



For patients and families



For healthcare professionals



Drugs and porphyria



About EPI

## » For patients and families

## ACUTE PORFYRIE

**Informatie voor personen met acute intermitterende porfyrie, porphyria variegata of hereditaire coproporfyrie en voor hun familieleden.**

## INHOUD

1. WAT IS ACUTE PORFYRIE ?
2. WAT IS EEN ACUTE AANVAL VAN PORFYRIE ?
3. HOEVEEL VERSCHILLENDE SOORTEN PORFYRIE ZIJN ER ?
4. HOE WORDT ACUTE PORFERIE GEÉRFD ?
5. HOE GROOT IS DE KANS DAT EEN PERSOON MET EEN GEN MUTATIE VOOR ACUTE PORFYRIE KLACHTEN ZAL KRIJGEN ?
6. HOE WORDT DE DIAGNOSE ACUTE PORFYRIE GESTELD ?
7. WAT IS HET BESTE MOMENT OM ONDERZOCHT TE WORDEN OP ACUTE PORFYRIE ?
8. HOE WORDEN FAMILIELEDEN ONDERZOCHT OP ACUTE PORFYRIE ?
9. WAT KAN IK DOEN OM DE KANS OP EEN ACUTE AANVAL TE VERMINDEREN ?
10. SPECIFIEKE PROBLEMEN
11. SPECIFIEKE PROBLEMEN VOOR VROUWEN
12. BEHANDELING VAN EEN ACUTE AANVAL
13. HUIDPROBLEMEN BIJ ACUTE PORFYRIE
14. CONCLUSIE
15. PATIËNTENVERENIGINGEN

## ACUTE PORFYRIE

### » 1. WAT IS ACUTE PORFYRIE ?

Het begrip "acute porfyrie" omvat drie vergelijkbaar erfelijke ziekten: acute intermitterende porfyrie (AIP), porphyria variegata (PV) en hereditaire coproporfyrie (HCP). Ze worden in een groep verzameld omdat bij alle drie ziekten acute aanvallen van porfyrie kunnen voorkomen.

Acute aanvallen van porfyrie zijn zeldzaam en de diagnose is vaak moeilijk te stellen. In de meeste Europese landen hebben ongeveer 1 op 75000 mensen last van acute porfyrie. Acute intermitterende porfyrie komt het meest frequent voor. Bij deze ziekte komen acute aanvallen voor zonder huidafwijkingen. Bij porphyria variegata of hereditaire coproporfyrie kan de huid ook aangedaan worden. Bij porphyria variegata hoeven de huidafwijkingen en de acute porfyrie aanvallen niet gelijktijdig aanwezig te zijn.

### » 2. WAT IS EEN ACUTE AANVAL VAN PORFYRIE ?

Acute aanvallen beginnen vrijwel altijd met ernstige pijn, meestal in de buik, maar soms ook in de rug en bovenbenen. Misselijkheid, braken en obstipatie komen vaak voor. Sommige patiënten raken verward tijdens een acute aanval en hebben later moeite details over hun aanval te herinneren. Toevallen (aanvallen van epilepsie) en spierzwakte, die tot verlamming kan leiden, komen minder vaak voor. De bloeddruk kan stijgen en de polsslag sneller worden, maar deze bereiken zelden gevaarlijke niveaus. Een acute aanval duurt meestal niet langer dan één tot twee weken, maar kan levensbedreigend zijn als ernstige complicaties als verlamming optreden. Als verlamming optreedt vindt herstel hiervan langzaam plaats.

