



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



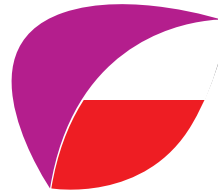
Australia



Canada



Germany



Poland



Pakistan

Countries with Ambassador Representation

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



Patient & Anbieter

Outreach-Programm

Hallo PFIC-Gesundheitsdienstleister, Krankenschwestern und Hilfsdienste.

Sie erhalten diesen Brief, weil Ihr Krankenhaus möglicherweise Patienten mit progressiver familiärer intrahepatischer Cholestase (PFIC) diagnostiziert und behandelt.

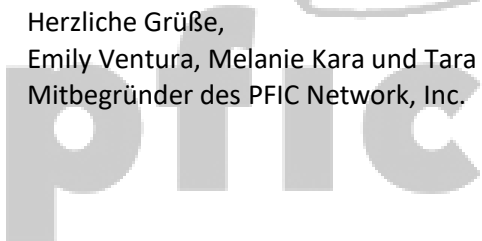
Wir sind das PFIC Advocacy and Resource Network (kurz PFIC Network), eine gemeinnützige 501c3-Organisation mit Sitz in den USA, die mit Patienten und ihren Familien weltweit verbunden ist. Unsere Mission ist es, das Leben von PFIC-Patienten und -Familien zu bereichern, indem wir Forschungsprogramme unterstützen, Lehrmaterialien bereitstellen, Familien für die Unterstützung durch Gleichaltrige zusammenbringen und an Interessenvertretungsmöglichkeiten teilnehmen. Unsere Organisation wurde von Eltern pädiatrischer PFIC-Patienten gegründet. Wir alle haben die Höhen und Tiefen dieser Krankheit erlebt und sind entschlossen, Betreiber des Wandels für unsere kleine medizinische Gemeinschaft zu sein. Gemeinsam arbeiten wir mit einem Team von sehr leidenschaftlichen und engagierten PFIC-Eltern und -Patienten aus der ganzen Welt zusammen, die hart daran arbeiten, dass sich unsere seltene Patientengemeinschaft verbunden und nicht so ungewöhnlich fühlt.

Wir brauchen Ihre Hilfe. Als unsere Kinder diagnostiziert wurden, dauerte es Jahre, bis wir uns mit anderen Eltern oder jemandem in Verbindung setzen konnten, der verstand, wie es ist, mit jemandem mit dieser seltenen Krankheit zu leben und sich um ihn/ihr zu kümmern. Diese Jahre ohne Kontakt waren isolierend und voller Traurigkeit und Hoffnungslosigkeit. Wir wissen, dass Sie wahrscheinlich die gleichen Gefühle bei Ihren Patienten gesehen haben und Ihnen oft nur wenige Ressourcen zur Verfügung stehen. Mit der Entwicklung unseres Netzwerks und unserer Patientengemeinschaft in Verbindung mit Ihrer Hilfe beim Austausch unserer Informationen (Broschüren, Webadresse und Kontaktinformationen) können Sie die Isolation beenden, die viele Familien frühzeitig in ihrer PFIC-Diagnose empfinden.

An dem Tag, als wir eine Gemeinschaft von Familien fanden, änderte sich unser Leben und unsere Ansichten, da wir wussten, dass wir nicht allein sind. Heute gibt es über 500 Menschen, mit denen man Kontakt aufnehmen kann und die dieses PFIC-Leben verstehen. Diese Familien sind eine Fülle von Wissen und Einsichten und eine enorme Quelle der Unterstützung durch Gleichaltrige - viele dieser Familien aus verschiedenen Teilen der Welt haben sich als Mentoren für andere engagiert! Unser Team von Patienten- und Pflegervertretern hat hart daran gearbeitet, Ressourcen für PFIC-Familien zu entwickeln, um ihre Lebensqualität zu verbessern.

