



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

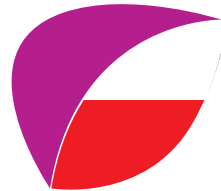


Global Ambassador Network

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



患者和提供者

外展计划

各位 PFIC 提供者、护士和辅助服务，您好。

您收到这封信是因为您的医院可能会诊断和治疗患有进行性家族性肝内胆汁淤积症 (PFIC) 的患者。

我们是 PFIC Advocacy and Resource Network (简称 PFIC Network)，这是一家 501c3 慈善组织，位于美国，与世界各地的患者及其家人建立联系。我们的使命是通过支持研究项目、提供教育材料、匹配家庭以获得同伴支持以及参与宣传机会，丰富 PFIC 患者和家庭的生活。我们的组织由儿科 PFIC 患者的父母创立。我们都经历过这种疾病的起起落落，并致力于成为我们小型医学界的变革推动者。我们携手，与来自世界各地的充满热情和敬业的 PFIC 父母和患者合作，他们正在努力使我们罕见的患者社区有关联感，而不是那么罕见。

我们需要您的帮助。当我们的孩子被确诊时，我们花了数年时间才与其他父母或任何了解如何与这种罕见疾病患者一起生活和照顾的人士建立联系。那些没有联系的岁月是孤立的，充满了悲伤和绝望。我们知道您可能在患者中看到了同样的感受，而且很多时候您几乎没有可以提供的资源。现在，随着我们网络和患者社区的发展，再加上您在分享我们的信息（宣传册、网址和联系信息）方面的帮助，将有助于结束许多家庭在 PFIC 诊断初期感到的孤立。

当我们找到一个家庭社区的那一天，我们的生活和观点发生了变化，因为我们知道我们并不孤单。今天，有超过 500 人可以联系了解这种 PFIC 生活的人士。这些家庭拥有丰富的知识和见解，也是同伴支持的巨大来源——其中许多来自世界各地的家庭已经自愿担任他人的导师！我们的患者和护理人员倡导团队一直在努力为 PFIC 家庭开发资源，以帮助他们改善生活质量。

PFIC 宣传日是每年的 10 月 5 日。这一传统始于 2019 年，一直是一项受欢迎的倡议。今年我们的 PFIC 宣传日主题标签和口号是 **#itchingforacure**。该口号是由我们的患者社区制定并投票通过的。当我们作为一个社区团结起来支持那些渴望的人时，我们将播下种子，这些种子将在未来几年留下影响。这封欢迎信是我们希望播下的种子，以增加患者社区的支持。请加入我们的努力，并与您的 PFIC 患者和家人分享我们的工具包。

诚挚问候，

Emily Ventura、Melanie Kara 和 Tara Kearns

PFIC Network, Inc. 的联合创始人

pfic

在您的医院认知工具包中

认知和外展工具包（如有需要，可提供翻译材料）

- 社区欢迎信，面向患者
- 来自 PFIC 网络的礼物
- PFIC 网络手册
（在我们的网站上提供电子文件）
- 如何与您的医生交谈指南手册
（在我们的网站上提供电子文件）

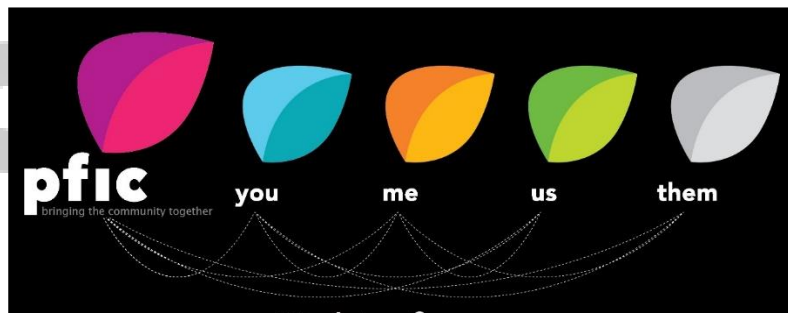
为您的患者提供的计划

- **PFIC 经济援助计划**
- **护理包计划**
- **家长大使计划**
- **青少年大使计划**
- **PFIC 伙伴**
- **丧亲计划**

