



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



Paziente e fornitore

Programma di sensibilizzazione

Salve fornitori PFIC, infermieri e servizi accessori.

Ricevi questa lettera perché il tuo ospedale può diagnosticare e curare pazienti con colestasi intraepatica familiare progressiva (PFIC).

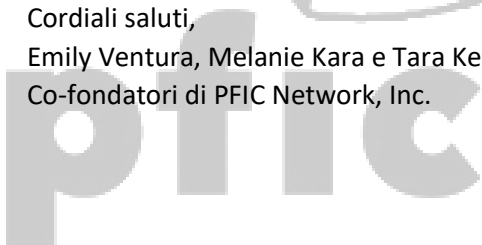
Siamo la PFIC Advocacy and Resource Network (rete PFIC in breve), un'organizzazione di beneficenza 501c3 con sede negli Stati Uniti e collegata ai pazienti e alle loro famiglie in tutto il mondo. La nostra missione è arricchire la vita dei pazienti e delle famiglie con PFIC sostenendo programmi di ricerca, fornendo materiali educativi, abbinando le famiglie per il sostegno tra pari e partecipando a opportunità di patrocinio. La nostra organizzazione è stata fondata da genitori di pazienti pediatrici con PFIC. Abbiamo tutti sperimentato gli alti e bassi di questa malattia e ci impegniamo ad essere agenti di cambiamento per la nostra piccola comunità medica. Lavoriamo insieme a fianco di un team di genitori e pazienti PFIC provenienti da tutto il mondo che mettono tutta la loro passione e stanno lavorando duramente per far sentire connessa la nostra rara comunità di pazienti, non poi così rara.

Abbiamo bisogno del tuo aiuto. Quando ai nostri figli è stata fatta la diagnosi, ci sono voluti anni prima che ci mettessimo in contatto con altri genitori o chiunque capisse cosa significa vivere e prendersi cura di qualcuno con questa malattia rara. Quegli anni senza riscontri sono stati isolanti e pieni di tristezza e disperazione. Sappiamo che probabilmente hai provato gli stessi sentimenti tra i tuoi pazienti e molte volte ti rimangono poche risorse da fornire. Ora, con lo sviluppo della nostra rete e della comunità di pazienti, insieme al tuo aiuto nella condivisione delle nostre informazioni (opuscoli, indirizzo web e informazioni di contatto), contribuirà a porre fine all'isolamento che molte famiglie sentono nelle prime fasi della diagnosi di PFIC.

Il giorno in cui abbiamo trovato una comunità di famiglie, le nostre vite e prospettive sono cambiate, sapendo di non essere soli. Oggi, ci sono oltre 500 persone con cui mettersi in contatto che comprendono questa vita PFIC. Queste famiglie sono una ricchezza di conoscenze e intuizioni e un'enorme fonte di sostegno tra pari: molte di queste famiglie provenienti da varie parti del mondo si sono fatte avanti per fare da mentori! Il nostro team di sostenitori di pazienti e caregiver ha lavorato duramente per sviluppare risorse per le famiglie PFIC e per contribuire quindi a fare la differenza nella loro qualità di vita.

La Giornata di sensibilizzazione PFIC è il 5 ottobre di ogni anno. Questa tradizione è iniziata nel 2019 ed è stata uno sforzo popolare. Quest'anno il nostro hashtag e slogan della giornata di sensibilizzazione **PFIC** è **#itchingforacure**. Lo slogan è stato sviluppato e votato dalla nostra comunità di pazienti. Man mano che ci uniamo come comunità per sostenere coloro che soffrono di prurito, planteremo semi che lasceranno un impatto negli anni a venire. Questa lettera di benvenuto è un seme che speriamo di piantare per accrescere il sostegno nella comunità dei pazienti. Unitevi a noi nel nostro impegno e condividete il nostro kit di strumenti con i vostri pazienti e famiglie con PFIC.

Cordiali saluti,
Emily Ventura, Melanie Kara e Tara Kearns
Co-fondatori di PFIC Network, Inc.