Der Tag der Sensibilisierung für PFIC ist jedes Jahr der 5. Oktober. Diese Tradition begann im Jahr 2019 und ist seither eine beliebte Bemühung. In diesem Jahr lautet unser Hashtag und Slogan für den Tag der Sensibilisierung für PFIC **#itchingforacure**. Der Slogan wurde von unserer Patientengemeinschaft entwickelt und gewählt. Wenn wir als Gemeinschaft zusammenkommen, um diejenigen zu unterstützen, die das brennende Verlangen haben, werden wir Samen pflanzen, die über Jahre hinweg Auswirkungen haben werden. Dieser Begrüßungsbrief ist ein Samen, den wir hoffentlich pflanzen werden, um die Unterstützung in der Patientengemeinschaft zu erhöhen. Bitte beteiligen Sie sich an unseren Bemühungen und teilen Sie unser Toolkit mit Ihren PFIC-Patienten und Familien.

Herzliche Grüße,
Emily Ventura, Melanie Kara und Tara Kearns
Mitbegründer des PFIC Network, Inc.



In Ihrem Hospital Awareness Toolkit

Dieses Toolkit enthält:

(übersetzte Materialien auf Anfrage erhältlich)

- Willkommen zum Gemeinschaftsbrief für Patienten
- Broschüre des PFIC-Netzwerks
- PFIC-Bildungsbroschüre
(digitale Datei auf unserer Webseite verfügbar)

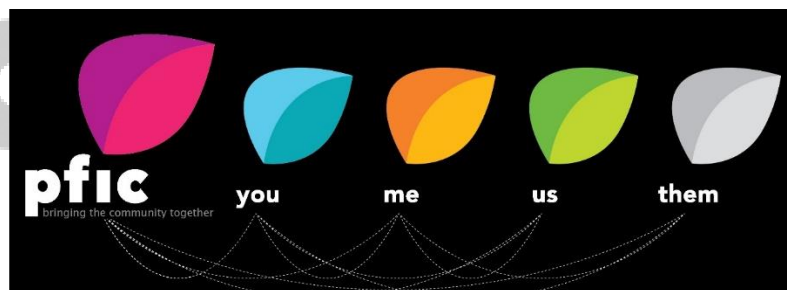
Programme für Ihre Patienten

- Programm zur finanziellen Unterstützung bei PFIC
- Pflegepaket-Programm
- Programm der Gemeinschaftsbeteiligung
- PFIC PALS Kinderclub
- Trauerprogramm
- Psychische Gesundheitsunterstützung für PFIC-Patienten und Familien

Weitere Informationen zu unseren Programmen und zur Teilnahme finden Sie unter www.pfic.org



pfic





Liebe PFIC-Familie,

wenn Sie diesen Brief lesen, haben Sie oder Ihr Angehöriger die Diagnose einer progressiven familiäre intrahepatischen Cholestase (PFIC) erhalten. Möglicherweise fühlen Sie sich traurig, verwirrt, allein, wütend oder besorgt. Wir wissen es, weil auch wir diese Gefühle hatten, als wir eine PFIC-Diagnose bei unseren Kindern erhielten.

Heute schicken wir Ihnen diesen Brief, um Ihnen Folgendes zu sagen: **Sie sind nicht allein.**

Es gibt eine Gemeinschaft von Unterstützern — Patienten und Betreuer — aus allen Teilen der Welt, die diesen Brief erhalten. Sie haben den Kampf, die Unsicherheit, das brennende Verlangen, die Krankheit und sogar in vielen Fällen ...die Triumphe (obwohl man sich diese gerade schwer vorstellen kann). Diese Gemeinschaft versteht Sie, weil sie es selbst erlebt, und ist bereit und gewillt, Sie zu unterstützen.

Derzeit gibt es möglicherweise nicht viele Antworten. Aber bitte vergessen Sie nicht, dass Ihr Krankenteam an Ihrer Seite steht und hart daran arbeitet, die besten Behandlungsoptionen für Sie zu finden und Ihnen dabei zu helfen, die besten und am besten informierten Entscheidungen zu treffen, die Sie zur Verbesserung Ihrer Lebensqualität treffen können.