关于我们计划的更多信息和申请，请访问 www.pfic.org



pfic





亲爱的 PFIC 家属，

如果您正在阅读这封信，您或您的亲人已确诊患有进行性家族性肝内胆汁淤积症 (PFIC)。您可能会感到悲伤、困惑、孤独、愤怒或担心。我们知道，因为当我们收到我们孩子的 PFIC 诊断时，我们也感受到了这些。

今天我们与您分享这封信来告诉您：**您并不孤单。**

这里是一个来自世界各地的支持社区——患者和护理人员，他们懂得它。他们懂得这种挣扎、不确定性、瘙痒、疾病，甚至在许多情况下……胜利（尽管现在感觉无法想象）。这个社区懂得它，因为他们生活于其中，准备好并愿意支持您。

现在可能没有很多答案。但请注意，您的医院团队就在您身边，他们将努力为您找到最好的治疗方案，并帮助指导您做出最好的、最有学识的决定，以提高您的生活质量。

我们的患者和护理人员社区 PFIC Network, Inc. 随时为您提供帮助。请访问 www.pfic.org 了解我们。该网站由 PFIC 家庭专门为 PFIC 家庭创建。查看“社区”选项卡项下的“家庭资源”，找到与了解您旅程的其他人的联系方式。您还可以在网站上找到教程，这些教程在来自世界各地的 PFIC 专家的帮助下创建，他们希望帮助您学习和理解诊断。

联络我们，与我们建立联系，了解我们，加入我们；无论您需要做什么以帮助完成此过程。我们在这里为您服务。

虽然我们可能很少见，但我们很强大。我们将共同抗争。

带来希望，

Emily, Melanie 和 Tara
联合创始人
PFIC Network, Inc.



患者信息资源

#PFICawareness #itchingforacure

**Progressive Familial Intrahepatic
Cholestasis Advocacy and
Resource Network, Inc.**
(进行性家族性肝内胆汁淤积症倡导
和资源网络公司)



进行性家族性肝内胆汁淤积症 (PFIC) 是一个通用术语, 代表一组罕见的遗传性疾病, 可导致渐进行性肝病并可能导致肝硬化和末期肝病。那么接下来会是什么?

就像艺术家在开始创作精美艺术作品时设置画笔和画布一样, 这是作为熟悉 PFIC 诊断对您有何意味的第一步而创建的。

将此视为理解 PFIC 诊断和术语的路线图。这是您与强大的支持网络之间的起点。

PFIC 是什么意思?

进行性: 随着时间的推移变得更糟
 家族性: 与基因变化有关
 肝内: 肝脏内的疾病
 胆汁淤积: 胆汁流动不良

跟进并与您的提供方和专科医生保持联系很重要。肝脏专家的密切监测是为 PFIC 患者实现最佳生活质量的重要部分。

期待事项

诊断测试

- 血液测试: 肝酶、 γ -谷氨酰转肽酶 (GGT) 和胆汁酸测试可用于识别 PFIC
- 基因检测: 可以用血液样本完成并涉及从 DNA 中提取代码
- 肝活检: 提取一小块肝组织然后在显微镜下检查

胆汁淤积的可能表现

- 瘙痒
- 黄疸 (皮肤或眼睛呈黄色)
- 腹胀
- 黄色或棕色尿液
- 无胆色粪便 (苍白、灰色或白色的大便)
- 出血或容易瘀伤
- 生长缓慢
- 维生素缺乏

与维生素缺乏症相关的症状:

- 维生素 A: 会导致视力问题
- 维生素 D: 会导致骨骼形成不良并增加骨折的风险
- 维生素 E: 会导致平衡、力量和协调性问题

- 维生素 K: 会导致出血问题, 这可能非常危险, 尤其是如果出血发生在大脑

更晚期肝病的特征

PFIC 可能会发展为肝功能衰竭。如果不及治疗或管理, 肝功能衰竭可能会更快发生。了解胆汁淤积体征和晚期肝病体征之间的区别很重要。

- 与低血小板计数相关的瘀伤
- 腹水 (腹部有液体)
- 食管静脉曲张 (扩大的静脉可能会出血)
- 脾肿大
- 门脉高压 (通向肝脏的静脉高血压)

