

# Informatiebron voor patiënten

#PFICbewustzijn #itchingforacure

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



# Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC) is een algemene term die een groep zeldzame, genetische aandoeningen vertegenwoordigt die een progressieve leverziekte veroorzaken en kunnen leiden tot cirrose en acuut leverfalen. Dus wat gebeurt er daarna?

Net zoals kunstenaars penselen en doeken opzetten wanneer ze beginnen met het maken van prachtige kunstwerken, is dit opgezet als een eerste stap om vertrouwd te raken met wat een PFIC-diagnose voor u betekent.

Zie dit als een routekaart om de PFIC-diagnose en -terminologie te begrijpen. Dit is een startpunt tussen u en een sterk ondersteunend netwerk.

## Wat betekent PFIC?

Progressief: na verloop van tijd erger wordend  
Familiair: gerelateerd aan verandering in genen  
Intrahepatisch: ziekte in de lever  
Cholestase: slechte galstroom

Het is belangrijk om uw zorgverlener en specialist op de hoogte te blijven houden en contact met hen te houden. Nauwgezette controle door een leverspecialist is een belangrijk onderdeel van het bereiken van de beste kwaliteit van leven voor de PFIC-patiënt.

## Wat te verwachten

### Diagnostische tests

- Bloedtesten: Leverenzymen, GGT en gal zuurgraadtesten kunnen nuttig zijn bij het identificeren van PFIC
- Genetisch testen: kan met een bloedmonster en omvat het extraheren van code uit DNA
- Leverbiopsie: een klein stukje leverweefsel wordt geëxtraheerd en vervolgens onder een microscoop onderzocht

## Mogelijke verschijnselen

### Symptomen van cholestase

- Jeuk
- Geelzucht (gele huid of ogen)
- Opgezwollen buik
- Gele of bruine urine
- Acholische ontlasting (ontlasting die bleek, grijs of wit is)
- Bloeden of gemakkelijk blauwe plekken krijgen
- Slechte groei
- Vitaminetekorten:

### Symptomen gerelateerd aan vitaminetekorten:

- Vitamine A: kan leiden tot problemen met het gezichtsvermogen
- Vitamine D: kan leiden tot slechte botvorming en een verhoogd risico op botbreuken
- Vitamine E: kan leiden tot problemen met het evenwicht, kracht en coördinatie

- Vitamine K: kan leiden tot bloedingsproblemen, wat vooral erg gevaarlijk kan zijn als er een bloeding in de hersenen optreedt

## Kenmerken van een meer gevorderde leverziekte

PFIC kan leiden tot leverfalen. Indien onbehandeld of ongecontroleerd, kan leverfalen eerder optreden. Het is belangrijk om het verschil te begrijpen tussen symptomen van cholestase en symptomen van gevorderde leverziekte.

- Blauwe plekken gerelateerd aan een laag aantal bloedplaatjes
- Ascites (vocht in de buik)
- Slokdarm varices (vergroete aderen die kunnen bloeden)
- Vergrote milt
- Portale hypertensie (hoge bloeddruk in de aderen die naar de lever leiden)

## Mogelijke resultaten van bloedonderzoek bij cholestatische leverziekte

- Verhoogde leverenzymwaarden (AST, ALT, Alk Phos)
- Verhoogde galzuren
- Verhoogde bilirubine
- Verlaagde vitamineniveaus A, D en E
- Verhoogde PT/INR (vanwege verlaagde vitamine K)

## Behandeling

- Nauwlettende controle van bloedonderzoeken, lever echografie en regelmatige afspraken met uw hepatologen
- Het gebruik van medicijnen is de eerste verdedigingslinie, maar indien onvoldoende kan operatie nodig zijn
- Chirurgische opties zijn bedoeld om te voorkomen dat galzuren de lever binnenkomen. Voorbeelden zijn:
  - » Gedeeltelijke externe galomleiding
  - » Gedeeltelijke interne galomleiding
  - » Uitsluiting van de milt
- Levertransplantatie kan nodig zijn als medische en chirurgische opties niet werken

