



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



Paciente y proveedor

Programa de divulgación

Hola, proveedores, enfermeras y servicios auxiliares de PFIC.

Está recibiendo esta carta porque su hospital puede diagnosticar y tratar a pacientes con Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva (PFIC).

Somos PFIC Advocacy and Resource Network (PFIC Network, para abreviar), una organización caritativa 501c3 con sede en los Estados Unidos y conectada con pacientes y sus familias en todo el mundo. Nuestra misión es enriquecer las vidas de los pacientes y las familias de PFIC apoyando programas de investigación, proporcionando materiales educativos, emparejando familias para que se brinden apoyo de pares y participando en oportunidades de defensa. Nuestra organización fue fundada por padres de pacientes pediátricos con PFIC. Todos hemos experimentado los altibajos de esta enfermedad y estamos comprometidos a ser agentes de cambio para nuestra pequeña comunidad médica. Juntos, trabajamos con un equipo de padres y pacientes de PFIC muy apasionados y dedicados de todo el mundo, que están trabajando arduamente para hacer que nuestra comunidad de pacientes poco comunes se sienta conectada, y no tan rara.

Necesitamos su ayuda. Cuando diagnosticaron a nuestros hijos, pasaron años antes de que nos conectásemos con otros padres o con cualquier persona que entendiera cómo era vivir y cuidar a alguien con esta rara enfermedad. Esos años sin conexión fueron de aislamiento, y llenos de tristeza y desesperanza. Sabemos que probablemente haya notado los mismos sentimientos entre sus pacientes, y que, muchas veces, le queden pocos recursos para proporcionar. Ahora, el desarrollo de nuestra red y la comunidad de pacientes, junto con su ayuda para compartir nuestra información (folletos, dirección web e información de contacto), ayudará a dar fin al aislamiento que muchas familias sienten al principio de su diagnóstico de PFIC.

El día que encontramos una comunidad de familias, nuestras vidas y perspectivas cambiaron, sabiendo que no estamos solos. Hoy, hay más de 500 personas con las que conectarse y que entienden la vida asociada al PFIC. Estas familias proveen una gran cantidad de conocimientos y perspicacia, y son una gran fuente de apoyo entre pares. ¡Muchas de estas familias de diversas partes del mundo se han acercado para servir como mentores de otros! Nuestro equipo de defensores de pacientes y cuidadores ha estado trabajando arduamente para desarrollar recursos para que las familias de PFIC ayuden a marcar una diferencia en su calidad de vida.

El Día de Concienciación de PFIC es el 5 de octubre de cada año. Esta tradición comenzó en 2019 y ha sido un esfuerzo conjunto. Este año, nuestro hashtag y eslogan del día de concientización de PFIC es **#itchingforacure**. El eslogan fue desarrollado y votado por nuestra comunidad de pacientes. A medida que nos unimos como comunidad para apoyar a quienes tienen prurito, plantaremos semillas que dejarán un impacto en los próximos años. Esta carta de bienvenida es una semilla que esperamos plantar para generar apoyo en la comunidad de pacientes. Únase a nosotros en nuestro esfuerzo y comparta nuestro kit de herramientas con sus pacientes y familias de PFIC.

Un cordial saludo,
Emily Ventura, Melanie Kara y Tara Kearns
Cofundadoras de PFIC Network, Inc.

pfic

En su kit de herramientas de concienciación hospitalaria

Este kit de herramientas contiene:
(materiales traducidos disponibles a pedido)

- Bienvenidos a la carta comunitaria, para pacientes
- Folleto de la red PFIC
- Folleto educativo
(archivo digital disponible en nuestro sitio web)

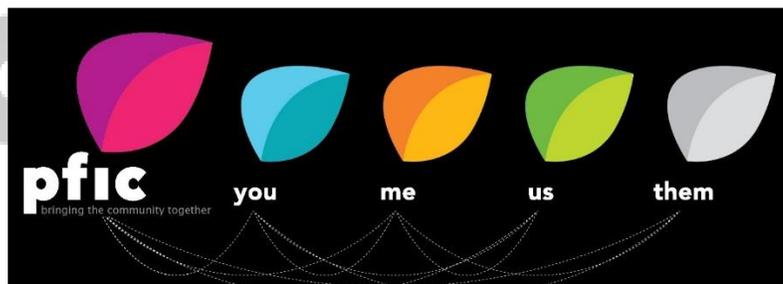
Programas para sus pacientes

- Programa de asistencia financiera de PFIC
- Programa de paquete de cuidados
- Programa de participación comunitaria
- PFIC PALS (club de niños)
- Programa de duelo

Para obtener más información sobre nuestros programas y para postularse, visite www.pfic.org



pfic





Querida familia de PFIC:

Si está leyendo esta carta, usted o su ser querido ha recibido un diagnóstico de Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva (PFIC). Puede sentirse triste, confundido, solo, enojado o preocupado. Lo sabemos porque también sentimos esas cosas cuando recibimos el diagnóstico de PFIC para nuestros hijos.