胆汁淤积性肝病可能的血液检查结果

- 肝酶升高 (AST、ALT、Alk Phos)
- 胆汁酸升高
- 胆红素升高
- 维生素 A、D 和 E 水平降低
- 凝血酶原时间国际标准化比值 (PT/INR) 增加 (由于维生素 K 减少)

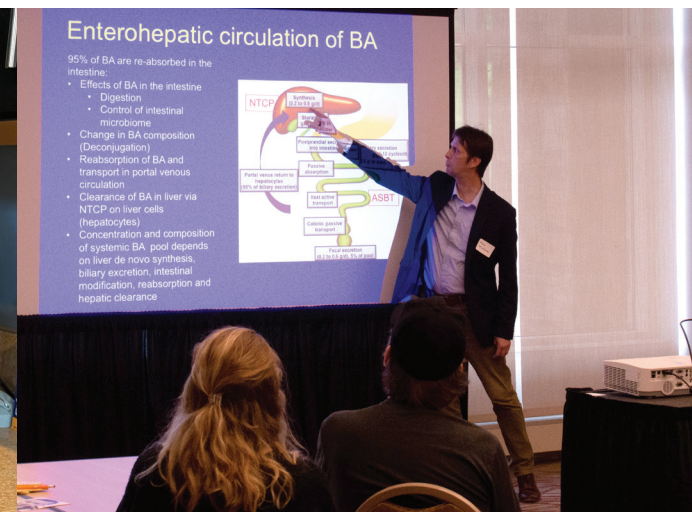
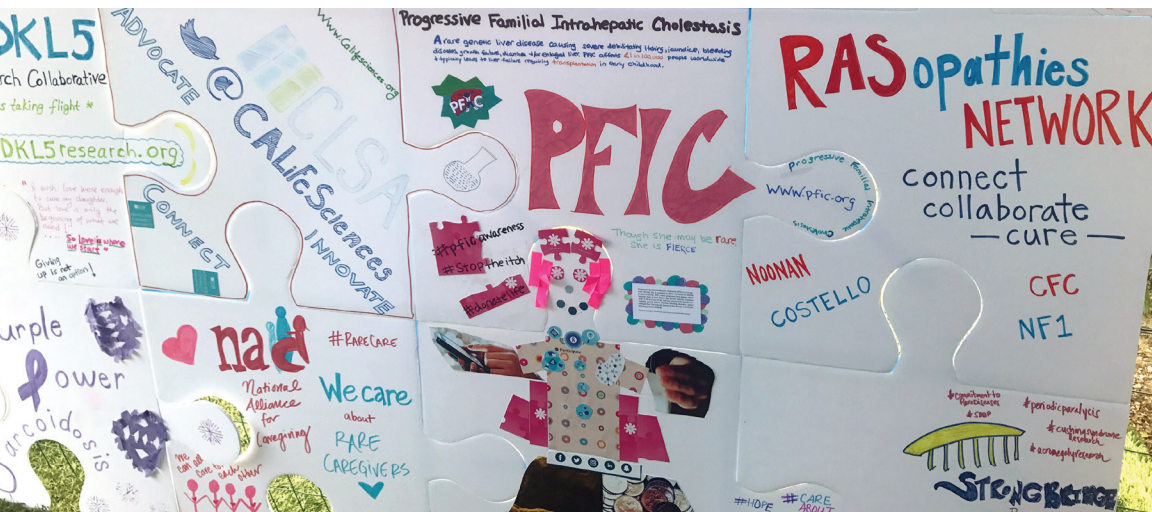
治疗

- 密切监测血液检查、肝脏超声波和在您的肝病专家处频繁就诊
- 用药是第一道防线, 但如果这还不够, 则可能需要手术
- 手术选择旨在防止胆汁酸进入肝脏。它们可能包括:
 - » 部分外部胆道改道
 - » 部分内部胆道改道
 - » 回肠排斥
- 如果医疗和手术选项无效, 可能需要肝移植

