



Cómo hablar con su médico



PFIC VOICES[®]

Progressive Familial
Intrahepatic Cholestasis

Creado en asociación con PFIC Network





Acerca de esta guía

Esta guía se creó con aportes de familias que viven con colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP). Puede ayudarle a prepararse para sus citas médicas o las de un ser querido y a elaborar un plan.

Muchos médicos no tienen experiencia en el tratamiento de la CIFP. Los hepatólogos (médicos especializados en el hígado) y los gastroenterólogos (médicos especializados en enfermedades digestivas) pueden ser sus mejores fuentes de información. Aprender sobre la CIFP y saber qué preguntas hacer puede servirle para ayudarse a sí mismo o a su hijo.

Cómo hablar con su médico sobre la CIFP

La colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) comprende una gama de manifestaciones de enfermedades hepáticas hereditarias raras que puede tener un efecto devastador en los pacientes y sus familias. Puede provocar picazón intensa (prurito), retraso en el crecimiento e insuficiencia hepática.

La picazón puede ser tan intensa que los niños y bebés pueden rascarse hasta atravesar la piel.¹ Muchos pacientes recurren a la cirugía, incluido el trasplante de hígado, para aliviar la picazón.^{2,3} La picazón también puede causar pérdida del sueño, disminución de la capacidad para prestar atención y disminución del rendimiento escolar.¹

Signos y síntomas de la CIFP

- Picazón intensa (prurito)¹
- Coloración amarilla de la piel (ictericia)¹
- Problemas para absorber grasas y vitaminas liposolubles (vitaminas A, D, E y K)¹
- Problemas con el flujo biliar que pueden provocar insuficiencia hepática⁴

Generalmente, el cuerpo produce ácidos biliares que ayudan con la digestión, incluida la absorción de grasas y algunas vitaminas. En las personas con CIFP, el flujo normal de ácidos biliares se altera. Los ácidos biliares se acumulan en el cuerpo y dañan el hígado.^{6,7}

La CIFP afecta a 1 de cada 50,000 a 100,000 nacimientos.⁴ Es causada por mutaciones en diferentes genes, incluidos ATP8B1 (CIFP1), ABCB11 (CIFP2), ABCB4 (CIFP3) y otros.⁵ CIFP1, CIFP2 y CIFP3 son los tipos más frecuentes.⁴ Además, existen otras formas raras de CIFP. Tienen algunas diferencias, pero todas causan problemas con el flujo biliar.⁵ Se puede confiar en las pruebas genéticas para respaldar, pero no siempre confirmar de manera definitiva, el diagnóstico clínico de la CIFP.⁸

Maneras fáciles de prepararse para una visita al médico

Planificar con antelación su visita al médico puede ayudarle a aprovechar al máximo cada cita. Aquí le presentamos los pasos que puede seguir para prepararse.



Anote sus preguntas con anticipación.

Durante el transcurso de un día normal, es posible que piense en preguntas para hacerle a su médico. Puede ser fácil olvidar lo que quería preguntar el día de su cita real. Tener una lista de preguntas pendientes en su teléfono puede ayudarle a recordar temas importantes.



Lleve un cuaderno y tal vez alguien que lo acompañe.

Su proveedor de atención médica puede cubrir muchos temas. Tomar apuntes puede ayudar a garantizar que tenga un registro de lo que habló. También puede pedirle al médico o al personal de enfermería que escriba puntos importantes o que imprima una copia de los apuntes de la visita. Además, puede ser útil tener a alguien con usted para tomar apuntes y ayudarle a recordar todo lo que quería hablar. Si tiene un hijo pequeño, un acompañante puede sentarse con su hijo mientras usted habla con el médico.



Lleve un registro de los medicamentos y las dosis.

Informe a su médico sobre cualquier medicamento o tratamiento tópico que esté tomando. Asegúrese de hacer un seguimiento de las dosis, de la utilidad de los medicamentos y de los efectos secundarios que presente.



Escriba esto en un diario y llévelo a su cita.

Un registro escrito puede ayudarle a compartir los síntomas y las inquietudes. Por ejemplo, si usted o su hijo a menudo pierden el sueño debido a una picazón intensa, es posible que desee hacer un seguimiento de los patrones de sueño para analizar posibles soluciones con su médico. También puede anotar lo que usted o su hijo comen para ayudar a su médico a abordar cualquier necesidad nutricional.



