



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 e Prestador

Programa de divulgação

Olá, prestadores, enfermeiros e serviços auxiliares da PFIC.

Está a receber esta carta porque o seu hospital pode diagnosticar e tratar pacientes com Colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC).

Somos a PFIC Advocacy and Resource Network (PFIC Network para abreviar), uma organização de caridade 501c3 com sede nos Estados Unidos e ligada a pacientes e às suas famílias em todo o mundo. A nossa missão é enriquecer a vida dos pacientes e familiares da PFIC apoiando programas de pesquisa, fornecendo materiais educativos, combinando famílias para apoio de pares e participando em oportunidades de defesa. A nossa organização foi fundada por pais de pacientes pediátricos com PFIC. Todos nós passamos pelos altos e baixos desta doença e estamos comprometidos em ser agentes de mudança para a nossa pequena comunidade médica. Juntos, trabalhamos ao lado de uma equipa de pais e pacientes PFIC muito apaixonados e dedicados de todo o mundo que estão a trabalhar arduamente para fazer com que a nossa comunidade de pacientes raros se sintam ligados, e não tão rara.

Precisamos da sua ajuda. Quando os nossos filhos foram diagnosticados, demorou anos até que nos ligássemos a outros pais ou a qualquer pessoa que entendesse como era viver e cuidar de alguém com esta doença rara. Aqueles anos sem ligação foram isolantes e cheios de tristeza e falta de esperança. Sabemos que, provavelmente, já viu os mesmos sentimentos entre os seus pacientes e, muitas vezes, tem poucos recursos para oferecer. Agora, com o desenvolvimento da nossa rede e da comunidade de pacientes, juntamente com a sua ajuda na partilha das nossas informações (brochuras, endereço na web e informações de contacto), ajudará a acabar com o isolamento que muitas famílias sentem no início do seu diagnóstico de PFIC.

No dia em que encontrámos uma comunidade de famílias, as nossas vidas e perspectivas mudaram, sabendo que não estamos sozinhos. Hoje, existem mais de 500 pessoas para se ligar que entendem essa vida PFIC. Estas famílias são uma riqueza de conhecimento e visão, e uma tremenda fonte de apoio de colegas - muitas destas famílias de várias partes do mundo mudaram-se para servir como mentoras para outras pessoas! A nossa equipa de defensores de pacientes e cuidadores tem trabalhado arduamente para desenvolver recursos para as famílias PFIC ajudarem a fazer a diferença na sua qualidade de vida.

O Dia da Sensibilização PFIC é 5 de outubro de cada ano. Esta tradição começou em 2019 e tem sido um esforço popular. Este ano, a nossa hashtag e slogan do dia de Sensibilização PFIC é **#itchingforacure**. O slogan foi desenvolvido e votado pela nossa comunidade de pacientes. À medida que nos reunimos como uma comunidade para apoiar aqueles que têm comichão, plantaremos sementes que deixarão um impacto nos próximos anos. Esta carta de boas-vindas é uma semente que esperamos plantar para aumentar o apoio na comunidade de pacientes. Junte-se a nós no nosso esforço e partilhe o nosso kit de ferramentas com os seus pacientes e familiares PFIC.

Atenciosamente,
Emily Ventura, Melanie Kara e Tara Kearns
Co-fundadores da PFIC Network, Inc.

No seu kit de ferramentas de sensibilização hospitalar

Este kit de ferramentas contém:

(materiais traduzidos disponíveis mediante pedido)

- Bem-vindo à carta da comunidade, para pacientes
- Folheto da Rede PFIC
- Folheto educacional (ficheiro digital disponível no nosso site)