PFIC的一般症状和注意事项适用于此表中的所有亚型。此表旨在突出每项诊断中的一些潜在差异。请注意，PFIC的病程或为可变而独特的，并非所有患者都会如所概述的那般经历这种疾病。

通用名称	蛋白质缺乏	突变基因	瘙痒(痒)	其他潜在表现	GGT 胆汁淤积	潜在的临床结果、治疗 和治疗并发症
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	强烈	<ul style="list-style-type: none"> 肝外症状 腹泻 可能有胰腺炎 可能有咳嗽、喘息 可能有听力损失 	正常 GGT 胆汁淤积	<ul style="list-style-type: none"> 中等渐进速度 可导致肝硬化和末期肝脏疾病, 通常在生命的第二或第三十年 移植后肝脂肪变性(脂肪变化)和腹泻 肝外症状会恶化和肝移植后可能会出现新的病例 良性复发性肝内胆汁淤积(BRIC)表象已被记录*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	强烈	<ul style="list-style-type: none"> 发展为肝细胞癌和胆管癌的可能性(肝癌) 胆结石 	正常 GGT 胆汁淤积	<ul style="list-style-type: none"> 中度至快速进展 外科胆道分流术的成功可能取决于特定的遗传缺陷 PFIC 2 患者的肝移植可能导致某些抗体引起的胆酸盐外排泵(BSEP)缺乏 再次移植的可能性 BRIC 表象已被记录*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	轻度至中度	<ul style="list-style-type: none"> 骨密度降低 发展为肝细胞癌和胆管癌(肝癌)的可能性 胆结石 	升高的 GGT 胆汁淤积	<ul style="list-style-type: none"> 高度可变的渐进速度 医疗管理: 那些保留多药耐药相关蛋白3(MDR3) 表达对熊去氧胆酸的反应更好 胆汁分流可能没有如对其他形式的疾病一样有效 肝移植可治愈 BRIC 表象已被记录*

* (BRIC) 良性复发性肝内胆汁淤积症是一种已知或未知的 PFIC 亚型的短期表现。



我被诊断出患有 PFIC,但他们不能告诉我是什么类型?当在以下列出的任何基因中未发现突变时, 现正进行遗传研究以试图确定导致 PFIC 的遗传因素。这些基因的鉴定非常复杂, 需要最先进的基因研究。医生和科学家正在努力为此类患者寻找更多答案。

其中一些新基因不会出现在这个版本的表格中, 即LSR和PLECTIN。

通用名称	蛋白质缺乏	突变基因	瘙痒(痒)	其他潜在表现	GGT 胆汁淤积	潜在的临床结果、治疗和治疗并发症
以下亚型在报道的文献中极为罕见(尽管被更多人认识到)。						
此信息仅基于每组中的少数患者, 应考虑到这一点。						
PFIC 4	TJP2	TJP2	不清楚/可变	· 听力损失 · 神经系统症状 · 呼吸系统症状	正常 GGT 胆汁淤积	· 中度至快速进展 · 一些关于肝细胞癌的报告
PFIC 5	FXR	NR1H4	不清楚/可变	· 非维生素K依赖性凝血症 · 可以模仿 BSEP 缺乏症	正常 GGT 胆汁淤积	· 进展非常迅速 · 移植后肝脂肪变性 · 非常罕见(仅报告了 8 例病例, 截至 2020 年 12 月)。
PFIC 与 MYO5B 缺陷相关	MYO5B	MYO5B	轻度至中度	· 潜在的先天性腹泻	正常 GGT 胆汁淤积	· 进展减缓 · 可能出现微绒毛包涵体疾病 (MVID) · 终身全胃肠外营养 (TPN) 并伴有 MVID · 联合肠道肝移植可能预防移植后胆汁淤积
	USP53	USP53	轻度至中度	· 听力损失 · 患者报告出心力衰竭	正常 GGT 胆汁淤积	· 缓慢进展 · 发病年龄可变 · 需要对所有患者进行持续随访 · 首次发表于 7 名患者, 2020 年 9 月
	MRP9	ABCC12	强烈	· 肝内胆管缺乏	正常 GGT 胆汁淤积	· 进展缓慢 · PFIC 是否发生于 (1) ABCC12 杂合突变的不确定性 · 截至 2021 年 3 月仅公布一例