Nel tuo toolkit di sensibilizzazione dell'ospedale

Questo toolkit contiene (materiali tradotti disponibili su richiesta)

- Benvenuti nella lettera della comunità per i pazienti
- Brochure di rete PFIC
- Opuscolo educativo PFIC
(file digitale disponibile sul nostro sito web)

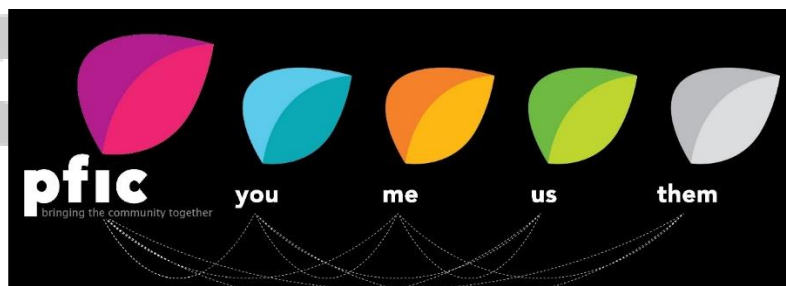
Programmi per i tuoi pazienti

- Programma di assistenza finanziaria PFIC
- Programma del pacchetto di assistenza
- Programma di partecipazione della comunità
- PFIC PALS club per bambini
- Programma di lutto
- Supporto per la salute mentale per i pazienti e le famiglie PFIC

Per ulteriori informazioni sui nostri programmi e per candidarsi: visita il sito www.pfic.org



pfic





Cara famiglia PFIC,

Se stai leggendo questa lettera, tu o la persona amata avete ricevuto una diagnosi di Progressione colestatica intraepatica familiare (PFIC). Potresti sentirti triste, confuso, solo, arrabbiato o preoccupato. Lo sappiamo perché anche noi abbiamo sentito queste cose, quando abbiamo ricevuto una diagnosi di PFIC per i nostri figli.

Oggi condividiamo con voi questa lettera per dirvi: **non siete soli**.

Esiste una comunità di supporto, pazienti e assistenti, da tutte le parti del mondo, che lo riceve. Insieme nella lotta, l'incertezza, il prurito, la malattia e anche in molti casi ... i trionfi (anche se quelli sembrano impossibili da immaginare in questo momento). Questa comunità lo ottiene perché lo vive ed è pronta e disposta a sostenerti.

Potrebbero non esserci molte risposte in questo momento. Ma tieni presente che il tuo team ospedaliero è al tuo fianco e lavorerà duramente per trovarti le migliori opzioni di trattamento che possono e aiutarti a guidarti nella direzione giusta per prendere le decisioni migliori e più oculate possibile per migliorare la tua qualità di vita .

La nostra comunità di pazienti e caregiver, la PFIC Network, Inc. è qui per aiutare. Cercaci su www.pfic.org. Il sito web è stato creato appositamente per le famiglie PFIC, dalle famiglie PFIC. Dai un'occhiata nella scheda "Connettiti e supporta" per trovare modi per entrare in contatto con altri che capiranno il tuo percorso. Troverai anche indicazioni sul sito web, creato con l'aiuto di specialisti PFIC di tutto il mondo, che vogliono aiutarti a imparare e comprendere la diagnosi.

Contattaci, connettiti con noi, leggi di noi, unisciti a noi; tutto ciò che devi fare per aiutarti a superare questo processo. Siamo qui per te.

Anche se possiamo essere rari, siamo potenti. E insieme combatteremo la nostra battaglia.

Con fiducia,

Emily, Melanie e Tara
Co-fondatori
PFIC Network, Inc.



La rete PFIC è un'organizzazione di beneficenza 501c3 con sede negli Stati Uniti, EIN 83-1084501. Siamo in contatto con pazienti e famiglie in tutto il mondo.

Ringraziamo gentilmente i nostri donatori, sponsor e partner per il loro generoso supporto. Per ulteriori informazioni sulla nostra organizzazione, i nostri programmi, la nostra comunità e su come partecipare, visita il sito pfic.org.



La nostra missione

L'obiettivo di PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. è quello di migliorare la vita dei pazienti e delle famiglie in tutto il mondo colpiti da colestatici intraepatico familiare progressivo, PFIC.

