

ERYTROPOËTISCHE PROTOPORFYRIE (EPP)

Inhoud

1. Wat is Erythropoëtische Protoporfyrrie ?
2. Hoe wordt EPP veroorzaakt ?
3. Hoe vindt de overerving van EPP plaats?
4. Krijgen mijn kinderen EPP?
5. Wat zijn de klachten bij EPP?
6. Hoe ziet EPP er uit?
7. Hoe wordt de diagnose EPP gesteld?
8. Is EPP te genezen?
9. Wat is de behandeling van EPP?
10. Wat kan ik zelf doen?
11. Kunnen bepaalde geneesmiddelen EPP verergeren?
12. Waar kan ik meer informatie over EPP vinden?
13. Organisaties gespecialiseerd in EPP
14. Organisaties gespecialiseerd in alle vormen van porfyrie

» 1. Wat is Erythropoëtische Protoporfyrrie?

Erythropoëtische protoporfyrie (EPP) is een zeldzame erfelijke vorm van porfyrie, voor het eerst beschreven in 1960, die bij ongeveer één op de 150 000 West-Europeanen voorkomt. Bij EPP vindt er een ophoping van een specifieke porfyriene plaats – **protoporfyrine** – die in overmaat wordt geproduceerd door het beenmerg. Protoporfyrine hoopt zich op in het lichaam, met name in rode bloedcellen, de lever en de huid, waardoor de laatste overgevoelig wordt voor zonlicht.

» 2. Hoe wordt EPP veroorzaakt?

Bij EPP is er meestal een tekort aan een enzym (een eiwit dat de omvorming van één chemische stof in een andere chemische stof bevordert) genaamd ferrochelatase (FECH), dat ijzer koppelt aan protoporfyriene om heem te maken. Als gevolg van het tekort aan dit enzym, neemt de hoeveelheid protoporfyriene in het bloed toe. Terwijl bloed door de huid stroomt kan protoporfyriene energie uit zonlicht opnemen. Hierdoor ontstaat een chemische reactie die de omliggende weefsels licht kan beschadigen. De uiteinden van de zenuwen in de huid vertalen deze schade als jeuk of een brandende pijn en de bloedvaten kunnen wat gaan lekken met zwelling als gevolg.

Het licht dat door protoporfyriene wordt geabsorbeerd is anders dan het licht dat de normale zonnebrand veroorzaakt. Zonnebrand wordt onder normale omstandigheden veroorzaakt door de kortere golflengtes van ultraviolet licht (UVB), maar bij EPP is de huid overgevoelig voor de langere golflengtes (UVA) en zichtbaar licht. In tegenstelling tot de golflengtes die zonnebrand veroorzaken, wordt licht van de golflengtes die een huidreactie veroorzaken bij EPP niet door glas tegengehouden.

» 3. Hoe vindt de overerving van EPP plaats?

Iedereen heeft twee genen voor ferrochelatase in iedere cel van zijn lichaam (één afkomstig van de moeder en één van de vader). In meer dan 90% van families wordt EPP veroorzaakt door het krijgen van één gen voor een enzym met geen of heel weinig activiteit van één ouder, en één gen met een minder ernstige vermindering in activiteit van de andere ouder. Dit minder zwaar aangedaan gen (het zogenaamd "zwakke FECH gen") komt vrij vaak voor in Noord-Europa – bij 10% van de bevolking. Maar dit verschijnsel op zichzelf, zelfs als beide exemplaren van het FECH gen deze afwijking vertonen, leidt niet tot EPP. Dit verklaart waarom EPP – hoewel het een erfelijke aandoening is – niet altijd meerdere personen in een familie treft.

» 4. Krijgen mijn kinderen EPP?

Om een goed antwoord op deze vraag te krijgen, dient u advies te vragen van een klinisch geneticus of een porfyriespecialist, en zowel u als uw partner zouden genetisch getest moeten worden. Voor de meeste patiënten met EPP is de kans dat hun kind EPP krijgt afhankelijk van of de partner drager is van het zwakke gen (zie vraag 3 hierboven). Negentien van de tien partners zullen het zwakke gen niet hebben en voor deze paren is de kans op een kind met EPP heel klein – minder dan één op honderd. Als uw partner wel drager is van het zwakke gen, wordt het risico vergroot naar een op vier. In ongeveer 5% van families ligt de overerving complexer, maar kan meestal worden verduidelijkt met behulp van genetisch onderzoek.

» 5. Wat zijn de klachten bij EPP?