Hoy compartimos con usted esta carta, para decirle: **no está solo**.

Existe una comunidad de apoyo; pacientes y cuidadores de todas partes del mundo que lo comprenden. Comprenden la lucha, la incertidumbre, el prurito, la enfermedad, e incluso, en muchos casos... los triunfos (aunque usted sienta que son imposibles de imaginar ahora mismo). Esta comunidad lo comprende, porque lo vive, y está lista y dispuesta a apoyarlo.

Es posible que no haya muchas respuestas en este momento. Pero sepa que el equipo de su hospital está a su lado y se esforzará por encontrar las mejores opciones de tratamiento que sea posible, y lo guiará para que tome las mejores y más informadas decisiones para mejorar su calidad de vida.

Nuestra comunidad de pacientes y cuidadores, PFIC Network, Inc., está aquí para ayudar. Visítenos en www.pfic.org. El sitio web fue creado específicamente para familias PFIC, por familias PFIC. Eche un vistazo a la pestaña "Conectar y apoyar" para encontrar formas de conectarse con otras personas que comprenderán su situación. También encontrará educación en el sitio web, creado con la ayuda de especialistas de PFIC de todo el mundo, que desean ayudarlo a aprender y comprender el diagnóstico.

Contáctenos, conéctese con nosotros, lea sobre nosotros, únase a nosotros; todo lo que necesite hacer para superar este proceso. Estamos aquí para usted.

Aunque seamos raros, somos poderosos. Y juntos lucharemos contra esto.

Con esperanza,

Emily, Melanie y Tara
Cofundadoras
PFIC Network, Inc.



Recurso de información para pacientes

#PFICawareness #itchingforacure

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



La colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) es un término general que representa un grupo de enfermedades genéticas raras que causan una enfermedad hepática progresiva y pueden causar cirrosis y enfermedad hepática terminal. Entonces, ¿qué pasa después?

De la misma manera que los artistas organizan sus pinceles y lienzos cuando comienzan a crear hermosas obras de arte, esto se creó como un primer paso para familiarizarse con lo que significa un diagnóstico de la CIFP para usted.

Piense en esto como una hoja de ruta para comprender el diagnóstico y la terminología relacionada a la CIFP. Este es un punto de partida entre usted y una sólida red de apoyo.

¿Qué significa CIFP?

Colestasis: flujo biliar deficiente.

Intrahepática: enfermedad dentro del hígado.

Familiar: relacionado con cambios en los genes.

Progresiva: empeora con el tiempo.

Es importante hacer un seguimiento y estar en contacto con su proveedor y especialista.

El monitoreo cercano por parte de un especialista de hígado es importante para lograr la mejor calidad de vida para el paciente con CIFP.

Qué esperar de las pruebas de diagnóstico

- Análisis de sangre: las pruebas de enzimas hepáticas, GGT (gamma glutamil transpeptidasa) y ácidos biliares pueden ser útiles para identificar la CIFP
- Pruebas genéticas: se pueden realizar con una muestra de sangre e implica la extracción de código del ADN
- Biopsia hepática: se extrae un pequeño trozo de tejido del hígado y luego se lo examina bajo un microscopio

Posibles manifestaciones

Síntomas de colestasis

- Picazón
- Ictericia (piel u ojos amarillos)
- Abdomen hinchado
- Orina amarilla o marrón
- Heces acólicas (heces pálidas, grises o blancas)
- Sangrado o propensión a la formación de hematomas
- Crecimiento deficiente
- Deficiencia de vitaminas.

Síntomas relacionados con la deficiencia de vitaminas:

- Vitamina A: puede provocar problemas de visión
- Vitamina D: puede provocar una formación deficiente de los huesos y un mayor riesgo de fracturas
- Vitamina E: puede provocar problemas de equilibrio, fuerza y coordinación
- Vitamina K: puede provocar problemas de sangrado que pueden ser muy peligrosos, especialmente si se producen en el cerebro

Características de una enfermedad hepática más avanzada

La CIFP puede causar insuficiencia hepática. Si no se trata o no se controla, la insuficiencia hepática puede ocurrir antes.