Supportiamo programmi di ricerca, forniamo materiali educativi, abbiniamo le famiglie per il sostegno tra pari e partecipiamo alle opportunità di sostegno e sensibilizzazione.

Cos'è PFIC?

La colestatici intraepatico familiare progressiva (PFIC) è una malattia genetica rara che si stima colpisca una persona su 50.000-100.000 in tutto il mondo. La PFIC causa una malattia epatica progressiva, che in genere porta a insufficienza epatica. La malattia si manifesta normalmente nel primo anno di vita e può presentarsi con ittero, irritabilità, ritardo della crescita, diarrea, disturbi emorragici e / o ingrossamento del fegato. La caratteristica che contraddistingue questo disturbo è un grave prurito debilitante (prurito).

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc.

#PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





Incontra il nostro team

Emily Ventura

Direttore esecutivo, co-fondatore
Kentucky, USA | emily@pfic.org

Consiglio di Amministrazione

Walter Perez

Presidente
Alberta, Canada | walter@pfic.org

Tara Kearns

Vicepresidente, co-fondatore
Maryland, USA | tara@pfic.org

Hayley Watts

Tesoriere
Kentucky, USA | hayley@pfic.org

Charmaine Gravener

Direttrice
New Jersey, USA

Erin Hovey

Segreteria
Pennsylvania, USA

Comitato consultivo medico

Dott. Richard Thompson, MD

Kings College, Londra

Dott. Ben Shneider, MD

Ospedale pediatrico del Texas

Dott. James Squires MD, MS

Ospedale pediatrico di Philadelphia

Dott. Laura Bull, Ph.D.

Università della California, San Francisco

Dott. Ronald Sokol, MD, FAASLD

Ospedale pediatrico Colorado

Dott. Henkjan Verkade, M.D., Ph.D.

University of Groningen, Netherlands

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

Yale Medicine, USA

Accorciare le distanze tra pazienti e assistenza sanitaria

Programmi per fornire istruzione

Identificare le lacune nella conoscenza e creare informazioni a disposizione della comunità.

» PFIC Education Program

- Sito web (pfic.org)
- Brochure informativa

» Conferenza della famiglia PFIC

Programmi per fornire supporto tra pari

Fornire supporto individuale. Identificare le carenze di risorse su base regionale e lavorare insieme per creare soluzioni.

» Programma di assistenza finanziaria ai pazienti

» Programmi di mentoring

- Programma Parent Ambassador
- Programma Teen Ambassador
- PFIC PALS club per bambini
- Programma di pacchetti di assistenza
- Programma di lutto

Programmi per partecipare al patrocinio e opportunità di consapevolezza

Riunire la comunità per far sentire la nostra voce a colleghi, professionisti e organismi di regolamentazione.

» Programma di sensibilizzazione PFIC

- Giornata di sensibilizzazione PFIC (5 ottobre)
- Supporting Rare Disease Day (28/29 febbraio)
- Toolkit di raccolta fondi
- Impronta sui social media

» Programma di advocacy PFIC

- Partecipazione alla conferenza
- Opportunità di networking
- Interagire con i responsabili politici locali, statali e nazionali e regolatori per promuovere il progresso di PFIC opzioni di ricerca e trattamento.

Attività a sostegno della ricerca

Lavorare per aumentare la partecipazione a studi per ulteriori opzioni di gestione e trattamento per PFIC.

» Registro di autovalutazione

» Mettere in contatto i pazienti per opportunità di ricerca

» Rendere disponibile e accessibile la documentazione alla comunità dei pazienti



Risorse informative per il paziente

#PFICawareness #itchingforacure

**Colestasi intraepatica familiare
progressiva - Advocacy and
Resource Network, Inc.**



La colestasi intraepatica familiare progressiva (PFIC) è un termine generale che rappresenta un gruppo di malattie genetiche rare le quali causano una malattia epatica progressiva e possono portare a cirrosi e malattia epatica allo stadio terminale. Cosa succede dopo?