Blootstelling van de huid aan zonlicht wordt gevolgd door tinteling, jeuk of een brandend gevoel in de huid en kan gepaard gaan met roodheid en zwelling. Deze verschijnselen beginnen meestal binnen enkele minuten na directe blootstelling van de huid aan zonlicht. Vaak duurt het uren of zelfs enkele dagen voordat de klachten verdwijnen, en gedurende deze periode kan de huid gevoeliger zijn voor grote schommelingen in de temperatuur. Het licht hoeft niet direct te zijn – weerkaatsing van licht door water, sneeuw en zand, licht door vensterglas of de voorruit van een auto kan ook klachten uitlokken.

EPP-klachten beginnen meestal in de kindertijd en komen even vaak voor bij mannen als bij vrouwen. Zuigelingen kunnen huilen of gillen nadat zij buiten in zonlicht geweest zijn en oudere kinderen kunnen klagen over een brandend gevoel, met de handen wapperen of de handen in koud water onderdompelen in een poging de pijn te verminderen.

Een heel klein percentage van patiënten met EPP ontwikkelt leverschade. Gelukkig is dit erg zeldzaam.

» 6. Hoe ziet EPP er uit?

Ondanks ernstig ongemak, kan het zijn dat er geen veranderingen zichtbaar worden, hoewel de huid soms rood en opgezwollen kan raken. Met de jaren en na herhaalde blootstelling aan zonlicht, ontwikkelen sommige patiënten een huidverdikking over de knokkels en kleine littekens op de wangen, neus en handruggen. Er is echter een grote variatie in de huidveranderingen tussen afzonderlijke individuen.

›7. Hoe wordt de diagnose EPP gesteld?

Vaak vermoedt de arts een diagnose EPP op grond van het verhaal van de patiënt. De diagnose kan worden bevestigd met behulp van een bloedonderzoek. Bij het bloedonderzoek wordt de concentratie van protoporfyrine in het bloed gemeten. Sommige artsen zullen ook vragen om een onderzoek naar de concentratie van protoporfyrine in de ontlasting. Urineonderzoek is niet nodig bij EPP, tenzij men andere vormen van porfyrie wil uitsluiten.

Terwijl de kans op het ontwikkelen van leverschade als complicatie van EPP klein is, is het mogelijk dat uw arts jaarlijks de werking van uw lever wil controleren met behulp van bloedonderzoek en eventueel een echo-onderzoek van de lever. Mocht de leverfunctie verslechteren, dan zal uw arts u adviseren over specifieke behandelingen om de achteruitgang een halt toe te roepen of om te keren.

U arts zal mogelijk ook uw hemoglobinegehalte controleren, omdat een milde vorm van bloedarmoede vaak voorkomt bij EPP (een laag hemoglobine in combinatie met een laag ijzergehalte van het bloed). De bloedarmoede hoeft lang niet altijd behandeld te worden, omdat ijzertabletten vaak niet in staat zijn het licht verlaagde hemoglobinegehalte te verbeteren. Behandeling met ijzer wordt meestal alleen gedaan bij personen met naast EPP een andere oorzaak voor hun ijzergebrek.

[Back to top](#)

›8. Is EPP te genezen?

EPP is op dit moment niet te genezen.

›9. Wat is de behandeling van EPP?

De bedoeling van de meeste behandelingen bij EPP is om uw huid beter te beschermen tegen zonlicht, zodat u zonlicht beter kunt verdragen.

Medische behandelingen voor EPP omvatten:

- **Beta-caroteen** – afgeleid van de oranje kleurstof in wortels. Sommige EPP-patiënten die beta-caroteen capsules slikken ervaren dit als gunstig. Deze capsules zijn op recept van uw arts verkrijgbaar, moeten oraal ingenomen worden en geven meestal een licht oranje verkleuring van de huid. Dit geneesmiddel wordt als veilig beschouwd, maar geeft soms milde buikklachten. In Nederland vallen de capsules niet meer onder de gewone geneesmiddelregistratie en moeten in het buitenland door uw apotheker worden besteld.
- **Antihistaminica** – deze tabletten of siropen kunnen behulpzaam zijn bij het klein aantal patiënten dat veel last heeft van zwelling van de huid.
- **Fototherapie** – « narrow-band » ultraviolet B (UVB) en psoraleen met ultraviolet A (PUVA) zijn vormen van lichttherapie die gebruikt worden door afdelingen huidziekten (dermatologie). Deze vormen van behandeling houden een voorzichtige blootstelling aan ultraviolet kunstlicht in, meestal drie maal per week gedurende vijf weken in het voorjaar, om de huid dikker en bruiner te laten worden. Hierdoor ontstaat een natuurlijke zomblokkering die de verdraagbaarheid van zonlicht kan verbeteren.
- Andere behandelingen thans in ontwikkeling zijn het gebruik van L-acetyl cysteine, MSH (alfamelanotan) en dihydroxyacetonverf.