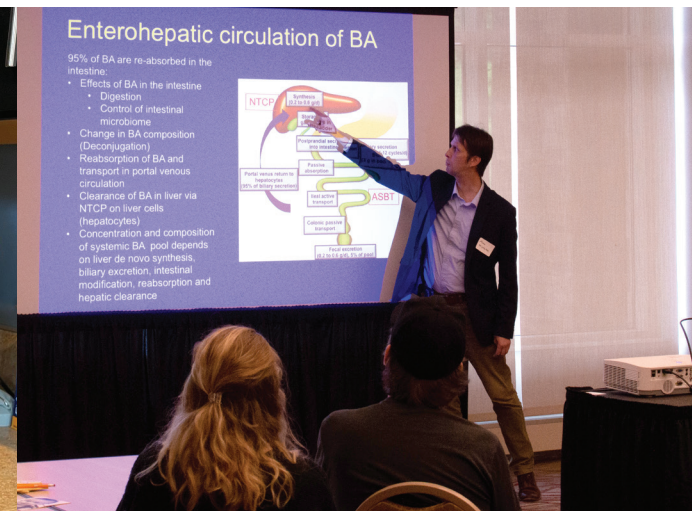
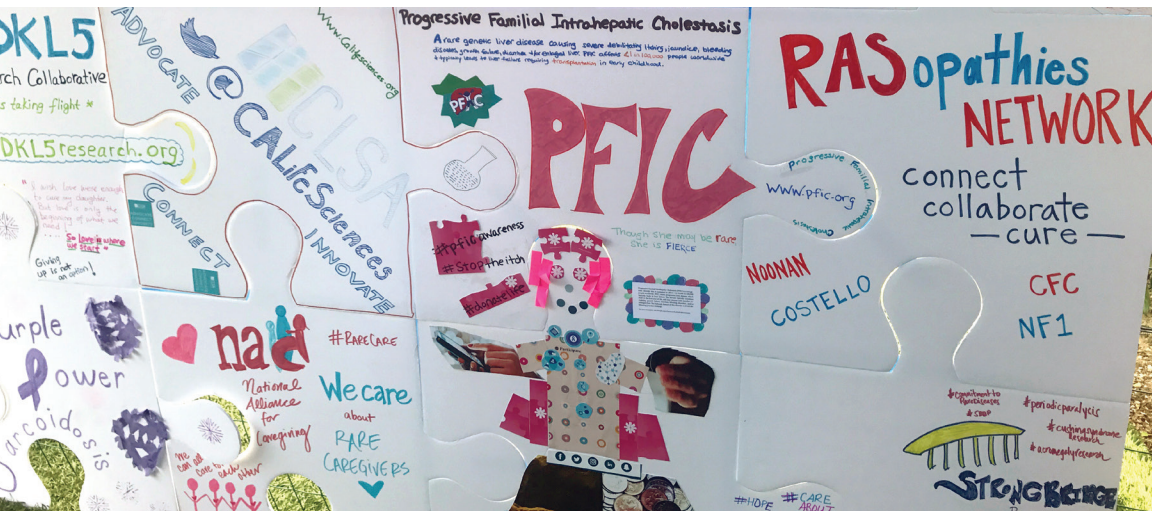
## PFIC begrijpen

Algemene symptomen en overwegingen voor PFIC zijn van toepassing op alle subtypen in deze tabel.

Deze tabel is bedoeld om een aantal van de mogelijke verschillen in elke diagnose te benadrukken. Houd er rekening mee dat het verloop van PFIC variabel en uniek kan zijn; niet alle patiënten zullen de ziekte ervaren zoals deze wordt beschreven.

Algemene naam:	Eiwittekort	Gemuteerd gen	Pruritus (jeuk)	Andere mogelijke verschijnselen	GGT-cholestase	Mogelijke klinische resultaten, behandeling en complicaties van de behandeling
<b>PFIC 1</b>	FIC1	ATP8B1	Intens	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Extrahepatische symptomen</li> <li>• Diarree</li> <li>• Kan pancreatitis hebben</li> <li>• Kan hoesten, piepende ademhaling hebben</li> <li>• Kan gehoorverlies hebben</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Matige progressiesnelheid</li> <li>• Kan leiden tot cirrose en acuut leverfalen, meestal in de tweede of derde levensdecennium</li> <li>• Leversteatose na transplantatie (vetverandering) en diarree</li> <li>• Extrahepatische symptomen kunnen verergeren en nieuwe kunnen zich ontwikkelen na levertransplantatie</li> <li>• BRIC-presentaties zijn geregistreerd*</li> </ul>
<b>PFIC 2</b>	BSEP	ABCB11	Intens	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kan zich verder ontwikkelen heptocellulair carcinoom en cholangiocarcinoom (leverkanker)</li> <li>• Galstenen</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Matige tot snelle progressie</li> <li>• Succes van chirurgische galomleiding kan afhangen van de specifieke genetische defecten</li> <li>• Levertransplantatie bij PFIC 2-patiënten kan leiden tot antilichamen-geïnduceerde BSEP-deficiëntie bij sommigen</li> <li>• Potentieel voor hertransplantatie</li> <li>• BRIC-presentaties zijn geregistreerd*</li> </ul>
<b>PFIC 3</b>	MDR3	ABCB4	Mild tot matig	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verminderde botdichtheid</li> <li>• Potentieel voor het ontwikkelen van hepato-cellulair carcinoom en cholan-giocarcinoom (leverkanker)</li> <li>• Galstenen</li> </ul>	Verhoogde GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Zeer variabele progressiesnelheid</li> <li>• Medische behandeling: degenen die MDR3-expressie behouden reageren beter op ursodiol</li> <li>• Galomleiding is mogelijk niet zo effectief zoals bij andere ziektevormen</li> <li>• Levertransplantatie is curatief</li> <li>• BRIC-presentaties zijn geregistreerd*</li> </ul>

