

**Kontakt:**

**Sascha Müller, Brunswick Group**  
Tel. +49 (0) 174 - 881 2967  
Alynlam@brunswickgroup.com



**Pressemitteilung**

**Akute hepatische Porphyrie:  
Dank weltweiter Aufmerksamkeit zur schnelleren Diagnose und Therapie**

- *Die Internationale Porphyria Awareness Week (IPAW) vom 2.-9. April will dazu beitragen, die seltene Erkrankung bekannter zu machen, damit Diagnosen schneller gestellt und Herausforderungen der Patientinnen und Patienten besser verstanden werden –*
- *Die Film-Dokumentation „Two of Me: Living with Porphyria“ gibt Porphyrie-Patientinnen und Patienten eine Stimme und porträtiert ihren Umgang mit der Erkrankung –*
- *Akute hepatische Porphyrien (AHP) sind eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen, die mit einem diffusen und breiten Spektrum an teils schweren Symptomen einhergehen –*

München/Berlin – 4. April 2022 – "Das Leben mit AHP kann sich manchmal so anfühlen, als gäbe es zwei Versionen von mir - mein energiegeladenes, lebhaftes Ich und den Schatten meiner selbst, zu dem ich werde, wenn ich AHP-Attacken und -Symptome erlebe; der Schmerz ist alles verzehrend.“ Mit diesen Worten beschreibt Ania Kalinowska, Porphyrie-Patientin aus England, das Leben mit akuter hepatischer Porphyrie. Ania ist eine von sieben Patientinnen und Patienten, die in der Dokumentation „Two of Me: Living with Porphyria“ (zu deutsch etwa „Meine zwei Ichs. Leben mit Porphyrie“) über ihren persönlichen Umgang mit der seltenen, häufig viele Jahre lang undiagnostizierten Erkrankung berichten. Der Dokumentarfilm unter der Regie der preisgekrönten Filmemacherin Cynthia Lowen soll das Bewusstsein für AHP und die Hindernisse, die einer rechtzeitigen und genauen Diagnose im Wege stehen, schärfen. Der 25-minütige Dokumentarfilm ist aktuell in englischer Sprache unter [porphyria.com](http://porphyria.com) aufrufbar und wird Anfang Mai 2022 auch mit deutschen Untertiteln unter [lebenmitporphyrie.de](http://lebenmitporphyrie.de) verfügbar sein.

Die akute hepatische Porphyrie (AHP) ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung und wirkt sich bei Betroffenen durch quälende, potenziell lebensbedrohliche Attacken und auch chronische Symptome aus, die den Alltag und die Lebensqualität der Patientinnen und Patienten signifikant beeinträchtigen. Zwar sind schwere, unerklärliche Bauchschmerzen das häufigste Symptom der AHP, doch unterscheiden sich die konkreten Symptome bei den Patientinnen und Patienten stark voneinander. Weitere Symptome der AHP können Übelkeit, Müdigkeit, Angstzustände,

Depressionen und Schmerzen in den Gliedmaßen, im Rücken oder im Brustkorb sein, die auch zwischen den Attacken auftreten können.

"Neben den verheerenden körperlichen Folgen der AHP hat sie auch tiefgreifende psychologische Konsequenzen, die sich auf jeden Bereich des Lebens eines Menschen auswirken können - von Beziehungen über die Karriere bis hin zu Träumen und Hoffnungen. Denjenigen, die nicht diagnostiziert werden, kann vorgeworfen werden, dass sie ihre Schmerzen übertreiben oder es wird ihnen sogar gesagt, dass sie sich ihre Symptome nur einbilden", sagt Sabine von Wegerer, Vorsitzende der Patientenselbsthilfegruppe Berliner Leberring.

Da die AHP selten ist und ihre teils unspezifischen Symptome denen häufiger auftretenden Erkrankungen ähneln, sind Fehldiagnosen, die zu unnötigen Behandlungen, Operationen oder Eingriffen führen können, nicht unwahrscheinlich. „Die größte Schwierigkeit liegt darin, dass ein Arzt nicht sofort an diese seltene Erkrankung denkt“, so von Wegerer.

### **Internationale Porphyrrie Awareness-Woche will aufklären und Zeit bis zur korrekten Diagnose verringern**

Tatsächlich kann es bis zu 15 Jahre dauern bis Betroffene eine korrekte Diagnose erhalten. Doch eine frühe und richtige Diagnose ist entscheidend, um den Patientinnen und Patienten eine effektive Therapie anbieten zu können. Die Aufmerksamkeit für dieses seltene Krankheitsbild zu erhöhen, ist deshalb eines der zentralen Anliegen der *International Porphyria Awareness Week*, die von Patientenverbänden und engagierten Ärztinnen und Ärzten weltweit vom 2. bis 9. April 2022 veranstaltet wird. Die von Alnylam Pharmaceuticals produzierte Filmdokumentation „*Two of Me*“ unterstützt dieses Anliegen, um auf die Erkrankung und die Geschichten dahinter aufmerksam zu machen.

„Wir bei Alnylam sind von den Geschichten dieser Menschen so inspiriert und schließen uns ihrer unerschütterlichen Entschlossenheit an, eine bessere Welt für die nächste Generation von Menschen mit AHP zu schaffen“, sagte Tiffany Patrick, Head of Global Patient Advocacy and Engagement bei Alnylam. "Wir sind den starken Frauen und Männern, die an *Two of Me: Living with Porphyria* teilgenommen haben, sehr dankbar, dass sie ihre Geschichten auf so intime und zutiefst menschliche Weise geteilt haben."