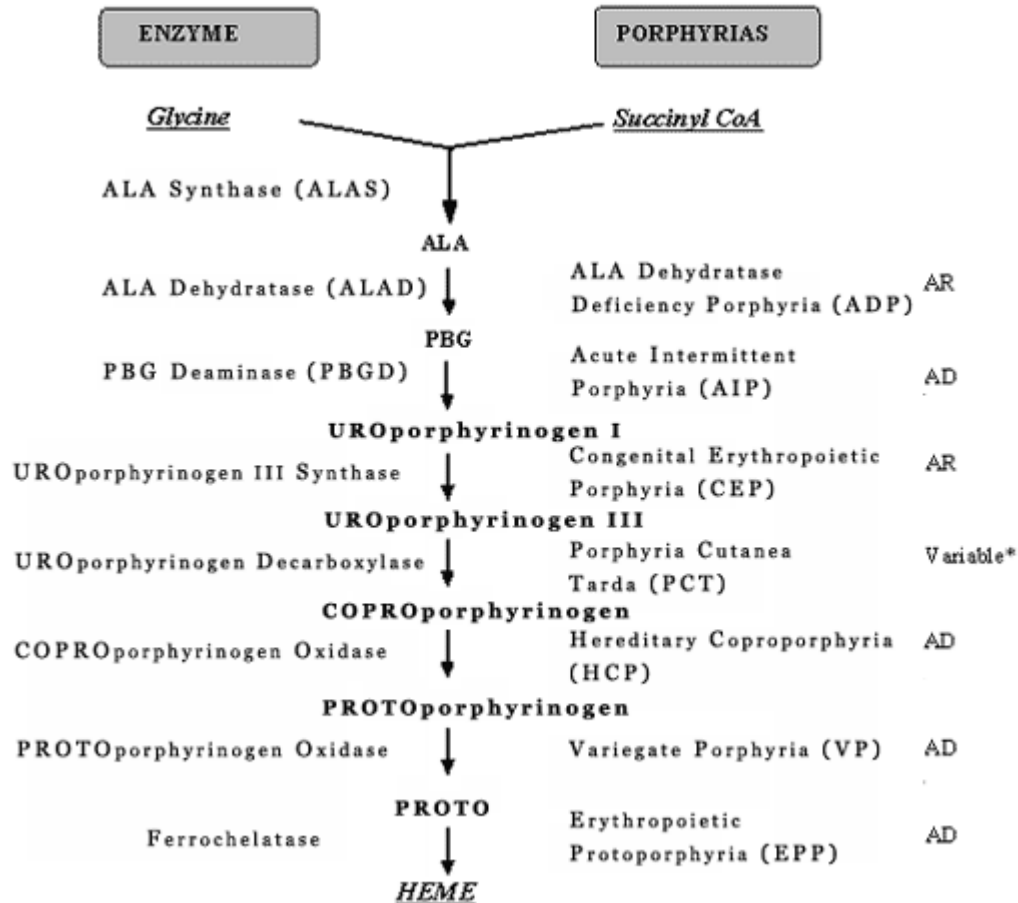
Acute aanvallen worden vaak uitgelokt door inname van bepaalde geneesmiddelen of alcohol of verandering in hormonen, bijvoorbeeld voorafgaand aan de menstruatie. Infecties en stress kunnen ook een acute aanval uitlokken. Acute aanvallen komen het vaakst voor tussen de leeftijden 14 van 50 jaar. Acute aanvallen zijn zeer zeldzaam bij kinderen voor de puberteit. De meeste patiënten hebben slechts één of een beperkt aantal acute aanvallen meegemaakt. Een minderheid heeft last van herhaalde aanvallen, soms over een periode van enkele jaren. Terwijl acute aanvallen zeer ernstig kunnen zijn, met name als ze uitgelokt worden door geneesmiddelen of alcohol, zijn ze tegenwoordig zelden dodelijk.

De meeste patiënten, die één of slechts enkele aanvallen van acute porfyrie hebben, herstellen volledig. Ze kunnen dan hun normale leven leiden, behalve dat zij enkele eenvoudige voorzorgsmaatregelen dienen in acht te nemen om de kans op een nieuwe aanval te verminderen. Vrouwen hebben een driemaal hoger risico om een acute aanval te krijgen dan mannen, voornamelijk door de hogere concentraties van vrouwelijk geslachtshormonen.

[Back to top](#)

### 3. HOEVEEL SOORTEN PORFYRIE ZIJN ER ?

In totaal zijn er zeven hoofdsoorten porfyrie, waaronder de drie bovengenoemde acute porfyriën. De anderen geven voornamelijk huidafwijkingen. Deze ziekten worden porfyriën genoemd, omdat ze een ophoping van stoffen genaamd porfyrienen (purperrood pigmenten, de naam is afkomstig van het Grieks woord voor purper) of van eenvoudige stoffen die gebruikt worden door het lichaam om porfyrienen te maken, vaak voorstadia genoemd (ALA en PBG).



#### Classificatie van de voornaamste porfyrienen bij de mens.

ALA: delta-aminolevulinezuur; PBG = porfobilinogeen; HEP = hepatoerythroporfyrie.