Unsere Patienten- und Betreuergemeinschaft, das PFIC Network, Inc., ist hier, um Ihnen zu helfen. Besuchen Sie uns unter www.pfic.org. Die Website wurde speziell von PFIC-Familien für PFIC-Familien erstellt.

Werfen Sie einen Blick auf die Registerkarte „vernetzen und unterstützen“, um Möglichkeiten zu finden, sich mit anderen zu verbinden, die Ihre Reise verstehen. Auf der Website, die mit Hilfe von PFIC-Spezialisten aus aller Welt erstellt wurde, die Ihnen dabei helfen wollen, die Diagnose zu lernen und zu verstehen, finden Sie auch Informationen.

Kontaktieren Sie uns, verbinden Sie sich mit uns, lesen Sie über uns, schließen Sie sich uns an; was auch immer Sie tun müssen, um diesen Prozess zu bewältigen. Wir sind für Sie da.

Obwohl wir selten sind, sind wir mächtig. Und gemeinsam werden wir dagegen kämpfen.

Mit Hoffnung,

Emily, Melanie & Tara
Mitbegründerinnen
PFIC Network, Inc.



Das PFIC-Netzwerk ist eine gemeinnützige 501c3-Organisation mit Sitz in den USA, EIN 83-1084501. Wir sind mit Patienten und Familien auf der ganzen Welt verbunden.

Wir danken unseren Spendern, Sponsoren und Partnern für ihre großzügige Unterstützung. Weitere Informationen zu unserer Organisation, unseren Programmen, unserer Gemeinschaft und wie Sie sich beteiligen können, finden Sie auf pfic.org.



Unsere Mission

Das Ziel von PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. ist, das Leben von Patienten und Familien weltweit zu verbessern, die von der progressiven familiären intrahepatischen Cholestasie (PFIC) betroffen sind.

Wir unterstützen Forschungsprogramme, bieten Lehrmaterialien, bringen Familien für die Unterstützung durch Gleichaltrige zusammen und nehmen an Interessenvertretungsmöglichkeiten teil.

Was ist PFIC?

Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) ist eine seltene genetische Störung, von der schätzungsweise einer von 50.000 bis 100.000 Menschen weltweit betroffen ist. PFIC verursacht eine fortschreitende Lebererkrankung, die normalerweise zu Leberversagen führt. Die Krankheit manifestiert sich typischerweise im ersten Lebensjahr und kann mit Gelbsucht, Reizbarkeit, Wachstumsstörungen, Durchfall, Blutungsstörungen und/oder vergrößerter Leber einhergehen. Das Kennzeichen dieser Störung ist schwerer schwächender Pruritus (Juckreiz).

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc. #PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





Die Verbindung zwischen Patienten und Gesundheitswesen herstellen

Programme zur Bereitstellung von Schulung

Wissenslücken erkennen und Informationen für die Gemeinschaft bereitstellen.

- » **PFIC-Schulungsprogramm**
 - Webseite (pfic.org)
 - Informationsbroschüre
- » **PFIC Familienkonferenz**

Programme zur Bereitstellung von Unterstützung durch Gleichaltrige

Bereitstellung von One-on-One-Unterstützung. Regionale Ressourcenlücken identifizieren und gemeinsam Lösungen entwickeln.

- » **Programm zur finanziellen Unterstützung von Patienten**
- » **Mentoring-Programme**
 - Botschafterprogramm für Eltern
 - Botschafterprogramm für Jugendliche
 - PFIC PALS kinderclub
 - PFIC Pflegepaket-Programm
 - Trauerprogramm

Programme zur Teilnahme an Interessenvertretungs- und Sensibilisierungsmöglichkeiten

Bringen Sie die Gemeinschaft zusammen, um Gleichaltrigen, Fachleuten und Aufsichtsbehörden Gehör zu verschaffen.