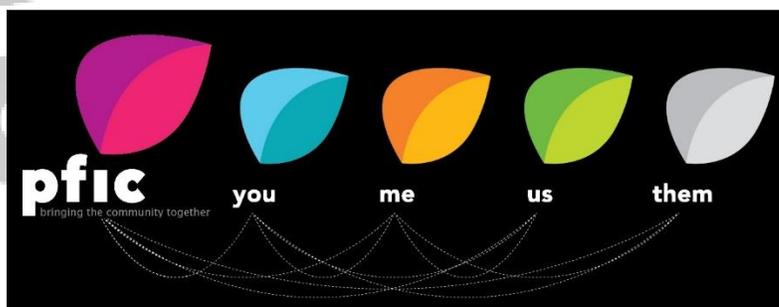
Programas para os seus pacientes

- Programa de Assistência Financeira PFIC
- Programa de Pacote de Cuidados
- Programa de Envolvimento Comunitário
- PFIC PALS (clube infantil)
- Programa de Luto
- Apoio à saúde mental para pacientes e familiares de PFIC

Para obter mais informações sobre os nossos programas e para se inscrever: visite www.pfic.org



pfic





Cara família PFIC,

Se está a ler esta carta, você ou seu ente querido recebeu um diagnóstico de Colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC). Pode estar a sentir-se triste, confuso, sozinho, com raiva ou preocupado. Sabemos porque sentimos essas coisas também, quando recebemos um diagnóstico de PFIC para os nossos filhos.

Hoje partilhamos esta carta consigo para lhe dizer: **não está sozinho**.

Existe uma comunidade de apoio - pacientes e cuidadores - de todas as partes do mundo, que conseguem. Eles obtêm a luta, a incerteza, a comichão, a doença e até em muitos casos ... os triunfos (mesmo que pareça impossível imaginar agora). Esta comunidade entende isso porque vivem-no e estão prontos e dispostos a apoiá-lo.

Pode não haver muitas respostas agora. Mas, por favor, saiba que a equipa do seu hospital está ao seu lado e trabalhará muito para encontrar as melhores opções de tratamento que puderem e ajudar a orientá-lo na direção de tomar as melhores e mais informadas decisões possíveis para melhorar a sua qualidade de vida.

A nossa comunidade de pacientes e cuidadores, a PFIC Network, Inc. está aqui para ajudar. Visite-nos em www.pfic.org. O site foi criado especificamente para famílias PFIC, por famílias PFIC.

Dê uma olhada na guia "Connect & Support" para encontrar maneiras de se conectar com outras pessoas que entenderão sua jornada. Também encontrará educação no site, criado com a ajuda de especialistas PFIC de todo o mundo, que querem ajudá-lo a aprender e compreender o diagnóstico.

Entre em contacto connosco, ligue-se a nós, leia sobre nós, junte-se a nós; tudo o que precisa de fazer para ajudar neste processo. Estamos aqui para si.

Embora possamos ser raros, somos poderosos. E juntos, vamos lutar contra isso.

Com esperança,

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



Recurso de Informação do Paciente

#PFICawareness #itchingforacure

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



Colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) é um termo geral que representa um grupo de doenças genéticas raras que causam uma doença hepática progressiva e podem levar à cirrose e doença hepática em estágio terminal. Então, o que acontece a seguir?

Assim como os artistas preparam pincéis e telas ao começar a criar belas obras de arte, isso foi criado como um primeiro passo para familiarizar-se com o que um diagnóstico de PFIC significa para você.

Pense nisso como um roteiro para a compreensão do diagnóstico e da terminologia PFIC. Este é um ponto de partida entre você e uma forte rede de suporte.

O que significa PFIC?

Progressivo: piorando com o tempo

Familiar: relacionado à mudança nos genes

Intra-hepático: doença no fígado

Colestase: fluxo biliar insuficiente

É importante fazer o acompanhamento e manter o contato com seu médico e especialista. O monitoramento rigoroso por um especialista em fígado é uma parte importante para alcançar a melhor qualidade de vida para o paciente com PFIC.