术语的 PFIC 定义

ALT 和 AST: 肝损伤的标志物。

抗体诱导的 BSEP 缺乏症 (AIBD): 一些 PFIC 2 患者移植后可能出现的胆汁淤积与 BSEP 抗体的发展有关。

常染色体: 任何非性染色体的染色体。

良性复发性肝内胆管淤积症 (BRIC):

是一种已知或未知的 PFIC 亚型的短期表现。

胆汁: 胆汁是一种黄色液体, 含有多种化合物, 包括胆汁酸、磷脂、胆固醇和体内废物。

胆汁酸/胆汁盐: 胆汁酸是肝脏从胆固醇中产生的化学物质。在健康的人体中, 胆汁酸从肝脏运输到肠道, 在那里它们有助于吸收脂肪、脂溶性维生素和其他脂溶性营养素。然后将它们循环回肝脏, 以便可以重复使用。

胆汁淤积: 意味着胆汁流动不良和肝脏中物质的积聚, 这些物质通常会从肝脏进入胆汁, 然后进入肠道。

胆汁淤积性瘙痒症: 是肝病引起的痒感。

染色体: 染色体是主要由 DNA 组成的大分子。

显性: 显性疾病是基因的单一缺陷复制, 可导致疾病。有缺陷的副本的影响相对另一个健康的副本占优势。

家族性: 最初在家族中描述并与基因变化有关。

伽玛 GT (GGT): 一种可能有助于区分 PFIC 类型的肝酶。

基因: 基因是染色体的短部分, 包含遗传特征的遗传密码。身高等一些特征受许多基因的影响, 而有些则仅受单一基因的影响。人类有大多数基因的两个副本, 包括与 PFIC 相关的基因。