- » **PFIC-Sensibilisierungsprogramm**
 - Tag der Sensibilisierung für PFIC (5. Oktober)
 - Tag der seltenen Krankheiten (28./29. Februar)
 - Toolkit zur Spendensammlung
 - Fußabdruck in den sozialen Medien
- » **PFIC Advocacy-Programm**
 - Konferenzteilnahme
 - Networking-Möglichkeiten
 - Zusammenarbeit mit lokalen, staatlichen und nationalen politischen Entscheidungsträgern und Regulierungsbehörden zur Förderung der Weiterentwicklung von Forschungs- und Behandlungsmöglichkeiten für PFIC.

Aktivitäten zur Unterstützung der Forschung

Hinarbeiten auf die Erhöhung der Teilnahme an Studien zur Erweiterung der Management- und Behandlungsoptionen für PFIC.

- » **Registrierung der Selbstbeurteilung**
- » **Patienten mit Forschungsmöglichkeiten verbinden**
- » **Literatur für die Patientengemeinschaft verfügbar und zugänglich machen**

Lernen Sie unser Team kennen

Emily Ventura
Geschäftsführer, Mitbegründerin
Kentucky, USA | emily@pfic.org

Vorstand

Walter Perez
Präsident
Alberta, Kanada | walter@pfic.org

Tara Kearns
Vizepräsidentin, Mitbegründerin Maryland,
USA | tara@pfic.org

Hayley Watts
Schatzmeisterin
Kentucky, USA | hayley@pfic.org

Erin Hovey
Sekretärin
Pennsylvania, USA

Charmaine Gravener
Direktorin
New Jersey, USA

Medizinischer Beirat

Dr. Richard Thompson, Dr. med.
Kings College, London

Dr. Ben Shneider, Dr. med.
Texas Children's Hospital

Dr. James Squires Dr. med., M. Sc.
Children's Hospital of Philadelphia

Dr. Laura Bull, Dr. phil.
University of California, San Francisco

Dr. Ronald Sokol, Dr. med., 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



Resource für Patienteninformationen

#PFICawareness #itchingforacure

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



Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) ist ein Sammelbegriff für eine Gruppe seltener genetischer Erkrankungen, die eine fortschreitende Lebererkrankung verursachen und zu Zirrhose und Lebererkrankungen im Endstadium führen können. Wie geht es weiter?

Ähnlich wie Künstler Pinsel und Leinwände aufstellen, wenn sie beginnen, schöne Kunstwerke zu schaffen, wurde dies als erster Schritt erstellt, um sich damit vertraut zu machen, was eine PFIC-Diagnose für Sie bedeutet.

Betrachten Sie dies als Fahrplan zum Verständnis der PFIC-Diagnose und der Terminologie. Dies ist ein Startpunkt zwischen Ihnen und einem starken Unterstützungsnetzwerk.

Was bedeutet PFIC?

Progressiv: mit der Zeit schlimmer werdend

Familiär: hängt mit einer Veränderung in den Genen zusammen

Intrahepatisch: Erkrankung innerhalb der Leber

Cholestase: schlechter Gallenfluss

Es ist wichtig, mit Ihrem Arzt und Spezialisten in Kontakt zu bleiben.

Eine engmaschige Überwachung durch einen Leberspezialisten ist ein wichtiger Bestandteil, um die beste Lebensqualität für den PFIC-Patienten zu erreichen.

Was zu erwarten ist

Diagnostische Tests

- Bluttests: Leberenzyme, GGT und Gallensäuretests können bei der Identifizierung von PFIC hilfreich sein
- Genetische Tests: können mit einer Blutprobe durchgeführt werden und umfassen die Extraktion des DNA-Codes
- Leberbiopsie: ein kleines Stück Lebergewebe wird entnommen und dann unter einem Mikroskop untersucht

Mögliche Manifestationen

Symptome der Cholestase

- Juckreiz
- Gelbsucht (Gelb der Haut oder der Augen)
- Geschwollener Bauch
- Gelber oder brauner Urin
- Acholischer Stuhl (Stuhl, der blass, grau oder weiß ist)
- Blutungen oder leichte Blutergüsse
- Schlechtes Wachstum
- Vitaminmangel