Het is raadzaam om uw arts regelmatig te bezoeken, in ieder geval één keer per jaar, om door middel van bloedonderzoek te laten onderzoeken of uw lever beschadigd wordt door protoporfyrine. Hoewel leverschade zeldzaam is, komt het wel voor en het is belangrijk om dergelijke schade vroegtijdig op te sporen.

›10. Wat kan ik zelf doen?

Het is verstandig om onnodige blootstelling aan zonlicht te vermijden. Verder zijn het dragen van bedekkende kleding en het gebruik van speciale zonnebrandmiddelen verstandig.

- **Kleding** – eenvoudige maatregelen zijn het dragen van kleding van dicht geweven stof, lange mouwen, een hoed (idealerweise met een brede rand of type vreemdelingenlegioen) schoenen in plaats van sandalen en handschoenen, met name als automobilist.
- **Vitamine D3** - omdat personen met EPP zelden in de zon komen, wordt geadviseerd om vitamine D3 tabletten (5 tot 10 microgram per dag) in te nemen om botontkalking te voorkomen.
- **Zonnebrandmiddelen** - omdat EPP wordt gekenmerkt door overgevoeligheid voor zichtbaar licht, zijn de gebruikelijke zonnebrandmiddelen tegen ultraviolet licht (en met name UVB) meestal niet effectief. Reflecterende zonbeschermers gebaseerd op titaniumdioxide en zinkoxide die zowel UVA en UVB als zichtbaar licht blokkeren, zijn effectiever. Voorbeelden van reflecterende zonnebrandmiddelen verkrijgbaar op recept of bij de apotheek of drogist zijn:

- Ambre Solaire® lotion SPF 60
- Delph® lotion SPF25
- Delph® lotion SPF 30
- E45 Sun® lotion SPF25
- E45 Sun® lotion SPF50

- RoC total Sunblock® lotion SPF 25
- Sunsense® Ultra SPF 60
- Uvistat® cream SPF 22
- Ultrablock® cream SPF30

›11. Kunnen bepaalde geneesmiddelen EPP verergeren?

EPP is een erythro-poëtische porfyrie, die anders is dan de acute hepatische porfyriën, die wel door het gebruik van bepaalde geneesmiddelen verergerd kunnen worden. **EPP wordt niet verergerd door gebruik van deze geneesmiddelen.** Daarom, tenzij een persoon door een andere oorzaak allergisch is voor een bepaald geneesmiddel, gelden voor patiënten met EPP geen beperkingen bij het gebruik van noodzakelijke geneesmiddelen.

›12. Waar kan ik meer informatie over EPP vinden?

Omdat EPP een zeldzame ziekte is, zullen de meeste huisartsen geen of weinig ervaring hebben met de aandoening. Dermatologen echter, behandelen de meeste patiënten met EPP en als zij onvoldoende kennis hebben, zullen zij u doorverwijzen naar een collega met specialistische kennis of een Referentie **a Centrum voor Porfyrie voor onderzoek en overleg.**

Als u zich zorgen maakt over het overdragen van de aandoening aan uw kinderen, kunt u naar een klinisch geneticus of een Porfyriecentrum worden doorverwezen.

Hoewel er andere informatiebronnen te vinden zijn, waarvan veel op het internet, is het mogelijk dat deze niet onderschreven worden door porfyriespecialisten. Veel van de bronnen geven informatie over alle vormen van porfyrie. De inhoud op deze website is gebaseerd op een consensus goedgekeurd door EPNET-deelnemers. Er zijn enkele bronnen die zich specifiek richten op EPP.

➤ 13. Organisaties gespecialiseerd in EPP

Erythropoietic Protoporphyrria Research and Education Fund (EPPREF)

www.brighamandwomens.org/eppref

EPP Vereniging (Nederland)

www.epp.info

➤ 14. Organisaties gespecialiseerd in alle vormen van porfyrie

Internetbronnen specifiek gewijd aan alle vormen van porfyrie

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)