Es importante comprender la diferencia entre signos de colestasis y signos de enfermedad hepática avanzada.

- Hematomas relacionados con recuentos bajos de plaquetas
- Ascitis (líquido en el abdomen)
- Varices esofágicas (venas dilatadas que pueden sangrar)
- Agrandamiento del bazo
- Hipertensión portal (alta presión arterial en las venas que pasan por el hígado)

Posibles resultados de análisis de sangre con enfermedad hepática colestásica

- Enzimas hepáticas elevadas (AST, ALT, fosfatasa alcalina)
- Ácidos biliares elevados
- Bilirrubina elevada
- Disminución de los niveles de vitamina A, D y E
- Aumento de tiempo de protrombina/razón internacional normalizada (debido a la disminución de vitamina K)

Tratamiento

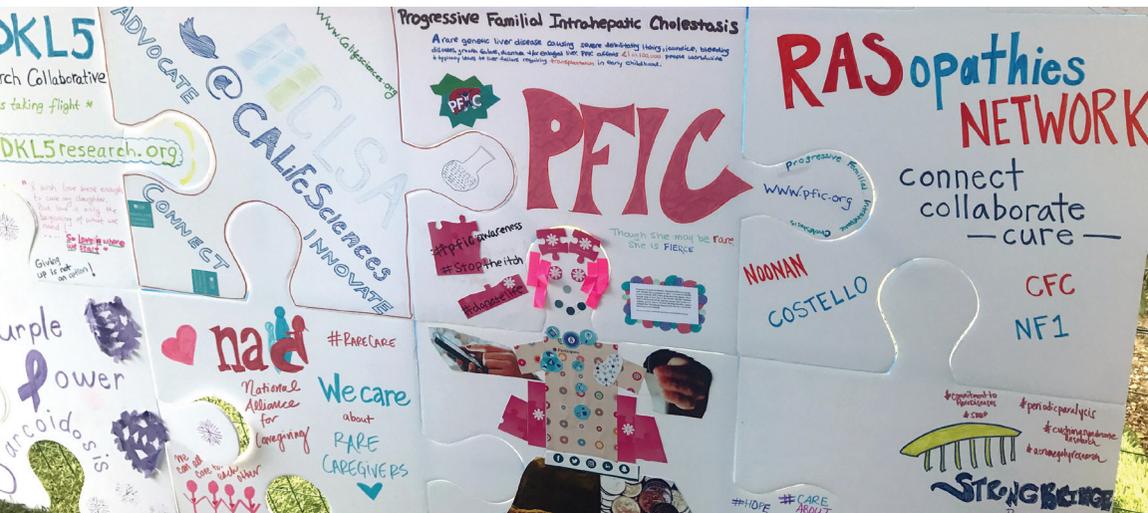
- Observación estrecha de los análisis de sangre, ultrasonido de hígado y citas frecuentes con su hepatólogo/a
- Los medicamentos son la primera línea de defensa, pero es posible que una cirugía sea necesaria si fueran insuficientes
- Las opciones quirúrgicas tienen como objetivo evitar que los ácidos biliares entren al hígado. Pueden incluir:
 - » Derivación biliar externa parcial
 - » Derivación biliar interna parcial
 - » Exclusión ileal
- El trasplante de hígado puede ser necesario si las alternativas médicas y quirúrgicas no funcionan

Entender la CIFP

Los síntomas y consideraciones generales de la CIFP se aplican a todos los subtipos de esta tabla. Esta tabla está destinada a resaltar algunas de las posibles diferencias en cada diagnóstico. Tenga en cuenta que el curso de la CIFP puede ser variable y único, no todos los pacientes experimentarán la enfermedad como se describe.