Proprio come gli artisti sistemano pennelli e tele quando iniziano a creare bellissime opere d'arte, quello che leggi è stato concepito come primo passo per familiarizzare con il significato di una diagnosi PFIC.

Guardalo come a una mappa per comprendere la diagnosi e la terminologia PFIC. Questo è un punto di partenza tra te e una forte rete di supporto.

Cosa significa PFIC?

Colestasi intraepatica familiare progressiva, o in inglese Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis (PFIC)
Colestasi: scarso flusso biliare
Intraepatica: malattia interna al fegato
Familiare: legata al cambio di geni
Progressiva: che peggiora nel tempo

È importante monitorarla e restare in contatto con il proprio terapeuta o specialista.
Un attento monitoraggio da parte di uno specialista del fegato è una parte importante per ottenere la migliore qualità di vita per un paziente con PFIC.

Cosa aspettarsi

Test diagnostici

- Analisi del sangue: Gli enzimi epatici, la GGT e i test degli acidi possono essere utili per identificare la PFIC
- Test genetici: si possono fare con un campione di sangue e comporta l'estrazione di codice dal DNA
- Biopsia epatica: si estrae un piccolo pezzo di tessuto epatico che e poi viene esaminato al microscopio

Possibili manifestazioni

Sintomi di colestasi

- Prurito
- Ittero (pelle o occhi gialli)
- Addome gonfio
- Urina gialla o marrone
- Feci acoliche (feci chiare, grigi o bianche)
- Sanguinamento o lividi facili
- Crescita scarsa
- Carenze vitaminiche

Sintomi correlati alle carenze vitaminiche:

- Vitamina A: può causare problemi alla vista
- Vitamina D: può causare una scarsa formazione ossea e un aumento del rischio di frattura ossea
- Vitamina E: può causare problemi di equilibrio, forza e coordinazione
- Vitamina K: può causare problemi di sanguinamento, può essere molto pericoloso soprattutto se si verifica un'emorragia al cervello

Caratteristiche di una malattia epatica più avanzata

La PFIC può diventare insufficienza epatica. Se non trattata o non gestita, l'insufficienza epatica può verificarsi prima.

È importante comprendere la differenza tra segni della colestasi e i segni della malattia epatica avanzata.

- Lividi correlati a un basso numero di piastrine
- Ascite (liquido nell'addome)
- Varici esofagee (vene ingrossate che possono sanguinare)
- Milza ingrossata
- Ipertensione portale (pressione alta nelle vene che portano al fegato)

I possibili risultati degli esami del sangue con malattia epatica colestatica

- Alti livelli di enzimi epatici (AST, ALT, Alk Phos)
- Alti livelli di acidi biliari
- Alti livelli di bilirubina
- Diminuzione dei livelli di vitamina A, D ed E
- Aumento del tempo di protrombina/INR (dovuto alla diminuzione della vitamina K)

