

Acute porfyrie

Acute porfyrie is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte die kan leiden tot acute aanvallen van buikpijn, soms met pijn in de rug en bovenbenen. Misselijkheid, braken en obstipatie komen vaak voor. U vindt hier meer informatie.

Wat is een acute aanval van porfyrie?

Acute porfyrieën zijn zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten die kunnen leiden tot acute aanvallen van buikpijn, soms met pijn 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. Acute aanvallen kunnen leiden tot epileptische toevallen en spierzwakte, en in mindere mate ernstige verlamningsverschijnselen. De bloeddruk kan stijgen en de polsslag sneller worden, maar deze bereiken zelden gevaarlijke niveaus. Het zoutgehalte (natrium) in het bloed kan omlaag gaan. Een acute aanval duurt meestal niet langer dan een tot twee weken, als de aanval op tijd herkend en behandeld wordt. Een acute aanval kan levensbedreigend zijn, als ernstige complicaties zoals verlammingen optreden. Is er sprake van verlamming, dan vindt herstel hiervan langzaam plaats.

Bij acute porfyrieën is er sprake van een ophoping van stoffen die gebruikt worden in de aanmaak van porfyrienen en heem, voornamelijk in de lever.

Uitlokkende factoren

Acute aanvallen kunnen worden uitgelokt door:

- bepaalde geneesmiddelen
- alcohol
- verandering in hormonen, bijvoorbeeld voorafgaand aan de menstruatie
- infecties
- operaties
- langere tijd niet voldoende eten
- stress

Wie krijgen een aanval?

Acute aanvallen komen het vaakst voor bij mensen in de leeftijd tussen 16 en 50 jaar. Bij kinderen voor de puberteit zijn acute aanvallen zeer zeldzaam. De meeste patiënten krijgen slechts één aanval of een paar aanvallen. Een zeer kleine minderheid heeft last van herhaalde aanvallen, soms over een periode van enkele jaren.

Na een aanval

Hoewel acute aanvallen zeer ernstig kunnen zijn, vooral als ze uitgelokt worden door geneesmiddelen of alcohol, zijn ze tegenwoordig zelden dodelijk. De meeste patiënten herstellen volledig van een aanval. Zij kunnen daarna hun normale leven leiden, met enkele eenvoudige voorzorgsmaatregelen om de kans op een nieuwe aanval te verminderen. Sommige patiënten herstellen slechts gedeeltelijk na een aanval. Zij blijven chronische pijn- en vermoeidheidsklachten ervaren en worden daardoor sterk in hun dagelijks leven en werkzaamheden belemmerd. Ook zijn er enkele patiënten die herhaaldelijk aanvallen blijven ontwikkelen en daarvoor in het ziekenhuis behandeld moeten worden.



Genen en Chromosomen

Ons lichaam bestaat uit miljoenen cellen en in de meeste cellen zit een volledig stel chromosomen waarop genen liggen (DNA). Genen bepalen de werking van ons lichaam. Genen zijn verantwoordelijk voor kenmerken zoals: kleur van de ogen, bloedgroep en lichaamslengte. We hebben duizenden genen. Van de meeste genen erven we twee kopieën, één kopie van de moeder en één kopie van de vader. Daarom hebben we vaak dezelfde kenmerken als onze ouders. Soms zit er een verandering (mutatie) in één kopie van een gen, waardoor dit gen niet goed meer werkt. Deze verandering kan een erfelijke aandoening veroorzaken.

Autosomaal dominant

Acute porfyriëen zijn erfelijk. Ze erven autosomaal dominant over. Autosomaal dominant betekent dat de persoon één normale kopie erft van een gen, en één veranderde, defecte kopie. Het veranderde gen is dominant (overheersend) over de andere, normale kopie. Daardoor krijgt die persoon de erfelijke aanleg voor acute porfyrie. Het betekent ook dat één van de ouders drager moet zijn van een defecte kopie van het gen. Andere eerstegraads familieleden van dragers, zoals broers, zussen en kinderen, hebben gemiddeld 50% kans om deze aanleg ook geërfd te hebben. Autosomaal wil zeggen dat de overerving voor zowel jongens als meisjes geldt.

Hoe groot is de kans op klachten?

Niet alle personen met een gemuteerd (veranderd) gen voor acute porfyrie krijgen een acute aanval. Ten minste driekwart van de personen die een gen voor acute porfyrie geërfd hebben, krijgen nooit een acute aanval van porfyrie. Zij zijn dragers van het gen.

Acute aanvallen worden uitgelokt door:

- het gebruik van specifieke geneesmiddelen (www.drugs-porphyrria.org)
- slecht eten
- lijnen met gewichtsverlies
- alcoholgebruik.