Symptome im Zusammenhang mit Vitaminmangel:

- Vitamin A: kann zu Problemen mit der Sehkraft führen
- Vitamin D: kann zu schlechter Knochenbildung und einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche führen
- Vitamin E: kann zu Gleichgewichtsstörungen sowie Störungen der Kraft und Koordination führen
- Vitamin K: kann zu Blutungsproblemen führen, was besonders bei Blutungen im Gehirn sehr gefährlich sein kann

Merkmale einer weiter fortgeschrittenen Lebererkrankung

PFIC kann bis zum Leberversagen fortschreiten. Wenn sie unbehandelt oder unkontrolliert bleibt, kann das Leberversagen noch früher eintreten.

Es ist wichtig, den Unterschied zwischen Anzeichen einer Cholestase und Anzeichen einer fortgeschrittenen Lebererkrankung zu verstehen.

- Blutergüsse in Verbindung mit einer niedrigen Thrombozytenzahl
- Aszites (Flüssigkeit im Bauchraum)
- Ösophagusvarizen (vergrößerte Venen, die bluten können)
- Vergrößerte Milz
- Portale Hypertension (hoher Blutdruck in den Venen, die Blut zur Leber leiten)

Mögliche Bluttestbefunde mit cholestatischer Lebererkrankung

- Erhöhte Leberenzyme (AST, ALT, Alk Phos)
- Erhöhte Gallensäuren
- Erhöhtes Bilirubin
- Erhöhte Vitaminwerte A, D und E
- Erhöhter PT/INR (aufgrund von vermindertem Vitamin K)

Behandlung

- Genaue Überwachung von Bluttests, Leber-Ultraschall und häufige Termine bei Ihren Hepatologen
- Der Einsatz von Medikamenten ist die erste Verteidigungslinie, aber wenn dies nicht ausreicht, kann eine Operation notwendig sein
- Chirurgische Optionen zielen darauf ab, das Eindringen von Gallensäuren in die Leber zu verhindern. Sie können umfassen:
 - » Partielle externe Gallendiversion
 - » Partielle interne Gallendiversion
 - » Ilealer Ausschluss
- Eine Lebertransplantation kann notwendig sein, wenn die medizinischen und chirurgischen Optionen nicht funktionieren

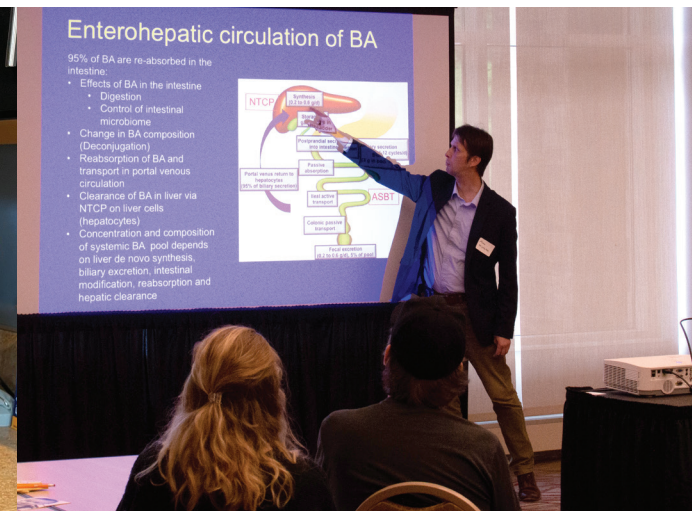
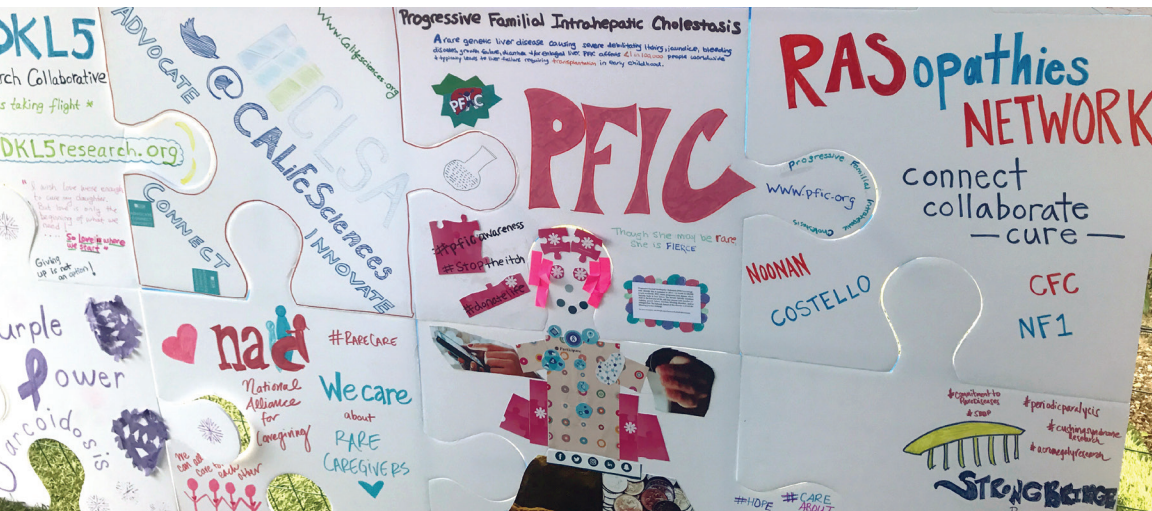
Die PFIC verstehen