Porfyrienen zijn belangrijk in het lichaam, omdat ze gebonden worden aan ijzer om heem te vormen, een rood pigment, die een essentiële functie in lichaamscellen heeft om het gebruik van zuurstof mogelijk te maken. Alle porfyrienen zijn een gevolg van een afwijking in een specifiek enzym in de heem aanmaak (zie diagram hierboven). De acute porfyriën. is een stofwisselingsziekte die de stofwisseling in de lever voornamelijk beïnvloeden. De acute porfyriën. zijn niet een oorzaak van bloedziekte of acute leverziekte. Zodra porfyrienen zich ophopen in de huid, wordt de huid zeer gevoelig voor zonlicht en leidt tot de huidafwijking bij porfyrie. Ophoping van de voorstadia door overproductie in de lever leidt tot acute aanvallen.

Als de diagnose porfyrie bij u wordt vermoed, is het zeer belangrijk om uit te vinden welk type porfyrie u heeft, omdat de geërfde afwijking en de klachten verschillen aanzienlijk tussen de verschillende vormen van porfyrie.

1. Enzymen : in onze lichaamscellen zijn enzymen de biologische arbeiders, die alle stofwisselingsprocessen mogelijk maken.

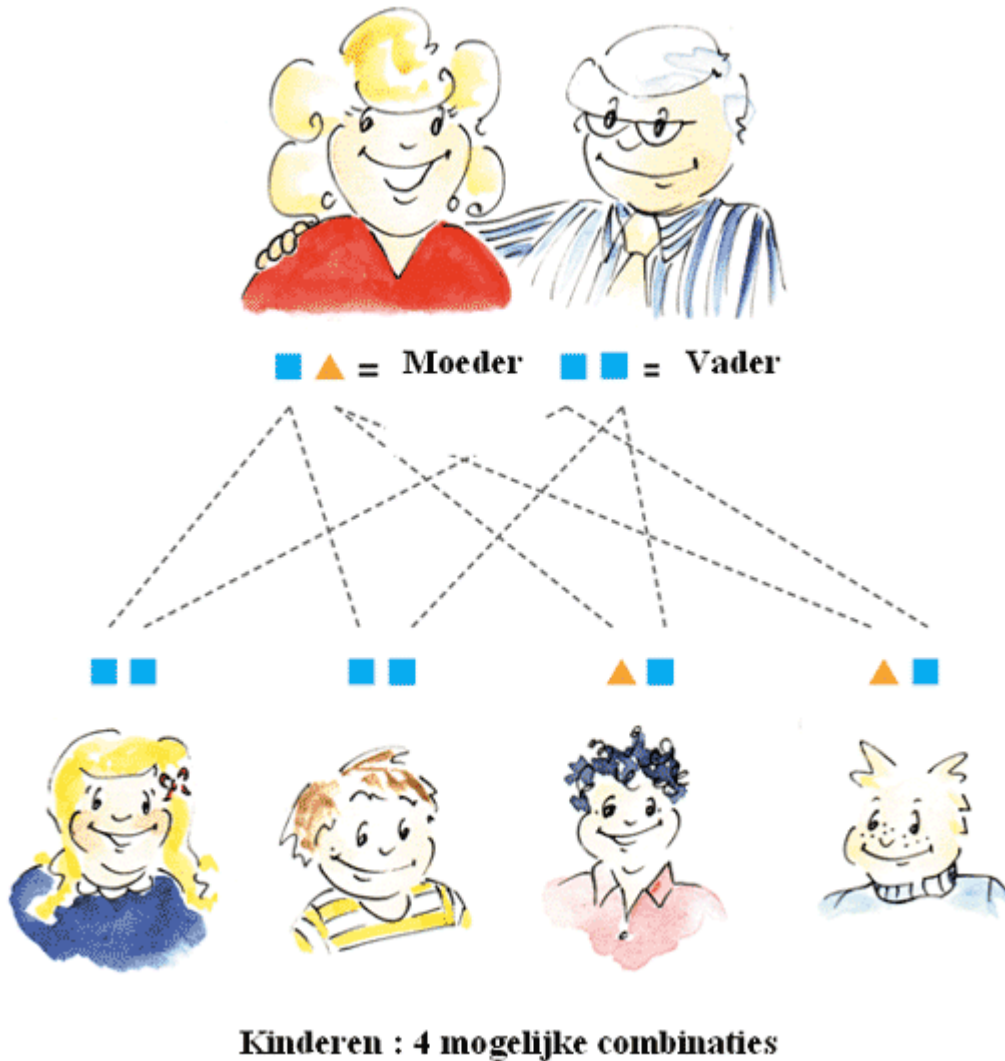
[Back to top](#)

