

## Porfyrie Cutanea Tarda (PCT)

### Inhoud

1. Wat is Porfyrie Cutanea Tarda (PCT)?
2. Hoe wordt PCT veroorzaakt?
3. Is PCT erfelijk?
4. Wat zijn de belangrijkste factoren die het risico om PCT te krijgen, verhogen?
5. Wat zijn de klachten bij PCT?
6. Hoe wordt de diagnose PCT gesteld?
7. Is PCT te genezen?
8. Wat is de behandeling van PCT?
9. Wat kan ik zelf doen?
10. Waar kan ik meer informatie over PCT vinden?

### » 1. Wat is Porfyrie Cutanea Tarda (PCT)?

Porfyrie Cutanea Tarda is de meest voorkomende vorm van porfyrie. De ziekte treft één op de 25.000 mensen. Bij PCT maakt de lever te veel porfyrienes aan, die zich ophopen in het lichaam en lichtovergevoeligheid van de huid veroorzaken.

### » 2. Hoe wordt PCT veroorzaakt?

PCT wordt veroorzaakt door de gedeeltelijke uitschakeling van een enzym, uroporfyrinogeen decarboxylase genaamd (UROD) (een enzym is een eiwit binnenin een cel dat zorgt voor de omvorming van één chemische stof in een andere chemische stof). Dit veroorzaakt een ophoping van porfyrienes in de lever, die vervolgens in de bloedsomloop komen, waardoor ze uiteindelijk de huid bereiken. Huidklachten beginnen meestal pas op volwassen leeftijd; 'tarda' betekent 'laat.' De oorzaak van de gedeeltelijke uitschakeling van UROD is niet helemaal bekend, maar men gelooft dat het samenkomen van verschillende factoren (factoren die het risico verhogen - zie hieronder) een individu vatbaarder maken voor PCT.

### » 3. Is PCT erfelijk?

De meeste patiënten met PCT lijden aan een niet-erfelijke vorm van de ziekte. **sporadisch of type I PCT**. In Europa echter, heeft een kwart van de patiënten **familiaire of type II PCT**. Dit type wordt veroorzaakt door het overerven van een mutatie die ervoor zorgt dat één exemplaar van het UROD gen wordt uitgeschakeld, terwijl het andere exemplaar normaal blijft functioneren (iedereen heeft twee genen voor UROD in elke cel van zijn lichaam; één geërfd van de moeder en één van de vader). Toch ontwikkelen de meeste familieleden die de mutatie erven géén PCT, omdat hier meer factoren (die het risico verhogen) voor nodig zijn.

### » 4. Wat zijn de belangrijkste factoren voor een verhoogd risico op PCT?

The following are the most important predisposing factors that have been identified. Most patients will have at least one.

- **IJzerophoping in de lever.** Bijna alle PCT-patiënten hebben een verhoogd ijzergehalte in de lever, wat wordt gezien als de belangrijkste factor bij het uitschakelen van het UROD enzym. Sommige patiënten met PCT hebben een erfelijke ziekte, genaamd haemochromatose, die zorgt voor een teveel aan ijzer in het lichaam.
- **Regelmatig alcoholgebruik.**
- **Virale infecties van de lever.** Hepatitis C is een belangrijke risicofactor voor PCT in veel Europese landen.
- **Oestrogenbehandelingen.** Bijvoorbeeld orale anticonceptiepillen of hormoonvervangings therapie.

### » 5. Wat zijn de klachten bij PCT?

Alleen huid blootgesteld aan zonlicht wordt aangetast. Dit gebeurt het meest op de rug van de handen, het gezicht en hoofdhuid, en andere plekken die veelvuldig blootstelling ondergaan. De huid is kwetsbaar en zelfs kleine beschadigingen of dagelijkse handelingen kunnen ervoor zorgen dat de huid barst. Ook bestaat de kans op de vorming van grote, met vocht gevulde blaren, die barsten en slecht genezen met littekens als gevolg en kleine, verhoogde witte plekje, die milia genoemd worden. Er kunnen veranderingen in de huidpigmentatie optreden, zowel verhoogd als verminderd, en ook een toenemende groei van fijne haartjes op de wangen en het voorhoofd. Naast huidklachten kan de urine ook donker worden. Acute crises (buikpijn en schade aan zenuwen, veroorzaakt door medicijnen of hormonen, die soms optreden in een groep porfyrieën genaamd **acute porfyrieën**) komen **niet** voor bij PCT.

[Back to top](#)

### » 6. Hoe wordt de diagnose PCT gesteld?

De diagnose PCT wordt gesteld door het porfyrieneniveau in monsters bloed, urine en ontlasting te meten. In deze testen wordt gekeken naar het specifieke patroon van porfyrienes geassocieerd met PCT. Dit is belangrijk omdat andere porfyrieën soortgelijke huidklachten kunnen veroorzaken. Uw arts zou ook moeten testen op de met PCT geassocieerde aandoeningen die hierboven worden beschreven.

Het betreft bloedtesten naar:

- Leverfunctie
- Virale hepatitis
- Ijzergehalte en haemochromatose

Afhankelijk van de uitkomst van deze tests kunt u het advies krijgen om nog een arts te raadplegen, bijvoorbeeld een leverspecialist of hematoloog.