肝脂肪变性: 肝脏脂肪变化。

肝细胞: 肝细胞, 负责制造胆汁。

肝病专家: 专攻肝病的医生。

黄疸: 皮肤、嘴巴、舌头等发黄。

肝内: 涉及肝脏内部的疾病。

黄疸: 皮肤变黄。

肝: 肝脏是人体最大的实体器官。它在许多不同的身体功能中发挥着重要作用, 例如从血液中去除有毒物质, 或产生消化和生长所必需的蛋白质和生物化学物质(胆汁)。

微绒毛包涵体病: 由小肠中的结构变化引起的疾病, 通常(但并非总是)导致严重腹泻。

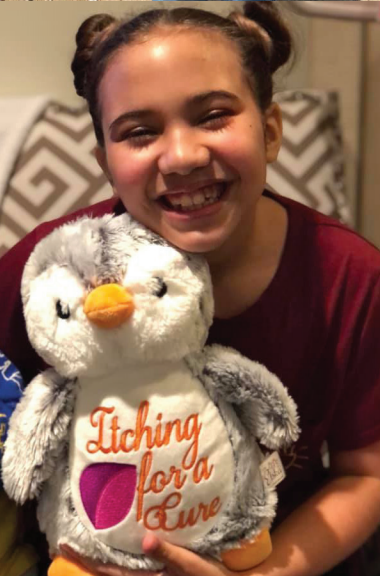
突变: 遗传密码的改变。

后代: 一个人的孩子。

进行性: 随着时间的推移, 情况会变得更糟。

隐性: 会出现疾病的一个基因的两个异常副本。

巩膜黄染: 眼睛发黄。

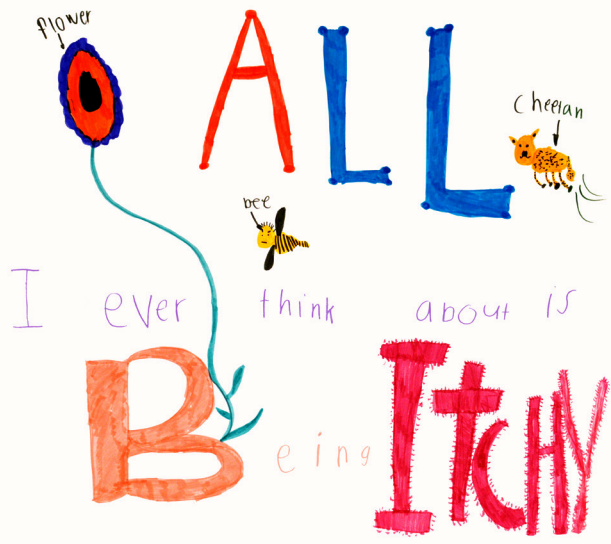


pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure





PFIC 网络是一家位于美国的 501c3 慈善组织，雇主身份识别号 (EIN) 83-1084501。我们与世界各地的患者和家庭保持联系。

我们衷心感谢我们的捐助者、赞助商和合作伙伴的慷慨支持。关于我们的组织、计划、社区以及如何参与的更多信息，请访问 pfic.org。



我们的使命

PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. 的目标旨在改善全世界受进行性家族性肝内胆汁淤积症 (PFIC) 影响的患者和家庭生活。

我们支持研究计划、提供教育材料、匹配家庭以获得同伴支持并参与倡导机会。

什么是 PFIC?

进行性家族性肝内胆汁淤积症 (PFIC) 是一种罕见的遗传性疾病，据估计，全世界每 50,000 至 100,000 人中有一人受到影响。PFIC 会导致进行性肝病，这通常会导致肝功能衰竭。该疾病通常在出生后的第一年表现出来，可能表现为黄疸、易怒、生长障碍、腹泻、出血性疾病和/或肝脏肿大。这种疾病的标志性特征是使人衰弱的严重瘙痒 (瘙痒)。

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc.

#PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





对接患者和医疗保健之间的联络点

提供教育课程

确定知识差距并向社区提供信息。

- » **PFIC 教育计划**
 - 网站 (pfic.org)
 - 信息手册
- » **PFIC 家庭会议**

提供同伴支持的计划

提供一对一的支持。确定基于区域的资源差距并共同制定解决方案。

- » **患者经济援助计划**
- » **导师计划**
 - 家长大使计划
 - 青少年大使计划
 - PFIC 伙伴
 - PFIC 护理包计划
 - 丧亲计划

参与倡导的计划和认知机会

将社区聚集在一起，让同行、专业人士和监管机构听到我们的声音。

- » **PFIC 认知计划**
 - PFIC 宣传日 (10月5日)
 - 支持罕见病日 (2月28日/29日)
 - 筹款工具包
 - 社交媒体足迹
- » **PFIC 倡导计划**
 - 会议参与
 - 交流机会
 - 与地方、州和国家政策制定者和监管机构合作，促进 PFIC 研究和治疗方案的进步。

研究支持活动

努力增加参与更多管理和治疗 PFIC 选择的研究。

- » **自我报告登记处**
- » **将患者与研究机会联系起来**
- » **向患者社区公开文献并供其查取**

认识我们的团队

董事会

Emily Ventura

执行董事、联合创始人
美国肯塔基州 | emily@pfic.org

Walter Perez

总裁
加拿大艾伯塔省 | walter@pfic.org

Tara Kearns

副总裁、联合创始人
美国马里兰州 | tara@pfic.org

Hayley Watts

总出纳
美国肯塔基州 | hayley@pfic.org

Lisa Crompton

行政助理
加拿大多伦多 | lisa@pfic.org

医疗顾问委员会

医师 Richard Thompson, 医学博士

伦敦国王学院

医师 Ben Shneider 医学博士

德克萨斯儿童医院

医师 James Squires, 医学博士, 理学硕士

费城儿童医院

医师 Laura Bull 博士

加州大学旧金山分校

医师 Ronald Sokol, 医学博士, 美国肝脏研究会会士 (FAASLD)

科罗拉多州儿童医院



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/>