### 4. HOE WORDT ACUTE PORFYRIE OVERGEERFD?

De specifieke afwijking in een enzym bij iedere vorm van acute porfyrie is een gevolg van een verandering in een geërfd

deeltje van DNA genaamd een gen. Een verschillend gen is veranderd bij ieder verschillend type acute porfyrie. Deze verandering in het gen is erfelijk, zodat ieder persoon met een porfyrie vaak één of meer familieleden zal hebben, die ook hetzelfde afwijkend gen hebben geërfd. Dit houdt ook in, dat wanneer twee of meer personen binnen dezelfde familie last hebben, zij dezelfde ziekte zullen hebben. Indien de diagnose voor het eerst gesteld wordt bij een patiënt met porfyrie zal deze persoon vaak een aantal familieleden hebben, zowel naaste familieleden als verre familieleden, die ook het afwijkende gen verantwoordelijk voor de porfyrie zullen hebben. Vele van deze familieleden zullen waarschijnlijk niet weten, dat zij een acute porfyrie gen hebben geërfd, en zij lopen daarom kans om een acute aanval te krijgen en bij porphyria variegata en hereditaire coproporfyrie ook huidafwijkingen.

## Hoe wordt acute porfyrie overgeërfd ?



- ■ Vader en 2 kinderen hebben geen porfyrie
- ▲ ■ Moeder en 2 kinderen hebben acute porfyrie en lopen kans een acute aanval te krijgen

© Illustrations copyrighted Clare Hollest

*Dit is een voorbeeld van de overerving van een acute porfyrie.*

*In deze tekening lijdt moeder aan porfyrie. Zij heeft een normaal gen ■ en een afwijkend gen (met een mutatie) ▲.*

*Vanzelfsprekend zou in een ander familie de vader de porfyriepatiënt kunnen zijn. In ieder geval, de kans dat ieder kind loopt om porfyrie te hebben is een uit twee (50%).*

De verandering in het gen verantwoordelijk voor iedere vorm van acute porfyrie wordt een autosomaal dominant patroon. Genen, die de blauwdruk krijgen voor alle noodzakelijke onderdelen van het lichaam, komen meestal in paren voor. Eén van de onderdelen van een paar wordt geërfd van ieder van onze ouders. Soms kan een klein foutje ontstaan bij het kopiëren van één van deze genen, met als gevolg een permanente verandering in een gen, die een mutatie wordt genoemd. Wanneer een mutatie in slechts één van het gen-paar een ziekte veroorzaakt, zoals het geval is bij de acute porfyrien, wordt het een autosomaal dominante mutatie genoemd.

Dit veranderd gen (mutatie) kan vervolgens overgaan van ouder op kind en de kans dat een patiënt dit gen overdraagt

naar een ieder van zijn of haar kinderen is één op twee (zie diagram hierboven). Dit risico blijft gelijk zelfs als de aangedaan persoon nooit klachten van een acute porfyrie heeft gehad. Dus lijkt de ziekte vaak alsof het een generatie overslaat.

Omgekeerd, als iemand een gemuteerde gen niet heeft, kan het niet worden doorgegeven aan de kinderen.

---

[Back to top](#)

## ✦ 5. HOE GROOT IS DE KANS DAT EEN PERSOON DIE EEN ACUTE PORFYRIE GEN HEEFT GEËRFD KLACHTEN ZAL KRIJGEN ?

Niet alle personen, die een gemuteerd gen voor één van de acute porfyriën hebben, zouden een acute aanval krijgen. Tenminste driekwart van personen, die een acute porfyrie gen geërfd hebben, zullen nooit een acute aanval van porfyrie ervaren.

Bij patiënten, die wel klachten krijgen, lijkt het alsof bijkomende factoren noodzakelijk zijn om een aanval uit te lokken. Ons begrip van deze factoren is niet volledig, maar de belangrijkste lijken te zijn een aantal geneesmiddelen, sommige die veelvuldig worden gebruikt, en alcohol.

Desondanks kunnen acute aanvallen soms voorkomen in de afwezigheid van een aanwijsbaar uitlokkende factor. Ervaring over een groot aantal jaren heeft laten zien, dat als personen met een afwijkende gen voor één van de acute porfyriën. zorgen dat zij bepaalde geneesmiddelen, alcohol en andere bekende uitlokkende factoren vermijden, dat hun kansen op een aanval sterk worden verminderd.

---

## ✦ 6. HOE WORDT DE DIAGNOSE ACUTE PORFYRIE GESTELD ?

Om een diagnose van acute porfyrie te stellen en classificeren van het soort porfyrie dienen bloed, urine en soms ontlastingmonsters zorgvuldig te worden onderzocht in een laboratorium met ervaring en kennis van porfyrie.