Allgemeine Symptome und Überlegungen zur PFIC gelten für alle Untertypen in dieser Tabelle. Diese Tabelle sollte einige der möglichen Unterschiede der einzelnen Diagnosen hervorheben. Bitte beachten Sie, dass der Verlauf der PFIC variabel und einzigartig sein kann. Nicht alle Patienten werden die Krankheit so erleben, wie sie hier beschrieben ist.

Allgemeine Bezeichnung	Proteinmangel	Mutiertes Gen	Pruritus (Juckreiz)	Andere mögliche Manifestationen	GGT Cholestase	Potentielle klinische Ergebnisse, Behandlung und Komplikationen der Behandlung
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> • Extrahepatische Symptome • Durchfall • Kann Pankreatitis haben • Kann Husten haben, Keuchen • Möglicher Hörverlust 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> • Moderate Progressionsrate • Kann zu Zirrhose und Lebererkrankung im Endstadium führen, typischerweise im zweiten oder dritten Lebensjahrzehnt • Hepatische Steatose (Fettveränderung) und Durchfall nach der Transplantation • Extrahepatische Symptome können sich verschlimmern und neue können sich nach einer Lebertransplantation entwickeln • BRIC-Präsentationen wurden erfasst*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> • Mögliche Entwicklung von hepatozellulären Karzinomen und Cholangiokarzinomen (Leberkrebs) • Gallensteine 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> • Mäßige bis schnelle Progression • Der Erfolg der chirurgischen Gallendiversion kann von den spezifischen genetischen Defekten abhängen • Eine Lebertransplantation bei PFIC-2-Patienten kann bei einigen Patienten zu Antikörper-induziertem BSEP-Mangel führen • Potenzial für Retransplantation • BRIC-Präsentationen wurden erfasst*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Mild bis moderat	<ul style="list-style-type: none"> • Verminderte Knochendichte • Mögliche Entwicklung von hepatozellulärem Karzinom und Cholangiokarzinom (Leberkrebs) • Gallensteine 	Erhöhte GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> • Sehr variable Progressionsrate • Medizinisches Management: Diejenigen, die die MDR3-Expression beibehalten, sprechen besser auf Ursodiol an • Eine Gallendiversion ist möglicherweise nicht so effektiv wie bei anderen Formen der Erkrankung • Eine Lebertransplantation ist kurativ • BRIC-Präsentationen wurden erfasst*

* (BRIC) Benigne rezidivierende intrahepatische Cholestase ist eine vorübergehende Präsentation eines bekannten oder unbekanntem Untertyps von PFIC.