O que esperar

teste de diagnóstico

- Exames de sangue: Enzimas hepáticas, GGT e bile testes de ácido podem ser úteis na identificação de PFIC
- Teste genético: pode ser feito com amostra de sangue e envolve a extração de código de DNA
- Biópsia do fígado: um pequeno pedaço de tecido do fígado é extraído e, em seguida, examinado sob um microscópio

Possíveis sintomas de

manifestação de colestase

- Coceira
- Icterícia (amarelo da pele ou olhos)
- Abdômen inchado
- Urina amarela ou marrom
- Fezes acólicas (fezes que são claras, cinzas ou brancas)
- Sangramento ou hematomas fáceis
- Baixo crescimento
- Deficiências de vitaminas

Sintomas relacionados às deficiências de vitaminas:

- Vitamina A: pode causar problemas de visão
- Vitamina D: pode causar má formação óssea e aumentar o risco de ossos quebrados
- Vitamina E: pode levar a problemas de equilíbrio, força e coordenação

- Vitamina K: pode levar a problemas de sangramento, o que pode ser muito perigoso, especialmente se ocorrer sangramento no cérebro

Características da doença hepática mais avançada

PFIC pode progredir para insuficiência hepática. Se não for tratada ou administrada, a insuficiência hepática pode ocorrer mais cedo.

É importante compreender a diferença entre os sinais de colestase e os sinais de doença hepática avançada.

- Hematomas relacionados à baixa contagem de plaquetas
- Ascite (fluido no abdômen)
- Varizes esofágicas (veias dilatadas que podem sangrar)
- Baço aumentado
- Hipertensão portal (pressão alta nas veias que conduzem ao fígado)

Possíveis resultados de exames de sangue com doença hepática colestatia

- Enzimas hepáticas elevadas (AST, ALT, Alk Phos)
- Ácidos biliares elevados
- Bilirrubina elevada
- Diminuição dos níveis de vitamina A, D e E
- Aumento de PT / INR (devido à diminuição da vitamina K)

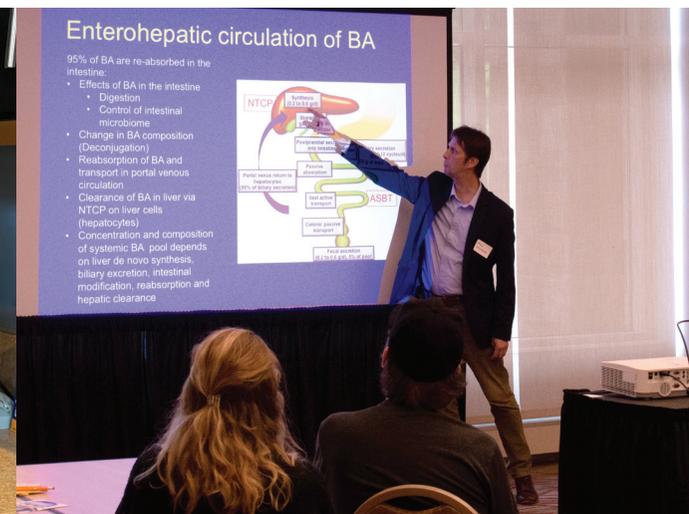
Tratamento

- Monitoramento rigoroso de exames de sangue, ultrassom de fígado e consultas frequentes com seus hepatologistas
- Usar medicamentos é a primeira linha de defesa, mas, se for insuficiente, pode ser necessária cirurgia
- As opções cirúrgicas visam a evitar que os ácidos biliares entrem no fígado. Eles podem incluir:
 - » Desvio biliar externo parcial
 - » Desvio biliar interno parcial
 - » Exclusão ileal
- Pode ser necessário transplante de fígado se as opções medicinais e cirúrgicas não funcionarem

Sintomas gerais e considerações para PFIC se aplicam a todos os subtipos nesta tabela. Esta tabela tem como objetivo destacar algumas das diferenças potenciais em cada diagnóstico. Observe que o curso da PFIC pode ser variável e único, nem todos os pacientes terão a doença conforme descrito.