De onderzoeken bepalen de concentraties van porfyrienen en de voorstadia ALA en PBG, die sterk verhoogd zullen zijn in een patiënt tijdens een acute porfyrie aanval. Het is belangrijk om deze onderzoeken zo spoedig mogelijk te laten verrichten na het begin van de ziekteverschijnselen daar een nauwkeurige diagnose soms moeilijk te stellen is na herstel van een acute aanval (met name als het onderzoek pas enkele maanden tot jaren daarna plaatsvindt).

Bij een patiënt waarvan bekend is dat hij een acute porfyrie gen geërfd heeft, kan het soms moeilijk zijn om te beslissen of een klacht veroorzaakt wordt door een acute porfyrie aanval of door iets anders. In deze omstandigheden kunnen urine en soms andere onderzoeken vaak zeer nuttig zijn voor uw arts om te beslissen of de klachten van acute porfyrie komen of van een andere aandoening. Het is van groot belang dat patiënten met porfyrie niet alle klachten toeschrijven aan porfyrie.

Als zij dit doen, kunnen aandoeningen die relatief vaak voorkomen maar ook ernstig zijn, zoals blindedarm ontsteking niet op tijd gediagnosticeerd worden.

---

## ✦ 7. WANNEER IS HET BESTE MOMENT OM ONDERZOCHT TE WORDEN OP EEN ACUTE PORFYRIE ?

De beste tijd om onderzocht te worden op porfyrie is zo vroeg mogelijk. In de praktijk houdt het in, dat onderzoek op acute porfyrie aangeboden moet worden aan families zo vroeg mogelijk nadat de diagnose acute porfyrie bij een familielid is gesteld. Indien één ouder al bekend is met acute porfyrie dienen de kinderen onderzocht te worden zodra het mogelijk is.

Dit is verstandig om tijdens zwangerschap met uw arts hierover te praten, omdat hij dan kan bepalen wanneer uw kindje onderzocht moet worden. Onder sommige omstandigheden is het nu mogelijk een baby te onderzoeken onmiddellijk na de geboorte, maar het kan ook noodzakelijk zijn te wachten tot het kind de kleuterleeftijd bereikt heeft.

Er zijn twee grote voordelen van een vroege diagnose. In eerste instantie personen, die een acute porfyrie geërfd hebben, kunnen advies krijgen over verminderen van een kans op een acute aanval. In tweede instantie mocht een acute aanval voorkomen, is het mogelijk voor de arts om snel de diagnose te stellen en specifieke behandeling in te stellen.

De klachten van een acute aanval van porfyrie zijn lang niet altijd makkelijk te herkennen, en, indien de diagnose gemist wordt, is er risico dat uw arts geneesmiddelen zal voorschrijven die de aanval verergeren of dat uw arts zelfs kan denken dat een operatie noodzakelijk is.

---

## ✦ 8. HOE DIENEN FAMILIELEDEN ONDERZOCHT TE WORDEN OP ACUTE PORFYRIE ?

Bij familieleden die een acute aanval niet hebben gehad en met name bij kinderen is onderzoek van urine meestal niet nuttig. Voor deze personen zijn speciale bloedonderzoeken soms aangevuld met urine- en ontlastingonderzoek en uitgevoerd in een specialistisch laboratorium noodzakelijk.

Bij een aantal families is het nu mogelijk om DNA onderzoek te gebruiken om een gen mutatie aan te tonen dat verantwoordelijk is voor de porfyrie. DNA testen zijn nauwkeuriger dan andere technieken, maar zijn gecompliceerd en zijn niet beschikbaar voor alle families. Uw arts kan specialistisch onderzoek voor u organiseren. Mocht u ver weg wonen van een specialistisch porfyrie laboratorium dan kunnen de monsters per post worden opgestuurd volgens de richtlijnen van het laboratorium.

---

## ✦ 9. WAT KAN IK DOEN OM DE KANS OP EEN ACUTE AANVAL TE VERMINDEREN ?

Acute aanvallen worden vaak uitgelokt door beheersbare of vermijdbare factoren, zoals geneesmiddelen, alcohol, vaste (vermagerings) diëten of hormonen.