Weitere Ressourcen finden Sie unter pfic.org



Bei mir wurde eine PFIC diagnostiziert, aber man kann mir nicht sagen, welcher Typ? Genetische Studien sind im Gange, um zu versuchen, genetische Faktoren zu identifizieren, die zur PFIC beitragen, wenn keine Mutationen in einem der unten aufgeführten Gene gefunden werden. Die Identifizierung dieser Gene ist sehr kompliziert und erfordert modernste genetische Untersuchungen. Ärzte und Wissenschaftler arbeiten daran, mehr Antworten für diese Patienten zu finden.

Einige dieser neuen Gene erscheinen nicht in dieser Version der Tabelle, nämlich LSR und PLECTIN.

Üblicher Name	Proteinmangel	Mutiertes Gen	Pruritus (Juckreiz)	Andere mögliche Manifestationen	GGT Cholestase<	Potenzielle klinische Ergebnisse, Behandlung und Komplikationen der Behandlung
<i>Die folgenden Untertypen sind in der berichteten Literatur äußerst selten (obwohl sie häufiger erkannt werden).</i>						
<i>Diese Informationen basieren auf nur einer Handvoll von Patienten in jeder Gruppe und sollten unter diesem Gesichtspunkt betrachtet werden.</i>						
PFIC 4	TJP2	TJP2	Unklar/variabel	<ul style="list-style-type: none"> Hörverlust Neurologische Symptome Respiratorische Symptome 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Mäßige bis schnelle Progression Einige Berichte über hepatozelluläres Karzinom
PFIC 5	FXR	NR1H4	Unklar/variabel	<ul style="list-style-type: none"> Vitamin-K-unabhängige Koagulopathie Kann BSEP-Mangel nachahmen 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Sehr schnelle Progression Hepatische Steatose nach der Transplantation Sehr selten (Nur acht Fälle berichtet, Stand Dezember 2020).
PFIC Assoziiert mit MYO5B-Defekten	MYO5B	MYO5B	Mild bis moderat	<ul style="list-style-type: none"> Potenzial für angeborene Diarrhöe 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Langsames Fortschreiten Mikrovillus-Einschlusskrankheit (MVID) kann auftreten Lebenslange TPN mit assoziierter MVID Kombinierte Darm-Leber-Transplantation kann Cholestase nach der Transplantation verhindern
	USP53	USP53	Mild bis moderat	<ul style="list-style-type: none"> Hörverlust Herzversagen bei einem Patienten berichtet 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Langsames Fortschreiten Das Alter des Beginns ist variabel Kontinuierliche Nachverfolgung ist für alle Patienten erforderlich Erstmals öffentlich bekannt gemacht bei sieben Patienten im September 2020
	MRP9	ABCC12	Intensiv	<ul style="list-style-type: none"> Intrahepatischer Gallengangsmangel 	Normale GGT Cholestase	<ul style="list-style-type: none"> Langsamer Verlauf Ungewissheit, ob PFIC mit (einer) heterozygoten Mutation in ABCC12 auftritt Nur ein Fall öffentlich bekannt gemacht, Stand März 2021

