
INLEIDING TOT PORFYRIE

Inhoud

1. Wat zijn porfyriën en hoe verschillen zij van elkaar?
 2. Waarom worden ze porfyriën genoemd?
 3. Waarom zijn de porfyrynes belangrijke stoffen?
 4. Waarom veroorzaken porfyrynes en de voorproducten ziekten?
-

DANKWOORD

Deze informatie is bedoeld voor patiënten en familieleden van patiënten met één van de verschillende vormen van porfyrie. De informatie is geschreven en herzien door Europese porfyriedeskundigen en patiëntenverenigingen. Dit werk werd medegefinancierd door de Europese Commissie via de Directoraat Volksgezondheid en Consumentenbescherming (DG SANCO), PHEA Programma.

» 1. Wat zijn porfyriën en hoe verschillen zij van elkaar?

Er zijn in totaal zeven hoofdvormen van porfyrie, die meestal worden ingedeeld naar de aard van de ziekteverschijnselen die zij veroorzaken

- Er zijn vier 'acute' porfyriën: acute intermitterende porfyrie (AIP), porphyria variegata (VP), hereditaire coproporfyrie (HC) en een zeer zeldzame vorm genaamd ALA dehydratase deficiëntie porfyrie. Zij worden 'acuut' genoemd omdat zij meestal plots aanvallen van hevige buikpijn veroorzaken, die enkele dagen kunnen duren. VP en HC kunnen ook huidklachten veroorzaken.
- De andere porfyriën, porphyria cutanea tarda (PCT) erythropoëtische protoporfyrie (EPP) en de zeldzame congenitale erythropoëtische porfyrie (CEP) (ook bekend als de Ziekte van Günther) hebben vooral invloed op de huid en geven geen acute klachten in de inwendige organen.

De porfyriën kunnen ook worden ingedeeld als hepatisch of erythropoëtisch, afhankelijk van het orgaan waar de overmaat aan porfyrynes terecht komt – de lever bij de hepatische porfyriën (AIP, VP, HCP en PCT) en het beenmerg bij de erythropoëtische porfyriën.

» 2. Waarom worden ze porfyriën genoemd?

De aandoeningen worden porfyriën genoemd omdat ze een ophoping van chemische stoffen veroorzaken, porfyrynes genaamd (paars-rood kleurstoffen, naar het Griekse woord voor paars), of de eenvoudiger chemische stoffen, die voorloperstoffen zijn in de vorming van porfyrynes door het lichaam (5-aminolevulinezuur en porfobilinogeen, vaak afgekort als respectievelijk ALA en PBG).

» 3. Waarom zijn de porfyrynes belangrijke stoffen?

Porfyrynes zijn belangrijk voor het lichaam omdat zij zich koppelen aan ijzer om heem te vormen. Heem is een rode kleurstof, dat na samenvoeging met eiwitten tot heemeiwitten, een vitale functie heeft om gebruik van zuurstof door cellen mogelijk te maken. Hemoglobine, het pigment van rode bloedcellen, is het bekendste heemeiwit. In andere cellen zijn de heemeiwitten noodzakelijk voor de gasstofwisseling en vele andere functies, waaronder, met name in de lever, het omzetten van allerlei geneesmiddelen en andere chemische stoffen in werkzame en niet-werkzame producten.