\* (BRIC) Goedaardige terugkerende intrahepatische cholestase is een voorbijgaand verschijnsel van een bekend of onbekend subtype van PFIC.



**Ik ben gediagnosticeerd met PFIC, maar ze kunnen me niet vertellen welk type?** Er lopen genetische studies om te proberen genetische factoren te identificeren die bijdragen aan PFIC, wanneer mutaties niet worden gevonden in een van de hieronder vermelde genen. Identificatie van deze genen is erg ingewikkeld en vereist geavanceerd genetisch onderzoek. Artsen en wetenschappers werken aan het vinden van meer antwoorden voor deze patiënten.

Sommige van deze nieuwe genen verschijnen niet op deze versie van de tabel, namelijk *LSR* en *PLECTIN*.

Gemeenschappelijke naam	Eiwittekort	Gemuteerde gen	Pruritus (jeuk)	Andere mogelijke verschijnselen	GGT-cholestase	Mogelijke klinische resultaten, behandeling en complicaties van de behandeling
<i>De volgende subtypen zijn buitengewoon zeldzaam in de gerapporteerde literatuur (hoewel ze vaker worden gezien).</i>				<i>Deze informatie is gebaseerd op slechts een handvol patiënten in elke groep en moet met dat in gedachten worden bekeken.</i>		
<b>PFIC 4</b>	TJP2	<i>TJP2</i>	Onduidelijk/variabel	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gehoorverlies</li> <li>Neurologische symptomen</li> <li>Ademhalings symptomen</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>Matige tot snelle progressie</li> <li>Enkele meldingen van hepatocellulair carcinoom</li> </ul>
<b>PFIC 5</b>	FXR	<i>NR1H4</i>	Onduidelijk/variabel	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vitamine K onafhankelijk coagulopathie</li> <li>Kan BSEP-tekort nabootsen</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>Zeer snelle progressie</li> <li>Leversteatose na transplantatie</li> <li>Zeer zeldzaam (slechts acht gevallen gemeld per december 2020).</li> </ul>
<b>PFIC Geassocieerd met MYO5B-defecten</b>	MYO5B	<i>MYO5B</i>	Mild tot matig	<ul style="list-style-type: none"> <li>Mogelijk aangeboren diarree</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>Trage progressie</li> <li>MicroVillus Inclusion Disease (MVID) kan worden ervaren</li> <li>Levenslange TPN met geassocieerde MVID</li> <li>Gecombineerde darm-levertransplantaties kunnen cholestase na transplantatie voorkomen</li> </ul>
	USP53	<i>USP53</i>	Mild tot matig	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gehoorverlies</li> <li>Hartfalen gemeld bij één patiënt</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>Langzame progressie</li> <li>Leeftijd bij aanvang is variabel</li> <li>Voortgezette follow-up is nodig voor alle patiënten</li> <li>Voor het eerst gepubliceerd bij zeven patiënten, in september 2020</li> </ul>
	MRP9	<i>ABCC12</i>	Intens	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gebrek aan intrahepatische galwegen</li> </ul>	Normale GGT-cholestase	<ul style="list-style-type: none"> <li>Trage progressie</li> <li>Onzekerheid over of PFIC optreedt bij (één) heterozygote mutatie in <i>ABCC12</i></li> <li>Slechts één geval gepubliceerd in maart 2021</li> </ul>

**PFIC-definitie van termen ALT en AST:** Kenmerken van leverbeschadiging.

**Door antilichamen geïnduceerde BSEP-deficiëntie (AIBD):** cholestase die zich na transplantatie kan ontwikkelen bij sommige PFIC 2-patiënten vanwege de ontwikkeling van BSEP-antilichamen.