Nombre común	Deficiencia de proteínas	Gen mutado	Prurito (picação)	Otras posibles manifestaciones	Colestasis GGT	Posibles resultados clínicos, tratamiento y complicaciones del tratamiento
CIFP 1	FIC1	ATP8B1	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Síntomas extrahepáticos Diarrea Puede tener pancreatitis Puede tener tos, sibilancias Puede tener pérdida de audición 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> Tasa de progresión moderada Puede provocar cirrosis y enfermedad hepática terminal, típicamente en la segunda o tercera década de vida Esteatosis hepática postrasplante (cambio grasa) y diarrea Los síntomas extrahepáticos pueden empeorar y pueden aparecer otros después del trasplante de hígado Se han registrado presentaciones CIBR*
CIFP 2	BSEP	ABCB11	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Posibilidad de desarrollar carcinoma hepatocelular y colangiocarcinoma (cáncer de hígado) Cálculos biliares 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> Progresión de moderada a rápida El éxito de la derivación biliar quirúrgica puede depender de los defectos genéticos específicos El trasplante de hígado en pacientes con CIFP 2 puede causar una la deficiencia en BSEP (bomba exportadora de sales biliares) inducida por anticuerpos en algunas personas Posibilidad de retrasplante Se han registrado presentaciones CIBR*
CIFP 3	MDR3	ABCB4	Suave a moderado	<ul style="list-style-type: none"> Densidad ósea reducida Potencial de desarrollar hepatocarcinoma celular y colangiocarcinoma (cáncer de hígado) Cálculos biliares 	Colestasis GGT elevada	<ul style="list-style-type: none"> Tasa de progresión altamente variable Manejo médico: aquellos que retienen expresión MDR3 (resistencia a un gran número de fármacos) responden mejor al ursodiol La derivación biliar puede no ser tan eficaz como en otras formas de enfermedad El trasplante de hígado es curativo Se han registrado presentaciones CIBR*

* Colestasis intrahepática benigna recurrente (CIBR) es una presentación transitoria de un subtipo conocido o desconocido de CIFP.



Me diagnosticaron CIFP, pero no pueden decirme de qué tipo. Se están realizando estudios genéticos para tratar de identificar los factores genéticos que contribuyen a la CIFP cuando no se encuentran mutaciones en ninguno de los genes enumerados a continuación. La identificación de estos genes es muy complicada y requiere investigaciones genéticas de vanguardia. Los médicos y científicos están trabajando para encontrar más respuestas para estos pacientes.

Algunos de estos nuevos genes no aparecen en esta versión de la tabla, a saber, *LSR* y *PLECTIN*.

Nombre común	Deficiencia de proteínas	Gen mutado	Prurito (picazón)	Otras posibles manifestaciones	Colestasis GGT	Posibles resultados clínicos, tratamiento y complicaciones del tratamiento
<i>Los siguientes subtipos son extremadamente raros en la literatura publicada (aunque se comienzan a reconocer más).</i>						
<i>Esta información se basa solo en un puñado de pacientes de cada grupo y debe considerarse con eso en mente.</i>						
CIFP 4	TJP2 (ausencia de la proteína de unión 2)	<i>TJP2</i>	Poco claro/variable	<ul style="list-style-type: none"> • Pérdida auditiva • Síntomas neurológicos • Síntomas respiratorios 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión moderada a rápida • Algunos informes de carcinoma hepatocelular
CIFP 5	FXR (receptor X farnesoide)	<i>NR1H4</i>	Poco claro/variable	<ul style="list-style-type: none"> • Coagulopatía independiente de la vitamina K • Puede simular la deficiencia de BSEP 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión muy rápida • Esteatosis hepática postrasplante • Muy raras (solo se informaron ocho casos a diciembre de 2020).
CIFP asociado con defectos MYO5B	MYO5B (miosina Vb)	<i>MYO5B</i>	Leve a moderado	<ul style="list-style-type: none"> • Posibilidad de diarrea congénita 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión lenta • Enfermedad de inclusión microvellositaria (EIMV) puede experimentarse • La nutrición parenteral total (NPT) de por vida con EIMV asociado • Los trasplantes combinados de hígado de intestino pueden prevenir la colestasis postrasplante
	USP53 (peptidasa específica de ubiquitina 53)	<i>USP53</i>	Leve a moderado	<ul style="list-style-type: none"> • Pérdida auditiva • Se informó insuficiencia cardíaca en un paciente 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión lenta • La edad de inicio es variable • Es necesario un seguimiento continuo para todos los pacientes • Publicado por primera vez en siete pacientes, en septiembre de 2020
	MRP9 (proteína de resistencia a un gran número de fármacos)	<i>ABCC12</i>	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> • Escasez de vías biliares intrahepáticas 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión lenta • Incertidumbre sobre si la CIFP ocurre con (una) mutación heterocigótica en <i>ABCC12</i> • Solo un caso publicado al mes de marzo de 2021

Definición de términos CIFP

ALT y AST: marcadores de daño hepático.