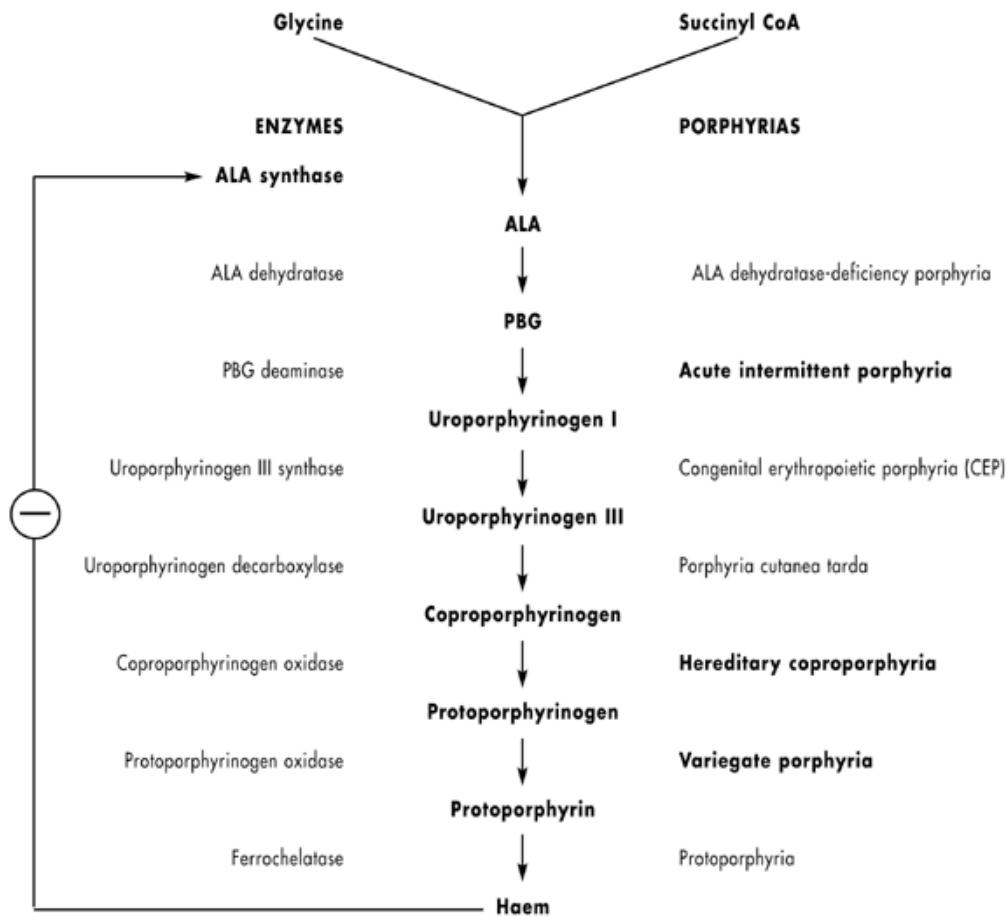
» 4. Waarom veroorzaken porfyrynes en hun voorlopers ziekten?

Elke porfyrie is een gevolg van een afwijking in een enzym⁽¹⁾ betrokken bij het aanmaakproces van heem (zie het diagram hieronder).

De acute porfyriën zijn stofwisselingsziekten die voornamelijk stofwisselingsprocessen in de lever beïnvloeden. Ophoping van de eenvoudiger voorloperstoffen in de lever leidt tot acute aanvallen van porfyrie. Deze stoffen veroorzaken geen bloedziekte of acute leverziekte.

Porfyrynes die in de huid ophopen kunnen de energie van zonlicht absorberen. De energie wordt slechts zeer korte tijd door de porfyryne vastgehouden, en zodra het weer vrijkomt veroorzaakt de energie schade aan de onderliggende huidlagen.

BIOSYNTHESE VAN HEEM EN VAN DE PORFYRYNES



ALA = 5-aminolevulinezuur; PBG = porfobilinogeen

1. Enzym: in onze cellen zijn enzymen de "biologische arbeiders" die alle biochemische processen mogelijk maken

Als de verdenking bestaat dat u aan porfyrie lijdt, dan is het voor u van groot belang om uit te vinden aan welke vorm van porfyrie u lijdt, omdat de geërfde afwijkingen en klachten verschillen tussen de porfyriëen onderling. Zodra het type porfyrie bij u is vastgesteld, kunt u meer informatie vinden in één van de onderstaande patiëntenfolders:

- ACUTE PORFYRIËN
- PORPHYRIE CUTANEA TARDA
- CONGENITAAL ERYTROPOËTISCHE PORFYRIE
- ERYTROPOËTISCHE PROTOPORFYRIE

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)