**Autosoom:** Elk chromosoom dat geen geslachtschromosoom is.

**Goedaardige terugkerende intrahepatische cholestase (BRIC):** Is een voorbijgaande manifestatie van een bekend of onbekend subtype van PFIC.

**Gal:** Gal is een gele vloeistof die een aantal verbindingen bevat, waaronder galzuren, fosfolipiden, cholesterol en afvalproducten van het lichaam.

**Galzuur/galzout:** Galzuren zijn chemicaliën die door de lever worden gemaakt uit cholesterol. Bij een gezond individu worden galzuren vanuit de lever naar de darmen getransporteerd waar ze helpen bij de opname

van vetten, in vet oplosbare vitamines en andere in vet oplosbare voedingsstoffen. Ze worden vervolgens teruggevoerd naar de lever, zodat ze opnieuw kunnen worden gebruikt.

**Cholestase:** Betekent een slechte galdoorstroming en ophoping van stoffen in de lever die normaal vanuit de lever naar de gal en vervolgens naar de darmen zouden moeten worden afgevoerd.

**Cholestatische pruritus:** Is het gevoel van jeuk als gevolg van een leverziekte.

**Chromosoom:** Chromosomen zijn grote moleculen die voornamelijk uit DNA bestaan.

**Dominant:** Dominante aandoeningen zijn een enkele beschadigde kopie van een gen dat tot ziekte kan leiden. De impact van die defecte kopie is dominant over de andere kopie die gezond is.

**Familiaal:** Oorspronkelijk beschreven in families en gerelateerd aan veranderingen in genen.

**Gamma-GT (GGT):** Een type lever enzym dat kan helpen onderscheid te maken tussen de soorten PFIC.

**Genen:** Genen zijn korte delen van een chromosoom die de genetische code voor erfelijke eigenschappen bevatten. Sommige kenmerken, zoals lengte, worden beïnvloed door vele genen, en sommige slechts door één enkel gen. Mensen hebben twee kopieën voor de meeste genen, inclusief die geassocieerd met PFIC.

**Leversteatose:** Vervetting in de lever.

**Hepatocyten:** Levercellen verantwoordelijk voor het maken van gal.

**Hepatoloog:** Een arts die gespecialiseerd is in leverziekte.

**Icterus:** Geelverkleuring van de huid, mond, tong, enz.

**Intrahepatisch:** Betreft ziekte in de lever.

**Geelzucht:** Geelverkleuring van de huid.

**Lever:** De lever is het grootste massieve orgaan in het lichaam. Het speelt een essentiële rol in veel verschillende lichaamsfuncties, zoals het verwijderen van giftige stoffen uit het bloed, of het produceren van eiwitten en biochemicaliën (gal) die nodig zijn voor de spijsvertering en groei.

**Microvillus-insluitingsziekte:** Een ziekte veroorzaakt door structurele veranderingen in de dunne darm, meestal, maar niet altijd, met ernstige diarree tot gevolg.

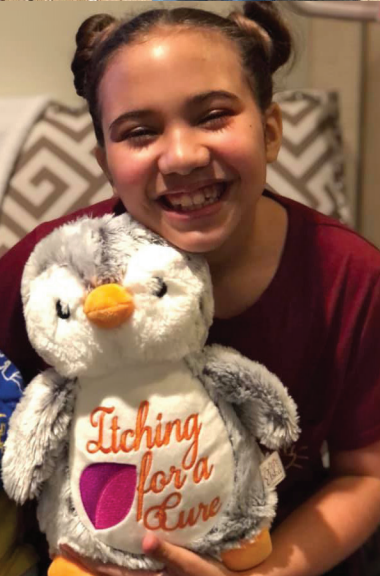
**Mutaties:** Een verandering in de genetische code.

**Nakomelingen:** Het kind of de kinderen van een persoon.

**Progressief:** Neiging om in de loop van de tijd erger te worden.

**Recessief:** Twee abnormale kopieën van een ziektedragend gen.

**Sclerale Icterus:** Geelverkleuring van de ogen.



[pfic.org](http://pfic.org)

#PFICawareness  
#itchingforacure