### **Geneesmiddelen**

Patiënten met acute intermitterende porfyrie moeten zeer voorzichtig zijn met geneesmiddelen, omdat vele chemische middelen en natuurproducten zijn in staat een acute aanval te veroorzaken. Het is van groot te onderstrepen, dat u altijd de veiligheid van een geneesmiddel moet checken met uw arts alvorens deze te gebruiken. Het geldt voor voorgeschreven geneesmiddelen zowel als een aantal farmaciemiddelen, tonic en kruidenmiddelen. Terwijl meer dan 100 geneesmiddelen zijn verdacht, zijn er vele andere middelen beschikbaar en goede alternatieven kunnen bijna altijd worden gevonden.

Soms komt het voor dat patiënten met porfyrie een geneesmiddel nodig hebben, misschien voor een ernstige ziekte, die een risico draagt van het uitlokken van een acute aanval of een geneesmiddel dat maar sinds kort beschikbaar is, zodat er onvoldoende informatie is op het effect van het geneesmiddel op porfyrie. Onder deze omstandigheden kan uw arts, na overleg en evaluatie van de risico's indien nodig in overleg met een specialist op het gebied van porfyrie besluiten het middel aan u voor te schrijven met intensieve nacontrole.

Terwijl acute aanvallen zeer zeldzaam zijn voor de puberteit, is het veiliger voor kinderen als ook zij geneesmiddelen niet gebruiken die bekend zijn als niet veilig bij porfyrie. De reactie van personen met porfyrie op geneesmiddelen, die beschreven zijn als verantwoordelijk voor acute aanvallen bij andere patiënten, is niet voorspelbaar. Een reactie volgt niet altijd in iedere patiënt. Als een aanval voorkomt, neemt de vorm van een acute aanval, die vrijwel altijd binnen enkele dagen van begin van de medicatie voorkomt. **Reacties, zoals duizeligheid, allergieën, kortdurende huiduitslag die kunnen optreden onmiddellijk of kort nadat het geneesmiddel is ingenomen komen vaak voor, en zijn zelden een gevolg van de porfyrie.**

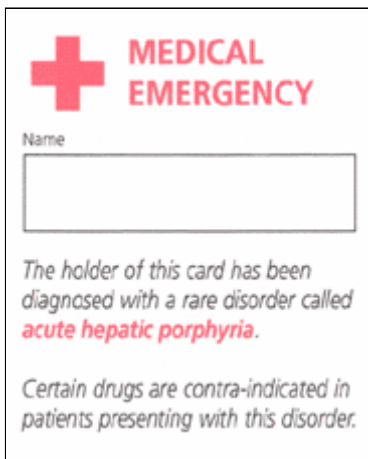
### **Alcohol**

Terwijl vele artsen met ervaring met de behandeling van personen met acute porfyrie bevelen aan een strikt alcoholverbod, vinden sommige mensen deze aanbeveling moeilijk aan te houden. Ervaring heeft aangetoond dat personen die een acute aanval hebben gehad een sterk verminderde kans hebben op een nieuwe aanval als zij wat alcohol betreft geheelhouder blijven. Voor personen die bij genetisch onderzoek acute porfyrie drager blijken te zijn, maar die geen aanval hebben gehad, wordt in het algemeen ook aanbevolen om alcohol te vermijden. Mocht het op bezwaren stuiten dient men in ieder geval de intake beperkt te gebruiken en het gebruik van zware rode wijn, brandewijn en likeuren te vermijden, en zeker niet dagelijks alcohol te consumeren.

### **Voeding en dieet**

Energie arme diëten zoals gebruik voor gewichtsreductie en lange perioden van weinig eten, kunnen een acute aanval uitlokken. Er is derhalve belangrijk voor patiënten met acute porfyrie dat zij een normaal dieet volgen met reguliere maaltijden en hun lichaamsgewicht op een acceptabel niveau houden. Personen, die een acute aanval hebben gehad, kunnen advies inwinnen van een diëtist over hoe zij onder hun normale dagelijkse omstandigheden een goed gewicht kunnen behouden. Tenminste drie reguliere maaltijden per dag dienen gebruik te worden, en sommige personen met name vrouwen met menstruatie problemen vinden het soms makkelijker kleinere maaltijden iedere drie uur in te nemen dan drie normale maaltijden. Patiënten met ernstige porfyrie met name patiënten met herhaalde aanvallen kunnen soms specifieke dieet adviezen van hun arts en diëtist nodig hebben. Mocht u lijden aan overgewicht, en u heeft acute porfyrie en wil gewicht kwijt raken, dient u uw arts te raadplegen over welk dieet gebruikt kan worden waardoor u langzaam en veilig gewicht kwijt kan.