Trattamento

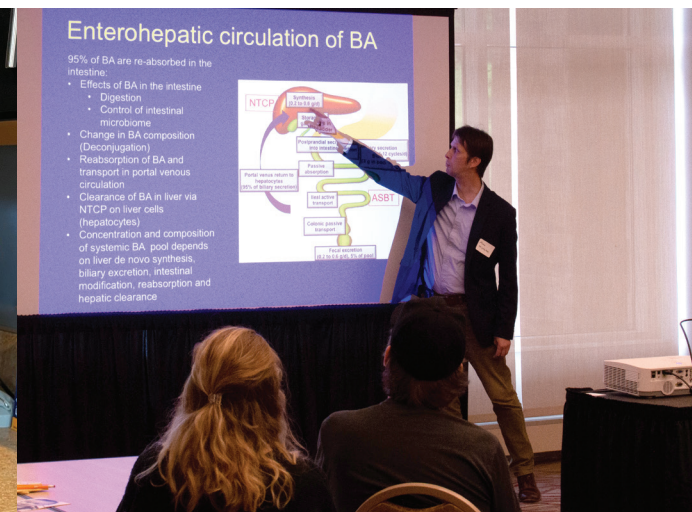
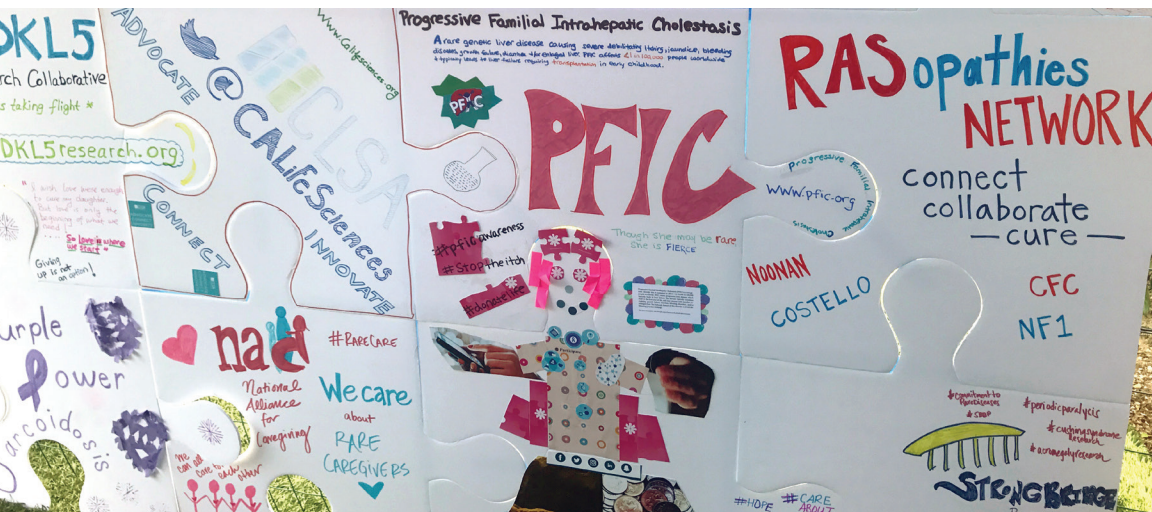
- Rigido monitoraggio degli esami del sangue, delle ecografie del fegato e frequenti appuntamenti con il proprio epatologo
- L'uso dei farmaci è la prima linea di difesa, ma se non bastasse può essere necessario un intervento chirurgico
- Le opzioni chirurgiche mirano a evitare che gli acidi biliari entrino nel fegato. Possono includere:
 - » Deviazione biliare esterna parziale
 - » Deviazione biliare interna parziale
 - » Drenaggio iliaco
- Il trapianto di fegato può essere necessario se le opzioni mediche e chirurgiche non portano a dei risultati

Capire la PFIC

I sintomi e le considerazioni generali per la PFIC si applicano a tutti i sottotipi di questa tabella. Questa tabella ha lo scopo di evidenziare alcune delle potenziali differenze in ciascuna diagnosi. Sottolineiamo che il decorso della PFIC può essere variabile e unico, non tutti i pazienti sperimenteranno la malattia come è qui descritta.

| Nome comune | Carenza di proteine | Gene mutato | Prurito (prurito) | Altre potenziali manifestazioni | GGT e colestasi | Potenziali risultati clinici, trattamento e complanze del trattamento |
|---------------|---------------------|-------------|---------------------|--|--------------------------|--|
| PFIC 1 | FIC1 | ATP8B1 | Intenso | <ul style="list-style-type: none"> Sintomi extraepatici Diarrea Può causare pancreatite Può avere causare, respiro sibilante Può causare perdita dell'udito | GGT normale Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Moderato tasso di progressione Può portare a cirrosi e patologia epatica stadio terminale tipicamente nella seconda o terza decade di vita Steatosi epatica post-trapianto (fegato grasso) e diarrea I sintomi extraepatici possono peggiorare e dopo il trapianto di fegato se ne possono sviluppare di nuovi |
| PFIC 2 | BSEP | ABCB11 | Intenso | <ul style="list-style-type: none"> Potenziale per lo sviluppo di carcinoma epatocellulare e colangiocarcinoma (cancro al fegato) Calcoli biliari | GGT normale Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Riscontro della presenza di BRIC* Progressione da moderata a rapida Il successo della diversione biliare chirurgica può dipendere dai difetti genetici specifici Il trapianto di fegato nei pazienti con PFIC 2 può portare a deficit di BSEP indotto da anticorpi, in alcuni casi Possibilità di nuovo trapianto Riscontro della presenza di BRIC* |
| PFIC 3 | MDR3 | ABCB4 | Da lieve a moderato | <ul style="list-style-type: none"> Densità ossea ridotta Potenziale di sviluppo di epatocarcinoma cellulare e colangiocarcinoma (tumore al fegato) Calcoli biliari | GGT elevata Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Velocità di progressione altamente variabile Gestione medica: i soggetti che mantengono l'espressione di MDR3 rispondono meglio all'ursodiolo La deviazione biliare potrebbe non essere altrettanto efficace come con le altre forme di malattia Il trapianto di fegato è curativo Riscontro della presenza di BRIC* |