Deficiencia de BSEP inducida por anticuerpos (AIBD, por sus siglas en inglés): colestasis que puede desarrollarse después del trasplante en algunos pacientes con CIFP 2 relacionada con el desarrollo de anticuerpos BSEP.

Autosoma: cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual.

Colestasis intrahepática benigna recurrente (CIBR): es una presentación transitoria de un subtipo conocido o desconocido de CIFP.

Bilis: la bilis es un líquido amarillo que contiene una serie de compuestos que incluyen ácidos biliares, fosfolípidos, colesterol y productos de desecho del cuerpo.

Ácido biliar/sal biliar: los ácidos biliares son sustancias químicas que produce el hígado a partir del colesterol. En un individuo sano,

los ácidos biliares se transportan desde el hígado hasta los intestinos, donde ayudan a absorber grasas, vitaminas liposolubles y otros nutrientes liposolubles. Luego se devuelven al hígado para que puedan reutilizarse.

Colestasis: significa flujo de bilis deficiente y acumulación de sustancias en el hígado que normalmente serían transportadas desde el hígado a la bilis y luego a los intestinos.

Prurito colestásico: es la sensación de picazón causada por una enfermedad hepática.

Cromosoma: los cromosomas son moléculas grandes que consisten principalmente en ADN.

Dominante: los trastornos dominantes son una única copia defectuosa de un gen que puede provocar una enfermedad. El impacto de esa copia defectuosa es dominante sobre la otra copia que está sana.

Familiar: descrito originalmente en familias y relacionado con cambios en los genes.

Gamma GT (GGT): tipo de enzima hepática que puede ayudar a distinguir entre los tipos de CIFP.

Genes: los genes son partes cortas de un cromosoma que contienen el código genético de las características hereditarias. Algunas características, como la estatura, están influenciadas por muchos genes y otras por un solo gen. Los seres humanos tienen dos copias para la mayoría de los genes, incluidos los asociados con la CIFP.

Esteatosis hepática: cambio de grasa en el hígado.

Hepatocitos: células del hígado, responsables de producir bilis.

Hepatólogo: médico que se especializa en enfermedades del hígado.

Ictericia: coloración amarillenta de la piel, boca, lengua, etc.

Intrahepático: implica enfermedad dentro del hígado.

Ictericia: coloración amarillenta de la piel.

Hígado: el hígado es el órgano sólido más grande del cuerpo. Desempeña un papel esencial en muchas funciones corporales diferentes, como la eliminación de sustancias tóxicas de la sangre o la producción de proteínas y bioquímicos (bilis) que son necesarios para la digestión y el crecimiento.

Enfermedad de inclusión microvellositaria: enfermedad generada por cambios estructurales en el intestino delgado generalmente, pero no siempre, que causa diarrea severa.

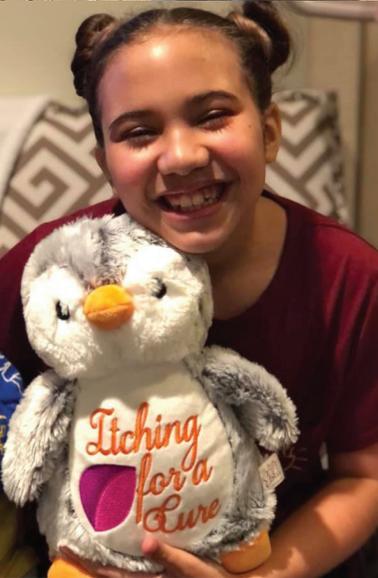
Mutaciones: un cambio en el código genético.

Descendencia: hijo o hijos de una persona.

Progresivo: tiende a empeorar con el tiempo.

Recesivo: dos copias anormales de un gen para tener una enfermedad.

Ictericia esclerótica: coloración amarillenta de los ojos.