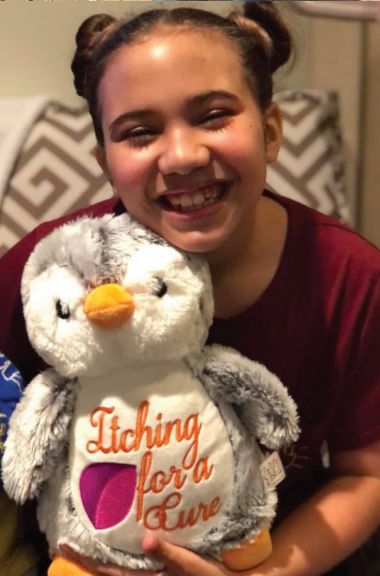
PFIC Begriffsdefinition

ALT und AST: Marker einer Leberschädigung.
Antikörper-induzierter BSEP-Mangel (AIBD): Cholestase, die nach der Transplantation bei einigen PFIC 2-Patienten im Zusammenhang mit der Entwicklung von BSEP-Antikörpern entstehen kann.
Autosom: Ein beliebiges Chromosom, das nicht ein Geschlechtschromosom ist.
Benigne rezidivierende intrahepatische Cholestase (BRIC): Ist eine vorübergehende Präsentation eines bekannten oder unbekanntes Untertyps von PFIC.
Galle: Galle ist eine gelbe Flüssigkeit, die eine Reihe von Verbindungen enthält, darunter Gallensäuren, Phospholipide, Cholesterin und Abfallprodukte des Körpers.
Gallensäure/Gallensalz: Gallensäuren sind Chemikalien, die von der Leber aus Cholesterin hergestellt werden. Bei einem gesunden Menschen werden Gallensäuren von der Leber in den Darm transportiert, wo sie bei der Aufnahme von Fetten, fettlöslichen

Vitaminen und anderen fettlöslichen Nährstoffen helfen. Sie werden dann zurück zur Leber zirkuliert, damit sie wieder verwendet werden können.
Cholestase: Bedeutet schlechter Gallenfluss und Ansammlung von Substanzen in der Leber, die normalerweise aus der Leber in die Galle und dann in den Darm befördert werden.
Cholestatischer Pruritus: Ist das Gefühl von Juckreiz aufgrund einer Lebererkrankung.
Chromosom: Chromosomen sind große Moleküle, die hauptsächlich aus DNA bestehen.
Dominant: Dominante Störungen sind eine einzelne defekte Kopie eines Gens, die zu einer Krankheit führen können. Die Auswirkungen dieser defekten Kopie sind dominant gegenüber der anderen Kopie, die gesund ist.
Familiär: Ursprünglich in Familien beschrieben und mit Veränderungen in Genen verbunden.

Gamma GT (GGT): Ein Leberenzym, das helfen kann, zwischen den verschiedenen Arten von PFIC zu unterscheiden.
Gene: Gene sind kurze Abschnitte eines Chromosoms, die den genetischen Code für vererbte Merkmale enthalten. Einige Merkmale, wie z. B. die Körpergröße, werden von vielen Genen beeinflusst, andere nur von einem einzigen Gen. Menschen haben zwei Kopien für die meisten Gene, einschließlich derjenigen, die mit PFIC assoziiert sind.
Hepatische Steatose: Fettveränderung in der Leber.
Hepatozyten: Leberzellen, die für die Herstellung von Galle verantwortlich sind.
Hepatologe: Ein Arzt, der sich auf Lebererkrankungen spezialisiert hat.
Ikterus: Vergilbung der Haut, des Mundes, der Zunge usw.
Intrahepatisch: Umfasst eine Krankheit in der Leber.

Gelbsucht: Gelbfärbung der Haut.
Leber: Die Leber ist das größte feste Organ im Körper. Sie spielt eine wesentliche Rolle bei vielen verschiedenen Körperfunktionen, wie z. B. der Entfernung von Giftstoffen aus dem Blut oder der Produktion von Proteinen und Biochemikalien (Galle), die für die Verdauung und das Wachstum notwendig sind.
Mikrovillus-Einschlusskrankheit: Eine Krankheit, die durch strukturelle Veränderungen im Dünndarm verursacht wird und in der Regel, aber nicht immer, schwere Durchfälle verursacht.
Mutationen: Eine Veränderung im genetischen Code.
Nachkommen: Das Kind oder die Kinder einer Person.
Progressiv: Tendenz, sich mit der Zeit zu verschlimmern.
Rezessiv: Zwei abnormale Kopien eines Gens, um eine Krankheit zu haben.
Sklerenikterus: Gelbfärbung der Augen.



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/>