* (BRIC) La colestasi intraepatica ricorrente benigna è una manifestazione transitoria di un sottotipo noto o sconosciuto di PFIC.



Mi è stata diagnosticata la PFIC, ma non sanno dirmi di che tipo? Sono in corso studi genetici per cercare di identificare i fattori genetici che contribuiscono alla PFIC in assenza di mutazioni in nessuno dei geni elencati di seguito. L'identificazione di questi geni è molto complicata e richiede indagini genetiche all'avanguardia. Medici e scienziati stanno lavorando per trovare più risposte per questi pazienti.

Alcuni di questi nuovi geni non compaiono in questa versione della tabella, ovvero *LSR* e *PLECTIN*.

| Nome comune | Carenza di proteine | Gene mutato | Prurito (prurito) | Altre potenziali manifestazioni | GGT e colestasi | Potenziali esiti clinici, trattamento e complacanze del trattamento |
|--|---------------------|-------------|----------------------|---|--------------------------|--|
| <i>I seguenti sottotipi sono estremamente rari nella letteratura riportata (sebbene siano più riconosciuti).</i> | | | | | | |
| <i>Si tenga conto che queste informazioni si basano solo su pochi di pazienti di ciascun gruppo.</i> | | | | | | |
| PFIC 4 | TJP2 | TJP2 | Indistinto/variabile | <ul style="list-style-type: none"> Perdita dell'udito Sintomi neurologici Sintomi respiratori | GGT normale Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Progressione da moderata a rapida Alcune segnalazioni di carcinoma epatocellulare |
| PFIC 5 | FXR | NR1H4 | Indistinto/variabile | <ul style="list-style-type: none"> Coagulopatia indipendente dalla vitamina K Può simulare un deficit di BSEP | GGT normale Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Progressione molto rapida Steatosi epatica post-trapianto Molto raro (solo otto casi segnalati a partire da dicembre 2020). |
| PFIC Associato a difetti MYO5B | MYO5B | MYO5B | Da lieve a moderato | <ul style="list-style-type: none"> Potenziale diarrea congenita | GGT normale Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Progressione lenta Possibile MVID - malattia da inclusione dei microvilli TPN permanente con MVID associato I trapianti di fegato intestinali combinati possono prevenire la colestasi post-trapianto |
| | USP53 | USP53 | Da lieve a moderato | <ul style="list-style-type: none"> Perdita dell'udito Segnalata insufficienza cardiaca in un paziente | GGT elevata Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Progressione lenta L'età dell'esordio è variabile È necessario un monitoraggio continuo per tutti i pazienti Pubblicato per la prima volta in sette pazienti, a settembre 2020 |
| | MRP9 | ABCC12 | Intenso | <ul style="list-style-type: none"> Insufficienza del dotto biliare intraepatico | GGT normale Colestasi | <ul style="list-style-type: none"> Progressione lenta Incertezza se PFIC si verifica con (una) mutazione eterozigote in ABCC12 Un solo caso pubblicato a marzo 2021 |

PFIC: Definizione dei termini

ALT e AST: Marcatori di danno epatico.

Deficit di BSEP indotto da anticorpi (AIBD): colestasi che può svilupparsi dopo il trapianto in alcuni pazienti PFIC 2 correlata allo sviluppo di anticorpi BSEP.