Identificatie van het soort porfyrie is normaal gesproken niet nodig. Leden van families waarin er meer dan één patiënt met PCT voorkomt, moeten naar een klinisch geneticus worden doorverwezen en eventueel getest worden op type II PCT.

## ›7. Is PCT te genezen?

Hoewel onderliggende oorzaken van PCT misschien niet te genezen zijn, is de aandoening zelf hanteerbaar en kunnen de porfyrieneniveaus tot normale spiegels verlaagd worden. Het is belangrijk dat bekende risicofactoren onder controle worden gehouden of behandeld. Met de juiste behandeling verminderen huidklachten langzaam en verdwijnen uiteindelijk, hoewel er littekens kunnen achterblijven. Terugval is twee tot drie jaar na een succesvolle behandeling mogelijk. *Het is daarom van belang dat patiënten met PCT regelmatig bij hun arts terugkomen.*

## ›8. Wat is de behandeling van PCT?

Het doel van behandeling is het wegnemen of verminderen van risicoverhogende factoren, de uitschakeling van het UROD enzym ongedaan te maken en het verwijderen van overtollige porfyriene die zich heeft opgehoopt in het lichaam.

Waarschijnlijk krijgt u één van twee specifieke behandelingen aangeboden:

- **Regelmatig** (meestal eens in de twee weken) afnemen van een hoeveelheid bloed (dezelfde hoeveelheid als van bloeddonors) om het ijzergehalte te verlagen. De medische term hiervoor is venasectie. Het lichaam gebruikt ijzer om vers bloed aan te maken en de handeling wordt herhaald tot voldoende ijzer is verwijderd, meestal een aantal maanden. Als u ook aan haemochromatose lijdt, kan venasectie gedurende langere tijd noodzakelijk zijn.
- Een lage dosis chloroquine of hydroxychloroquine (meestal een halve pil tweemaal per week). Het is belangrijk om slechts deze kleine dosis te gebruiken omdat een hogere dosis acute ziekte tot gevolg kan hebben.

Beide behandelingen zijn voor de meeste patiënten effectief. De keuze is afhankelijk van verschillende factoren, waaronder de belangrijkste factoren die het risico verhogen, voor alle patiënten. Soms zijn beide behandelingen nodig. Voor patiënten die bovengenoemde behandelingen niet kunnen verdragen bestaan alternatieven. Deze zijn echter ingewikkelder om toe te passen.

Andere maatregelen:

- **Alcohol.** Alcoholhoudende dranken dienen vermeden te worden.
- **Oestrogeentherapie.** Vrouwen onder behandeling met oestrogeen wordt verzocht het gebruik daarvan te staken, terwijl hun PCT wordt behandeld. Als de PCT behandeld is, is het soms mogelijk de oestrogeentherapie opnieuw te starten.

Bij aanvang van de behandeling kunnen huidklachten soms verergeren en de urine donkerder worden.

## ›9. Wat kan ik zelf doen?

- **Terwijl de behandeling aanslaat:** de huid blijft gedurende een paar maanden kwetsbaar en gevoelig voor fel zonlicht, totdat de behandeling volledig effectief is. De schade aan de huid bij PCT wordt veroorzaakt door het zichtbare deel van zonlicht, wat betekent dat gewone zonnebrandlotionen niet werken. Reflecterende zonbeschermers gebaseerd op titanium dioxide of zink oxide zijn effectiever. Probeer schade aan de huid te voorkomen door beschermende kleding te dragen, zoals handschoenen (liefst van wit katoen), een hoed (met brede rand of type vreemdelingenlegioen is ideaal), dichte schoenen in plaats van sandalen en door blootstelling aan de zon te vermijden tijdens deze periode.
- **Reacties op andere medicatie:** n tegenstelling tot bij andere vormen van porfyrie, komen acute crises veroorzaakt door andere medicatie niet voor bij PCT. Helaas maken sommige artsen en apothekers geen onderscheid tussen PCT en zogenoemde acute porfyrieën, en zullen u het gebruik van bepaalde medicijnen wellicht afraden. Over het algemeen kunt u alle medicijnen gebruiken die nodig zijn voor uw gezondheid.

## ›10. Waar kan ik meer informatie over PCT vinden?

Omdat PCT maar zelden voorkomt, hebben de meeste huisartsen geen ervaring met deze aandoening. Dermatologen daarentegen krijgen de meest PCT-patiënten te zien en kunnen advies inwinnen bij een **Referentie Centrum voor Porfyrie**.

Als u zich zorgen maakt over de kans op het doorgeven van PCT aan uw kinderen (familiegebonden PCT), kunt u doorverwezen worden naar een Klinisch Geneticus of een Referentie Centrum voor Porfyrie.

De inhoud van deze website is gebaseerd op overeenstemming tussen EPNET-deelnemers. Hoewel er andere informatiebronnen bestaan, veelal op het internet, worden deze bronnen niet altijd onderschreven door porfyriespecialisten. De meeste geven informatie over alle vormen van porfyrie, zonder onderscheid te maken tussen de specifieke kenmerken van de verschillende types.

**Internetbronnen specifiek gewijd aan alle vormen van porfyrie**