFIC-medvetenhetsprogram

- Dagen för medvetenhet kring PFIC (5 oktober)
- Dagen för stöd för sällsynta sjukdomar (28/29 februari)
- Verktygssatser för pengainsamlingar
- Fotavtryck i sociala medier

» PFIC Förespråkande program

- Konferensdeltagande
- Nätverksmöjligheter
- Samarbeta med lokala, statliga och nationella beslutsfattare och tillsynsmyndigheter för att främja utvecklingen av PFIC:s forsknings- och behandlingsalternativ.

Aktiviteter för att stödja forskning

Arbeta för att öka deltagandet i studier för att ytterligare hantera och behandla alternativ för PFIC.

» Självrapporteringsregistret

- » Ansluta patienter till forskningsmöjligheter
- » Göra litteratur tillgänglig och åtkomlig för patientgemenskapen

Möt vårt team

Emily Ventura

Verkställande direktör, medgrundare
Kentucky, USA | emily@pfic.org

Styrelse

Walter Perez

President
Alberta, Kanada | walter@pfic.org

Tara Kearns

Vicepresident, medgrundare
Maryland, USA | tara@pfic.org

Hayley Watts

Finansdirektör
Kentucky, USA | hayley@pfic.org

Erin Hovey

Sekreterare
Pennsylvania, USA

Charmaine Graverer

Direktör
New Jersey, USA

Medicinskt rådgivande styrelse

Dr. Richard Thompson, M.D.

Kings College, London

Dr. Ben Shneider, M.D.

Texas Children's Hospital

Dr. James Squires M.D., M.S.

Children's Hospital of Philadelphia

Dr. Laura Bull, Ph.D.

University of California, San Francisco

Dr. Ronald Sokol, M.D., FAASLD Children's
Hospital Colorado

Dr. Henkjan Verkade, M.D., Ph.D.

University of Groningen, Netherlands

Dr. Pramod Mistry, MBBS, Ph.D., M.A., M.D.

Yale Medicine, USA



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/>