Lleve actividades.

Si lleva a un niño pequeño al médico, puede llevarle un juguete o un juego para que se entretenga mientras esperan a que comience la cita.



Explique a su hijo qué pasará.

Las citas con el médico pueden ser una experiencia atemorizante para los niños pequeños. Ayúdelos a prepararse para la cita compartiendo lo que sabe de una manera que puedan entender.

Durante su cita



Primero formule sus preguntas más importantes.

Si se acaba el tiempo, tendrá las respuestas que más necesita.



Haga más preguntas.

Si no entiende algo que su médico dice, pida una mejor explicación. Intente asegurarse de salir de la cita sintiéndose cómodo de que todas sus preguntas han sido respondidas. Nunca hay una pregunta equivocada. Haga todas las preguntas que se le ocurran, incluso si siente que podría saber la respuesta.

Preguntas para hacerle a su proveedor

La CIFP es una afección progresiva, lo que significa que puede empeorar con el tiempo. Llevar un registro de las preguntas para hacer en cada cita puede ser útil para hacer un seguimiento de los cambios o el progreso de la enfermedad.

Acerca de los síntomas y el manejo de la CIFP

- ¿Qué puedo esperar de la CIFP? ¿Qué riesgos y síntomas debo conocer?
- ¿Cuáles son las opciones de medicamentos y cómo pueden ayudar? ¿Qué efectos secundarios puedo esperar de los medicamentos?
- Además de los medicamentos, ¿qué puedo hacer para reducir los síntomas?
- ¿Cómo sabré si mi hijo necesita un procedimiento quirúrgico o un trasplante y cuándo lo necesita?
- ¿Mi hijo debe realizarse una prueba genética para la CIFP?
- ¿Hay algún recurso que pueda recomendar que proporcione información útil sobre la CIFP y sus síntomas?
- ¿Mi hijo tiene una alimentación adecuada? ¿Cuáles son los signos o síntomas que debemos conocer para monitorear las vitaminas?



Acerca de sus citas

- ¿Con qué frecuencia debo esperar las citas? ¿Qué se realiza en cada cita?
- ¿Para qué pruebas debo prepararme? ¿Cuánto tiempo tardarán?
- ¿Cuándo tendré los resultados de mi hijo?
- ¿Cómo puedo llevar un registro de los resultados de los análisis de mi hijo?
- Si tengo una inquietud sobre los síntomas de mi hijo, ¿con quién debo comunicarme?

Otras necesidades de atención de la salud

- ¿Pueden ayudarme a encontrar un grupo de apoyo?
- ¿Están todas las pruebas, incluida la prueba genética, cubiertas por el seguro?
- ¿Cómo puede afectar la CIFP la salud mental de mi hijo? ¿Tiene un psicólogo que me recomiende en caso de que lo necesitemos?



Recordatorio

Su médico es miembro de su equipo de atención médica. La comunicación abierta ayudará a generar confianza para que pueda lograr los mejores resultados para su familia.

PFIC Voices publicó este folleto (una iniciativa de Albireo Pharma) en asociación con PFIC Network, una organización de apoyo dirigida por padres y pacientes.

Acerca de Albireo

Albireo se compromete a brindar a las personas con CIFP, sus familias y proveedores de atención médica recursos para comprender y manejar mejor esta enfermedad devastadora. La compañía se enfoca en el desarrollo de moduladores novedosos de ácidos biliares para tratar enfermedades hepáticas pediátricas raras, como la CIFP.

Para obtener más información y recursos sobre el trabajo de Albireo con la comunidad de CIFP, visite www.PFICVoices.com.

Referencias

1. Srivastava A. J Clin Exp Hepatol 2014;4:25-36.
2. Bjørnland K et al. Eur J Pediatr Surg. 2020.
3. van Wessel DBE et al. Hepatology. 2021;10.1002/hep.31787.
4. Davit-Spraul A et al. Orphanet J Rare Dis. 2009;4:1.
5. Amirneni S et al. World J Gastroenterol. 2020;26(47):7470-7484.
6. Kamath BM et al. Liver Int. 2020;40(8):1812-1822.
7. Karpen SJ. Clin Liver Dis. 2020;15(3):115-119.
8. Bull LN et al. Clin Liver Dis. 2018;22:657-669.