Nome comum	Deficiência de proteína	Gene Mutante	Prurido (coceira)	Outras manifestações potenciais	Colestase GGT	Resultados clínicos potenciais, tratamento e complicações do tratamento
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Sintomas extra-hepáticos Diarreia Pode haver pancreatite Pode haver tosse, chiado no peito Pode haver perda auditiva 	Colestase GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> Taxa moderada de progressão Pode levar à cirrose e estágio final de doença hepática tipicamente na segunda ou terceira década de vida Esteatose hepática pós-transplante (alteração gordurosa) e diarreia Os sintomas extra-hepáticos podem piorar e novos podem se desenvolver após o transplante de fígado Apresentações BRIC foram registradas*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Potencial de desenvolvimento de carcinoma hepatocelular e colangiocarcinoma (câncer de fígado) Cálculos biliares 	Colestase GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> Progressão moderada a rápida O sucesso do desvio biliar cirúrgico pode depender de defeitos genéticos específicos O transplante de fígado em pacientes com PFIC 2 pode levar à deficiência de BSEP induzida por anticorpos em algumas pessoas Potencial para retransplante Apresentações BRIC foram registradas*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Suave a moderado	<ul style="list-style-type: none"> Densidade óssea reduzida Potencial de desenvolvimento de carcinoma hepatocelular e colangiocarcinoma (câncer de fígado) Cálculos biliares 	Colestase GGT elevada	<ul style="list-style-type: none"> Taxa de progressão altamente variável Tratamento médico: aqueles que retêm a expressão do MDR3 respondem melhor ao ursodiol O desvio biliar pode não ser tão eficaz como em outras formas de doença O transplante de fígado é curativo Apresentações BRIC foram registradas*

* (BRIC) A colestase intra-hepática recorrente benigna é uma apresentação transitória de um subtipo conhecido ou desconhecido de PFIC.



Fui diagnosticado com PFIC, mas eles não podem me dizer que tipo? Estudos genéticos estão em andamento para tentar identificar os fatores genéticos que contribuem para o PFIC quando mutações não são encontradas em nenhum dos genes listados abaixo. A identificação desses genes é muito complicada e requer investigações genéticas de ponta. Médicos e cientistas estão trabalhando para encontrar mais respostas para esses pacientes.

Alguns desses novos genes não aparecem nesta versão da tabela, nomeadamente *LSR* e *PLECTIN*.

Nome Comum	Deficiência de proteína	Gene Mutante	Pruritus (itch)	Outras manifestações potenciais	Colestase GGT	Resultados clínicos potenciais, tratamento e complicações do tratamento
------------	-------------------------	--------------	-----------------	---------------------------------	---------------	---

Os seguintes subtipos são extremamente raros na literatura relatada (embora sejam mais reconhecidos).

Essas informações são baseadas em apenas alguns pacientes em cada grupo e devem ser vistas com isso em mente.

PFIC 4	TJP2	<i>TJP2</i>	Não claro/variável	<ul style="list-style-type: none"> Perda de audição Sintomas neurológicos Sintomas respiratórios 	Colestase GGT Normal	<ul style="list-style-type: none"> Progressão moderada a rápida Alguns relatos de carcinoma hepatocelular
PFIC 5	FXR	<i>NR1H4</i>	Não claro/variável	<ul style="list-style-type: none"> Independente de vitamina K coagulopatia Pode mimetizar deficiência de BSEP 	Colestase GGT Normal	<ul style="list-style-type: none"> Progressão muito rápida Esteatose hepática pós-transplante Muito raro (apenas oito casos relatados até dezembro de 2020).
PFIC Associado a defeitos MYO5B	MYO5B	<i>MYO5B</i>	Leve a moderado	<ul style="list-style-type: none"> Potencial para diarreia congênita 	Colestase GGT Normal	<ul style="list-style-type: none"> Progressão lenta Doença de inclusão de MicroVillus (MVID) pode ser experimentada NPT vitalícia com MVID associado Transplantes combinados de intestino e fígado podem prevenir colestase pós-transplante
	USP53	<i>USP53</i>	Leve a moderado	<ul style="list-style-type: none"> Perda auditiva Insuficiência cardíaca relatada em um paciente 	Colestase GGT Normal	<ul style="list-style-type: none"> Progressão lenta Idade de início é variável Acompanhamento contínuo é necessário para todos os pacientes Publicado pela primeira vez em sete pacientes, em setembro de 2020
	MRP9	<i>ABCC12</i>	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Escassez intra-hepática do ducto biliar 	Colestase GGT Normal	<ul style="list-style-type: none"> Progressão lenta Incerteza se PFIC ocorre com (uma) mutação heterozigótica em <i>ABCC12</i> Apenas um caso publicado até março de 2021

Definição dos termos de PFIC

ALT e AST: Marcadores de lesão hepática.