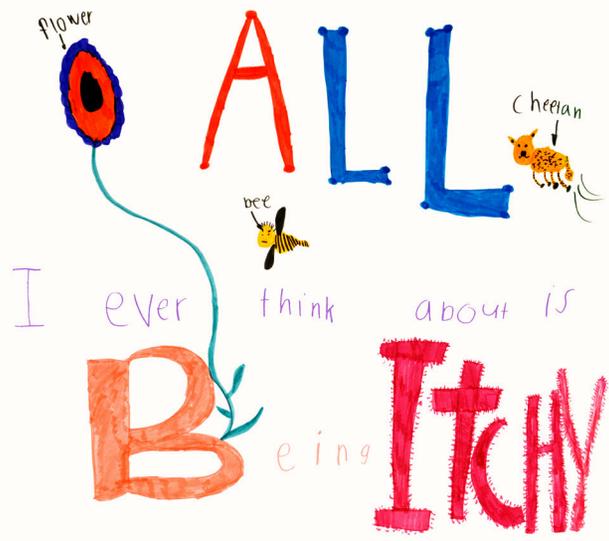


pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

[f](#) [t](#) [i](#)





PFIC Network es una organización benéfica 501c3 con sede en los Estados Unidos, EIN 83-1084501. Estamos conectados con pacientes y familias de todo el mundo.

Agradecemos cálidamente a nuestros donantes, patrocinadores y socios por su generoso apoyo. Para obtener más información sobre nuestra organización, nuestros programas, nuestra comunidad y cómo participar, visite pfic.org.



Nuestra misión

El objetivo de PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. es mejorar la vida de los pacientes y familias de todo el mundo afectados por la Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva, PFIC.

Apoyamos programas de investigación, proporcionamos materiales educativos, reunimos familias para el apoyo de pares y participamos en oportunidades de promoción.

¿Qué es PFIC?

La Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva (PFIC) es un trastorno genético raro que se estima que afecta a una de cada 50,000 a 100,000 personas en todo el mundo. La PFIC causa una enfermedad hepática progresiva, que generalmente conduce a insuficiencia hepática. La enfermedad generalmente se manifiesta en el primer año de vida y puede presentarse con ictericia, irritabilidad, retraso del crecimiento, diarrea, trastornos hemorrágicos y/o agrandamiento del hígado. La característica distintiva de este trastorno es el prurito debilitante severo (picazón).

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc.

#PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





Conectando los puntos entre los pacientes y la atención médica

Programas para brindar educación

Identificar las brechas de conocimiento y poner la información a disposición de la comunidad.

- » Programa de educación PFIC
 - Sitio web (pfic.org)
 - Folleto informativo
- » Conferencia de la familia PFIC

Programas para brindar apoyo entre pares

Brindar apoyo uno a uno. Identificar las brechas de recursos regionales y trabajar juntos para crear soluciones.

- » Programa de asistencia financiera para pacientes
- » Programas de tutoría
 - Programa de Padres embajadores
 - Programa Embajadores adolescentes
 - PFIC PALS (club de niños)
 - Programa de paquete de cuidados
 - Programa de duelo

Programas para participar en la promoción y oportunidades de concientización

Unir a la comunidad para hacer oír nuestra voz a nuestros pares, profesionales y organismos reguladores.

- » Programa de concientización de PFIC
 - Día de concientización sobre PFIC (5 de octubre)
 - Día de apoyo a las enfermedades raras (28/29 de febrero)
 - Kits de herramientas de recaudación de fondos
 - Presencia en redes sociales
- » Programa de promoción de PFIC
 - Participación en conferencias
 - Oportunidades para establecer una red de contactos
 - Colaborar con los responsables políticos y reguladores locales, estatales y nacionales para promover el avance de la investigación y las opciones de tratamiento de la PFIC.

Actividades de apoyo a la investigación

Trabajar para aumentar la participación en estudios para mejorar las opciones de gestión y tratamiento para PFIC.

- » Registro de autoinforme
- » Conectar a los pacientes con oportunidades de investigación
- » Hacer que la literatura esté disponible y accesible a la comunidad de pacientes

Conozca a nuestro equipo

Emily Ventura

Directora Ejecutiva, cofundadora Kentucky, Estados Unidos | emily@pfic.org

Junta Directiva

Walter Perez

Presidente
Alberta, Canadá | walter@pfic.org

Tara Kearns

Vicepresidenta, cofundadora
Maryland, Estados Unidos | tara@pfic.org

Hayley Watts

Tesorera
Kentucky, Estados Unidos | hayley@pfic.org

Erin Hovey

Secretaria
Pennsylvania, USA

Charmaine Gravener

Directora
New Jersey, USA

Junta Asesora Médica

Dr. Richard Thompson, M.D.
Kings College, Londres

Dr. Ben Shneider, MD

Texas Children's Hospital

Dr. James Squires M.D., M.S.
Children's Hospital of Philadelphia

Dr. Laura Bull, Ph.D.

Universidad de 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/>