Soms kunnen acute aanvallen toch optreden zonder een aanwijsbare uitlokkende factor. Ervaring over een groot aantal jaren heeft laten zien, dat als personen, met een afwijkend gen voor één van de acute porfyrieën, ervoor zorgen dat zij bekende uitlokkende factoren vermijden, hun kans op een aanval sterk verminderd wordt. Daarom is het belangrijk om alle dragers in de familie op te sporen en de kans op aanvallen te minimaliseren.

Afspraak op de polikliniek

Hoe vaak u een afspraak krijgt op de polikliniek is afhankelijk van uw persoonlijke situatie en aandoening. Wij adviseren patiënten met een acute porfyrie om ten minste één keer per jaar een afspraak te maken bij een porfyrie expertisecentrum, aangesloten bij European Porphyrria Network (EPNET). Voor nieuwe patiënten is een schriftelijke verwijzing nodig van een medisch specialist of uw huisarts.

Op de polikliniek krijgt u

- actuele voorlichting over de aandoening en behandeling
- informatie over de behandeling tijdens aanvallen en voorafgaand aan medische ingrepen
- onderzoek om aangedane personen in de familie op te sporen
- onderzoek om complicaties te voorkomen



Voor meer informatie verwijzen wij u naar de folder [Uw bezoek aan de polikliniek](#).

Onderzoeken

Als u op de polikliniek komt, krijgt u ook aanvullende onderzoeken. Welke onderzoeken nodig zijn, is afhankelijk van uw persoonlijke situatie en aandoening. Uit onderzoek is gebleken dat patiënten vaker een hoge bloeddruk en nierziekte lijken te hebben. Daarnaast zijn personen met porfyrie gevoeliger voor de ontwikkeling van leverkanker. Wij streven ernaar deze complicaties op tijd op te sporen.

Vragenlijst voor nieuwe patiënten

Voor uw eerste bezoek op de polikliniek ontvangt u een vragenlijst. Wij vragen u deze vragenlijst van tevoren zo volledig mogelijk in te vullen. Zo hebben wij alle belangrijke informatie over u. U kunt bijvoorbeeld een uitdraai van uw medicijngebruik en allergieën opvragen bij uw apotheek.

Medaillon

Als u drager bent van acute porfyrie is het verstandig om een medaillon te dragen met daarin informatie over uw aandoening, bijvoorbeeld het Witte Kruis medaillon.

Brief voor noodgevallen

Wij vinden het heel belangrijk dat elke bij ons bekende patiënt een brief voor noodgevallen heeft. Daarin staat wat er moet gebeuren bij een (dreigende) acute aanval, of rond een medische ingreep. Deze brief sturen wij ook naar uw huisarts en staat bij ons in het computersysteem, zodat elke dienstdoende arts in het Erasmus MC deze kan inzien. U kunt deze brief in spoedsituaties ook geven aan andere artsen of hulpverleners. Zorg dat u de brief voor noodgevallen altijd bij u heeft. Als u deze nog niet heeft, vraag er dan om bij uw behandelend arts.

Meer informatie

In 2018 is er een vereniging opgericht door en voor patiënten met een van de vier vormen van acute porfyrie: Patiënten Vereniging Acute Porfyrie (PVAP). Voor informatie en contact met lotgenoten kunt u mailen naar info@pvap.nl of naar de website gaan: www.pvap.nl
Patiëntenvereniging VKS vertegenwoordigt mensen met meer dan 185 verschillende stofwisselingsziekten: www.stofwisselingsziekten.nl
Informatie over het gebruik van medicijnen bij porfyrie: www.drugs-porphyria.org
European Porphyria Network (EPNET): www.porphyria.eu



Contact

De polikliniek erfelijke metabole ziekten maakt deel uit van het Porfyrie Centrum Rotterdam en van het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten in het Erasmus MC.

Telefoonnummer polikliniek: (010) 704 05 74

Telefoonnummer verpleegkundige: 06 2487 9546 (bereikbaar op werkdagen tussen 08.00 en 16.30 uur)

E-mail: stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl

Afspraak verzetten of afzeggen

Als u een afspraak wilt verzetten of afzeggen, geef dit dan zo snel mogelijk door. Zo kan een andere patiënt op dat tijdstip een afspraak krijgen.

Vragen

Heeft u nog vragen? Stel die dan gerust aan de medewerkers van de polikliniek. Voor meer informatie kunt u ook bellen. Vragen zonder spoed kunt u per mail stellen.

Wat doet u bij een (dreigende) acute aanval?

Bij een levensbedreigende situatie belt u 112.

Minder bedreigende situatie

Bij een minder bedreigende situatie kunt u tijdens kantooruren contact opnemen met de polikliniek of verpleegkundige. Zij raadplegen uw arts en verbinden u zo nodig u door.

Uw huisarts kan direct worden doorverbonden met de dienstdoende metabole internist via het algemene telefoonnummer van het Erasmus MC: (010) 704 0 704.