Deficiência de BSEP induzida por anticorpos (AIBD): colestase que pode se desenvolver após o transplante em alguns pacientes PFIC 2 relacionada ao desenvolvimento de anticorpos BSEP.

Autosoma: Qualquer cromossomo que não seja um cromossomo sexual.

Colestase intra-hepática recorrente benigna (BRIC):

É uma apresentação transitória de um subtipo conhecido ou desconhecido de PFIC.

Bile: A bile é um fluido amarelo que contém vários compostos, incluindo ácidos biliares, fosfolípidos, colesterol e resíduos do corpo.

Ácido biliar/sal biliar: Os ácidos biliares são substâncias químicas produzidas pelo fígado a partir do colesterol. Em um indivíduo saudável, os ácidos biliares são transportados do fígado para os intestinos, onde

ajudam a absorver gorduras, vitaminas solúveis em gordura e outros nutrientes solúveis em gordura. Eles são então circulados de volta para o fígado para que possam ser reutilizados.

Colestase: Significa fluxo de bile deficiente e acúmulo de substâncias no fígado que normalmente seriam transportadas do fígado para a bile e depois para os intestinos.

Prurido colestático: É a sensação de coceira devido a doença hepática.

Cromossoma: Os cromossomos são moléculas grandes que consistem principalmente de DNA.

Dominante: Os distúrbios dominantes são uma única cópia defeituosa de um gene que pode levar à doença. O impacto dessa cópia defeituosa é dominante sobre a outra cópia íntegra.

Familiar: Descrito originalmente em famílias e relacionado a mudanças nos genes.

Gamma GT (GGT): Tipo de enzima hepática que pode ajudar a distinguir entre os tipos de PFIC.

Genes: Genes são partes curtas de um cromossomo que contém o código genético para características hereditárias. Algumas características, como a altura, são influenciadas por muitos genes e outras apenas por um único gene. Os humanos possuem duas cópias para a maioria dos genes, incluindo aqueles associados ao PFIC.

Esteatose hepática: Alteração gordurosa no fígado.

Hepatócitos: Células do fígado, responsáveis pela produção da bile.

Hepatologista: Um médico especialista em doenças hepáticas.

Icterícia: Amarelamento da pele, boca, língua, etc.

Intra-hepática: Envolve doença no fígado.

Icterícia: Amarelamento da pele.

Fígado: O fígado é o maior órgão sólido do corpo. Ele desempenha um papel essencial em muitas funções corporais diferentes, como remover substâncias tóxicas do sangue ou produzir proteínas e compostos bioquímicos (bile) que são necessários para a digestão e o crescimento.

Doença de inclusão de microvilosidades: Uma doença causada por mudanças estruturais no intestino delgado geralmente, mas nem sempre, causando diarreia grave.

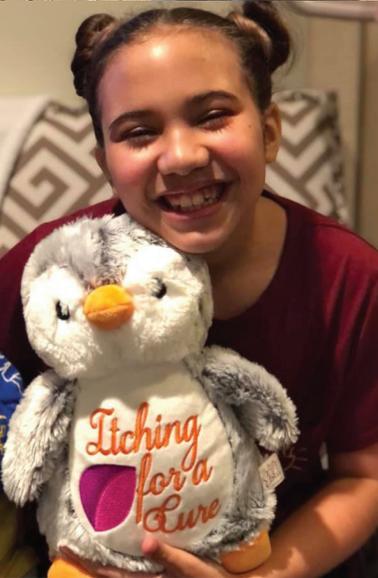
Mutações: Uma mudança no código genético.

Descendentes: Filho ou filhos de uma pessoa.