**MedicAlert:**



Het is van belang dat u een halsketting, armband of kaart altijd bij u draagt dat waarschuwt.

Eventuele hulpverleners dat u porfyrie heeft. Een dergelijke waarschuwing is van bijzonder belang bij spoedeisende problemen waar u misschien niet de kans zal hebben om uit te leggen dat u porfyrie heeft. Porfyrie waarschuwingskaartjes kan verkregen via de **specialistische porfyrie centra in uw land**.

Armbanden en halskettingen kunnen worden verkregen via de stichting MedicAlert. De stichting MedicAlert International heeft nu bijkantoren in meer dan vijftig landen ([www.medicalert.co.uk](http://www.medicalert.co.uk)).

---

[Back to top](#)

## ✧ 10. SPECIALE PROBLEMEN

### ☞ *Narcose en operaties*

U dient uw chirurg en anesthesist vooraf te waarschuwen dat u porfyrie heeft. Een specifieke anesthesie zal noodzakelijk zijn die veiliger is bij porfyrie.

### ☞ *De tandarts*

U dient ook uw tandarts te waarschuwen dat u acute porfyrie heeft. Tandartsen gebruiken vaak plaatselijke verdoving en aan de veiligheid van tenminste één van deze in het verleden wordt getwijfeld.

### ☞ *Vaccinaties*

Alle vaccinaties voor menselijk gebruik zijn veilig bij patiënten met acute porfyrie.

---

## ✧ 11. SPECIFIEKE ASPECTEN VOOR VROUWEN

Vrouwen hebben tenminste driemaal meer verhoogde kans om een acute aanval te krijgen in vergelijking met mannen, met name door vrouwelijke hormonen en met name door progesteron. Progesteron wordt gevonden in de anticonceptiepil en ook in de hormoonbehandeling voorgeschreven voor postmenopausale vrouwen (na de overgang). Contraceptiepil en overgangshormonen met progesteron of vergelijkbare producten (progestogenen) dient vermeden te worden indien mogelijk door vrouwen met een acute porfyrie. Injecties en implantaties van lang werkende hormoonpreparaten zijn zeer gevaarlijk en dienen altijd vermeden te worden.

Onder specifieke omstandigheden waar risico's laag zijn en de potentieel gunstige effecten groot zijn, kan uw arts overwegen, na overleg met u en eventueel ook met een specialist op het gebied van porfyrie dat gebruik van progestageen bevattende preparaten in de vorm van pleisters toegestaan kan worden.

### ☞ *Premenstruele klachten*

Bij sommige patiënten, aanvallen met name voor in de premenstruele fase van de cyclus. Onder dergelijke omstandigheden kan uw arts overwegen een aantal behandelingen waaronder het gebruik van speciale hormonen om u menstruele cyclus te onderdrukken voor één tot twee jaar. Mocht u deze behandeling nodig hebben dient het plaats te vinden onder nauwe supervisie van een arts en met frequente controles.

### ☞ *Zwangerschap*

Terwijl bijna alle zwangerschappen zonder problemen verlopen, is een kleine verhoging van het risico van een acute aanval tijdens of kort na de zwangerschap. Echter de kansen een gevaar van een acute aanval tijdens of na de zwangerschap zijn sterk afgenomen als de porfyrie al bekend is. Het is derhalve erg belangrijk voor artsen die voor u zorgen tijdens zwangerschap om te weten dat u een acute porfyrie heeft.

---

[Back to top](#)

## › 12. BEHANDELING VAN ACUTE PORFYRIE

### ☒ *Het belang van vroegtijdige herkenning en een nauwkeurige diagnose :*

Vroegtijdige herkenning van een acute aanval betekent dat men vroegtijdig met behandeling kan beginnen. De klachten, die een begin van een acute aanval aangeven, zijn vaak makkelijk herkenbaar voor patiënten die eerder een aanval hebben gehad. Wanneer deze klachten door u herkend worden, dient u uitlokkende factoren zoals enige vorm van geneesmiddelen te staken. Direct beginnen met innemen van suiker, bijvoorbeeld in de vorm van frisdrank of suiker tabletten helpt soms de ernst van de klachten te onderdrukken, maar het kan zijn dat u te ziek voelt om iets in te nemen.