Autosoma: Qualsiasi cromosoma che non sia un cromosoma sessuale.

Colestasi intraepatica ricorrente benigna (BRIC): È una manifestazione transitoria di un sottotipo noto o sconosciuto di PFIC.

Bile: La bile è un fluido giallo che contiene una serie di composti tra cui acidi biliari, fosfolipidi, colesterolo e prodotti di scarto del corpo.

Acido biliare/sale biliare: Gli acidi biliari sono sostanze chimiche prodotte dal colesterolo attraverso il fegato. In un individuo sano, gli acidi biliari vengono trasportati dal fegato all'intestino dove aiutano

ad assorbire i grassi, le vitamine liposolubili e altri nutrienti liposolubili. Vengono quindi rimandati al fegato in modo da poterli riutilizzare.

Colestasi: Indica uno scarso flusso biliare e un accumulo di sostanze nel fegato che normalmente verrebbero trasportate dal fegato nella bile e poi nell'intestino.

Prurito colestatico: È la sensazione di prurito dovuta alle malattie epatiche.

Cromosoma: I cromosomi sono grandi molecole costituite principalmente da DNA.

Dominanti: I disturbi dominanti sono una singola copia difettosa di un gene che può portare alla malattia. L'impatto di tale copia difettosa è dominante sull'altra copia che è sana.

Familiare: Originariamente descritto nelle famiglie e correlato a cambiamenti nei geni.

Gamma-GT (GGT): Un tipo di enzima epatico che può aiutare a distinguere i tipi di PFIC.

Geni: I geni sono brevi parti di un cromosoma che contengono il codice genetico delle caratteristiche ereditabili. Alcune caratteristiche, come l'altezza, sono influenzate da molti geni, altre da un solo gene.

Per la maggior parte dei geni, gli esseri umani hanno due copie, compresi quelli associati alla PFIC.

Steatosi epatica: Fegato grasso.

Epatociti: Cellule epatiche responsabili della produzione della bile.

Epatologo: Un medico specializzato in malattie del fegato.

Ittero: Ingiallimento della pelle, della bocca, della lingua, ecc.

Intraepatica: Ha a che fare con una malattia all'interno del fegato.

Itterizia: Ingiallimento della pelle.

Fegato: Il fegato è il più grande organo solido del corpo. Svolge un ruolo essenziale in molte diverse funzioni del corpo, come la rimozione di sostanze tossiche dal sangue o la produzione di proteine e sostanze biochimiche (bile) necessarie per la digestione e la crescita.

Malattia da inclusione dei microvilli: Una malattia causata da cambiamenti strutturali dell'intestino tenue, che causa solitamente, ma non sempre, una grave diarrea.

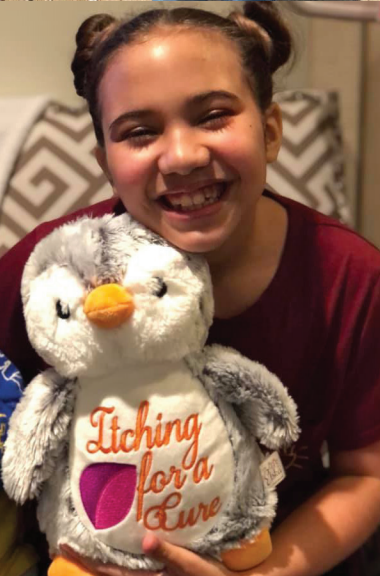
Mutazioni: Un cambiamento nel codice genetico.

Prole: Il figlio o i figli di una persona.

Progressiva: Tende a peggiorare nel tempo.

Recessivo: Due copie anormali di un gene che portano a una malattia.

Ittero sclerale: Ingiallimento degli occhi.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure





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/>





Global Ambassador Network

Countries with a Charitable Organization



Countries with PFIC Leadership



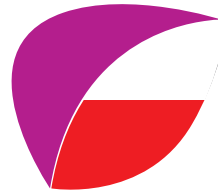
Australia



Canada



Germany



Poland



Pakistan

Countries with Ambassador Representation

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