Progressivo: Tende a piorar com o tempo.

Recessivo: Duas cópias anormais de um gene que causam a doença.

Esclerol Incterus: Olhos amarelados.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

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





A Rede PFIC é uma organização de caridade 501c3 com sede nos Estados Unidos, EIN 83-1084501. Estamos ligados a pacientes e famílias em todo o mundo.

Agradecemos gentilmente aos nossos dadores, patrocinadores e parceiros pelo seu generoso apoio. Para obter mais informações sobre a nossa organização, os nossos programas, a nossa comunidade e como se envolver, visite pfic.org.



A nossa missão

O objetivo da PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. é melhorar as vidas de pacientes e famílias em todo o mundo afetados por colestase intra-hepática familiar progressiva, PFIC.

Apoiamos programas de pesquisa, fornecemos materiais educacionais, combinamos famílias para apoio de pares e participamos de oportunidades de defesa.

O que é PFIC?

A colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) é uma doença genética rara que se estima que afete uma em cada 50.000 a 100.000 pessoas em todo o mundo. A PFIC causa doença hepática progressiva, que normalmente leva à insuficiência hepática. A doença geralmente manifesta-se no primeiro ano de vida e pode manifestar-se com icterícia, irritabilidade, deficiência de crescimento, diarreia, distúrbios hemorrágicos e/ou aumento do fígado. A característica marcante deste distúrbio é o prurido (comichão) debilitante grave.

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc.

#PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





A ligar os pontos entre os pacientes e os cuidados de saúde

Programas para fornecer educação

Identificar lacunas de conhecimento e gerar informações disponíveis para a comunidade.

» Programa de Educação PFIC

- Site (pfic.org)
- Folheto Informativo

» Conferência da Família PFIC

Programas para fornecer suporte de pares

Fornecer suporte individual. Identificar lacunas de recursos de base regional e trabalhar em conjunto para criar soluções.

» Programa de Assistência Financeira ao Paciente

» Programas de mentoria

- Programa de Embaixador dos Pais
- Programa de embaixador adolescente
- PFIC PALS
- Programa de pacote de cuidados
- Programa de Luto

Programas para participar de Advocacia e Oportunidades de Sensibilização

Unir a comunidade para que a nossa voz seja ouvida por pares, profissionais e órgãos reguladores.

» Programa de Sensibilização PFIC

- Dia de Sensibilização PFIC (5 de outubro)
- Dia de Apoio às Doenças Raras (28/29 de fevereiro)
- Kits de ferramentas para arrecadação de fundos
- Pegada de redes sociais

» Programa de Advocacia PFIC

- Participação na Conferência
- Oportunidades de networking
- Envolver-se com reguladores e legisladores locais, estaduais e nacionais para promover o avanço das opções de pesquisa e tratamento de PFIC.

Atividades de Apoio à Pesquisa

Trabalhar no sentido de aumentar a participação em estudos para promover opções de manuseio e tratamento para PFIC.

» Registo de auto-relato

- » Ligar pacientes a oportunidades de pesquisa
- » Tornar a literatura disponível e acessível para a comunidade de pacientes

Conheça a nossa equipa

Emily Ventura

Diretor Executivo, Cofundador
Kentucky, EUA | emily@pfic.org

Conselho Administrativo

Walter Perez

Presidente
Alberta, Canadá | walter@pfic.org

Tara Kearns

Vice-presidente, cofundador
Maryland, EUA | tara@pfic.org

Hayley Watts

Tesoureiro
Kentucky, EUA | hayley@pfic.org

Charmaine Gravener

Diretor
New Jersey, USA

Erin Hovey

Secretária
Pennsylvania, USA

Conselho Consultivo Médico

Dr. Richard Thompson, MD

Kings College, Londres

Dr. Ben Shneider, MD

Hospital Infantil do Texas

Dr. James Squires MD, MS

Hospital Infantil da Filadélfia

Dr. Laura Bull, Ph.D.

Universidade da Califórnia, São Francisco

Dr. Ronald Sokol, MD, FAASLD

Hospital Infantil 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/>