Vroegtijdige herkenning is moeilijker voor patiënten, die een acute porfyrie hebben geërfd, maar die nooit een acute aanval hebben ervaren. Hierdoor is er vaak veel zorg over pijnen die later blijken veroorzaakt te worden door andere oorzaken dan acute porfyrie. Patiënten met porfyrie hebben vaak last van buikpijn en een opgeblazen gevoel en misselijkheid of zuurbranden net zo als de rest van de bevolking. De arts zal een aantal andere oorzaken voor buikpijn moeten overwegen. Deze oorzaken omvatten een aantal darmaandoeningen, blaasontsteking en soms urgente problemen als blindedarm ontsteking. Onder deze omstandigheden kan de diagnose van acute porfyrie bevestigd worden of uitgesloten door urine op PBG (porfobilinogeen) en ALA te onderzoeken.

### ☒ *Behandeling van een acute aanval :*

Zodra er verdenking is op een acute aanval, dient u contact op te nemen met uw arts en als de acute aanval ernstig is via uw arts te worden doorgestuurd naar het ziekenhuis.

Onderzoek in een ziekenhuis houdt in:

- Laboratorium diagnose van de acute aanval mogelijk wordt (door PBG en ALA in urine te meten).
- Vroegtijdig begin van de specifieke behandeling van de acute aanval: bijvoorbeeld met intraveneus hemine.
- Maak mogelijk toediening van andere geneesmiddelen die de verschillende klachten van de acute aanval kunnen onderdrukken. Deze behandelingen houden in het gebruik van pijnstillers, middelen tegen misselijkheid en middelen tegen angstgevoelens. Omdat het belangrijk is om voldoende calorieën binnen te krijgen kan in het ziekenhuis voeding via een maagstang of via een bloedvat noodzakelijk zijn.

Toediening van hemine helpt de relatief te kort aan hemen in de lever aanvullen, en zorgt ervoor dat het lichaam minder porfyrienen en precursors die noodzakelijk zijn voor de vorming van heem minder aanmaakt. Hemine is de eerste keuze bij de behandeling. Mocht hemine niet beschikbaar zijn, kan in de tussentijd grote hoeveelheden glucose worden toegediend, omdat deze een vergelijkbaar maar minder krachtig effect hebben.

---

[Back to top](#)

## › 13. HUID PROBLEMEN IN ACUTE PORFYRIE

De huid is nooit aangedaan bij acute intermitterende porfyrie. Huidafwijkingen komen voor bij 10-20% van volwassenen die het gen voor porphyria variegata hebben en zijn vaak de enige klachten bij deze patiënten. Gebieden van de huid blootgesteld aan zonlicht, met name handrug, gezicht en onderbenen worden kwetsbaar, en vormen blaren. Kapotte huid kan geïnfecteerd worden, traag genezen en kleine littekens achterlaten. Mocht uw huid afwijkingen hebben dient u goed voor uw huid te zorgen. Vermijd direct zonlicht zo veel mogelijk en ook zonlicht dat door ramen bijvoorbeeld van uw huis of auto ingaat.

Bescherm uw huid van zonlicht door lichte katoenen handschoenen, lange mouwen en een hoed te dragen als u naar buiten gaat. Niet iedereen vindt dit acceptabel of noodzakelijk, dus moet u zelf uw kleding naar eigen wensen aanpassen. Gewoon zonnecrème is niet effectief.

De enige zonnecrèmes die soms helpen zijn dikke niet doorzichtige preparaten met zeer hoge beschermingsfactoren, vaak door aanwezigheid van titanium oxide, die zowel UVA als UVB licht blokkeren. Probeer ook uw handen te beschermen van beschadiging. Maak gebruik van een siliconen barrière crème en rubberen handschoenen tijdens uw werk in de keuken of elders.

Een huid met letsel of blaren dient schoon gehouden te worden met water en een milde zeep, gebruik liever geen sterke antibacteriële middelen.

Vergelijkbare huidafwijkingen komen ook voor bij hereditaire coproporfyrie, maar meestal slechts tijdens een acute aanval, en zijn zelden chronisch.

---

## › 14. CONCLUSIE

Er dient nooit vergeten te worden dat de meeste patiënten met een acute porfyrie in staat zijn een volledig normaal gezond leven te leiden. Alles wat nodig is, zijn een aantal eenvoudige maatregelen om de kans op aanvallen te voorkomen. Een beperkt aantal mensen, die wel ziek worden, herstellen vrijwel altijd volledig en hebben slechts één of twee acute aanvallen op jongvolwassen leeftijd. Bij ouder worden neemt de kans op een acute aanval af, met name na de leeftijd van veertig jaar, maar risico wordt nooit nul.

---