Betroffene und ihre Angehörigen in Deutschland finden Hilfestellung und Beratung unter anderem bei der Patientenvereinigung [Berliner Leberring e.V.](http://BerlinerLeberring.e.V.) sowie auf der Patientenwebsite [lebenmitporphyrie.de](http://lebenmitporphyrie.de).

### **Über die akute hepatische Porphyrie (AHP)**

Akute hepatische Porphyrie (AHP) bezeichnet eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen mit potenziell lebensbedrohlichen Attacken sowie erheblichen langfristigen Komplikationen, die bei manchen Patientinnen und Patienten mit chronischen Manifestationen einhergehen, die zu Einschränkungen der Funktionsfähigkeit im Alltag und der Lebensqualität führen. AHP umfasst vier Typen, von denen jeder mit einem bestimmten Enzymdefekt in der Häm-Biosynthese in der Leber assoziiert ist: Akute intermittierende Porphyrie (AIP), Hereditäre Koproporphyrrie (HCP), Porphyria variegata (VP), ALA-Dehydratase-Mangel-Porphyrrie (ADP).

Jeder AHP-Typ basiert auf einem genetischen Defekt, der zu einem Mangel an bestimmten, für die Bildung von Häm in der Leber notwendigen Enzymen führt. In der Folge kommt es zu einer Ansammlung toxischer Mengen an Porphyrinvorläufern und Porphyrinen im Körper.

AHP trifft überproportional häufig Frauen im arbeits- und gebärfähigen Alter. Die Symptome der AHP sind sehr unterschiedlich, was eine korrekte Diagnose erschwert. Sie treten in der Regel im Alter von 18 - 45 Jahren auf und wirken sich erheblich auf die Lebensqualität aus, wie z. B. auf die Arbeitsfähigkeit und die Möglichkeit, am gesellschaftlichen Leben teilzunehmen. Starke Bauchschmerzen ungeklärter Ursache sind das häufigste Symptom, das von Schmerzen in den Gliedmaßen, im Rücken oder Brustkorb, Übelkeit, Erbrechen, Verwirrung, Angst, Krampfanfällen, Gliederschwäche, Verstopfung, Durchfall oder dunklem oder rötlich verfärbtem Urin begleitet werden kann. AHP ist potenziell lebensbedrohlich, weil es während der Attacken zu einer Lähmung und einem Atemstillstand kommen kann. Die unspezifischen Anzeichen und Symptome von AHP führen häufig zu Fehldiagnosen von anderen häufiger auftretenden Erkrankungen wie virale Gastroenteritis, Reizdarmsyndrom (RDS), Entzugssymptomatik, Appendizitis, psychiatrische Erkrankungen, Psychose, Guillain-Barré-Syndrom oder Blinddarmentzündung. Aus diesem Grund kann es vorkommen, dass Patientinnen und Patienten mit AHP bis zu 15 Jahre lang auf eine gesicherte Diagnose warten. Darüber hinaus können langfristige Komplikationen und Begleiterkrankungen von AHP Hypertonie, chronische Nieren- oder Lebererkrankung, einschließlich hepatozelluläres Karzinom (Leberkrebs), umfassen.

### **Über Alnylam Pharmaceuticals**

Alnylam (Nasdaq: ALNY) nimmt eine Führungsrolle bei der Übertragung der RNA-Interferenz (RNAi) auf eine ganze Klasse neuer innovativer Medikamente ein, die das Potenzial haben, das Leben von Menschen mit seltenen genetischen oder kardiometabolischen Erkrankungen, infektiösen Lebererkrankungen oder Erkrankungen des zentralen Nervensystems (ZNS)/der Augen entscheidend zu verändern. RNAi-Therapeutika basieren auf wissenschaftlicher Forschung, die im Jahr 2006 mit dem Nobelpreis ausgezeichnet wurde, und bieten einen leistungsfähigen, klinisch validierten Ansatz für die Behandlung einer großen Bandbreite von schwerwiegenden und stark beeinträchtigenden Erkrankungen. Alnylam wurde im Jahr 2002 gegründet und verfolgt die ambitionierte Vision, wissenschaftlich Mögliches mit einer leistungsfähigen Plattform von RNAi-Therapeutika zu realisieren. Die kommerziellen RNAi-Therapeutika von Alnylam sind ONPATTRO® (Patisiran), GIVLAARI® (Givosiran), OXLUMO® (Lumasiran) sowie Leqvio® (Inclisiran), das von Alnylams Partner Novartis entwickelt und vermarktet wird. Alnylam besitzt eine umfassende Pipeline von Prüfpräparaten, zu denen sechs Produktkandidaten in der späten Entwicklungsphase gehören. Alnylam arbeitet mit seiner "Alnylam P<sup>5</sup>x25"-Strategie an der Bereitstellung von transformativen Medikamenten zum Wohl von Patientinnen und Patienten weltweit, die an seltenen oder auch häufigen Erkrankungen leiden. Durch nachhaltige Innovation und außergewöhnliche finanzielle Leistungsfähigkeit hat das Unternehmen ein führendes Biotech-Profil aufgebaut. Der Hauptgeschäftssitz von Alnylam befindet sich in Cambridge, MA (USA).