



Erythropoïetische protoporfyrie (EPP)



Erythropoïetische Protoporfyrïe (EPP) is een zeldzame en ernstige aandoening. Patiënten krijgen ernstige pijn in de aan licht blootgestelde huid. U vindt hier meer informatie.

Wat is erythropoïetische Protoporfyrïe (EPP)?

Erythropoïetische Protoporfyrïe (EPP) is een zeldzame en ernstige aandoening waaraan naar schatting 200 mensen in Nederland lijden. Na blootstelling aan licht krijgen EPP-patiënten ernstige pijn in de aan licht blootgestelde huid. Het gaat om blauw licht en niet ultraviolet licht. Blauw licht zit vooral in zonlicht, maar ook in lamplicht. Dit blauwe licht gaat door glas heen, dus ook binnen in een ruimte met ramen kunnen patiënten pijn krijgen.

EPP is geen allergie. De patiënten hebben onder andere in hun huid hoge concentraties van een stof die door licht actief wordt gemaakt en schade veroorzaakt in de huid. Als ze in het licht blijven, krijgen zij behalve pijn ook een zwelling van de huid. Na verdere blootstelling gaat de huid kapot. Mensen met EPP kunnen niet spontaan naar buiten, naar de winkel of hardlopen, moeilijk kinderen ophalen of buiten oppassen. Ze hebben problemen met beroepskeuze, werk, buitensport, vervoer in auto of bus en sociale activiteiten. Dit leidt tot een verlaagde kwaliteit van leven.

De diagnose stellen

Om de diagnose te kunnen stellen, zijn er verschillende onderzoeken:

- Consult met een metabole internist
- Bloed- en urineonderzoek
U krijgt bloed- en urineonderzoek om de functie van de lever en nieren en de hoogte van de porfyrynes en vitamine D te bepalen.
- Vragenlijst
U krijgt een vragenlijst thuis gestuurd. We bespreken de antwoorden tijdens uw 1e bezoek aan onze polikliniek.
- Botdichtheidsmeting (DXA)
U krijgt in elke geval één keer een botdichtheidsonderzoek omdat het vermijden van de zon invloed heeft op de stevigheid van het bot.

Uitslag

Voor het bespreken van de uitslagen maken we in overleg met u een afspraak op een later tijdstip.

Controles

Controle op de polikliniek bij de internist en diagnostiek vindt eenmaal per jaar plaats, en zo nodig vaker. Het streven is om tijdens uw bezoek ook alle aanvullende onderzoeken te laten doen.

Erfelijkheid

EPP is een erfelijke ziekte. Misschien heeft u of uw familie behoefte aan voorlichting over dit aspect van de ziekte en de mogelijkheid van erfelijkheidsonderzoek. U kunt dan een verwijzing krijgen naar een erfelijkheidsarts (klinisch geneticus) die deel uitmaakt van ons behandelteam.



Over de behandeling

Sinds 2016 is een behandeling voor EPP mogelijk met afamelanotide implantaten. Deze behandeling vindt in Nederland alleen in het Erasmus MC plaats, op de dagbehandeling.

Hoe werkt het?

U krijgt een klein staafje in uw buik, het implantaat. Het staafje geeft gereguleerd een stofje af: afamelanotide. Dit zorgt ervoor dat het lichaam een natuurlijke beschermstof in de bovenlaag van de huid vormt, waardoor u langer in licht kunt blijven met minder klachten. Het verandert niets aan de EPP, maar het kan de lichtklachten verminderen.

De behandeling is maximaal 4x per jaar mogelijk en met minimaal 60 dagen tussen de behandelingen.

Omdat het een vrij nieuw geneesmiddel is waar nog betrekkelijk weinig ervaring mee is, is het belangrijk regelmatig extra controles te doen. Dit betekent dat u naast de algemene controles en onderzoeken ook vragenlijsten moet invullen.

Bijwerkingen

Na de behandeling kunt u soms last hebben van misselijkheid, hoofdpijn, opvliegers of griepachtige verschijnselen. Dit duurt meestal 1 tot 2 dagen. Ernstige bijwerkingen zijn niet bekend.

Zwanger

U mag pas zwanger worden nadat u minstens drie maanden gestopt bent met de behandeling. U mag als man ook pas een kind verwekken nadat u drie maanden gestopt bent met de behandeling.

Onderzoeken

Krijgt u een behandeling met implantaten? Dan zijn regelmatig extra onderzoeken nodig. U komt daarvoor naar het Erasmus MC.

Consult dermatoloog

De dermatoloog houdt verkleuringen van de huid en moedervlekken in de gaten. We maken ook een foto van het gehele lichaam en detailfoto's als de dermatoloog dit aangeeft. Dit gebeurt om eventuele veranderingen van de huid te kunnen volgen.

De dermatoloog komt 1x per jaar bij u op de dagbehandeling en kijkt de huid helemaal na. Dit houdt in dat de dermatoloog u in uw ondergoed wil zien en dan alle afwijkende plekjes op de huid en op de hoofdhuid nader bekijkt. Omdat moedervlekken door het gebruik van afamelanotide donkerder kunnen kleuren, zijn deze controles verplicht. Het is voor u van belang dat u dit zelf ook goed in de gaten blijft houden en bij twijfel kunt u dit altijd bespreken met uw arts als u voor behandeling komt.

Echo buik (soms staat er fibroscan)

Het onderzoek is ongevaarlijk en zonder bijwerkingen.



Voorkom uv-schade door zonlicht

Door het gebruik van afamelanotide neemt de tolerantie voor (zon)licht toe. Daarom is het van belang dat u de juiste maatregelen neemt om uv-schade aan de huid en ogen te voorkomen. KWF kankerbestrijding heeft hierover informatie op de [website](#). Hierin staat uitgebreid beschreven hoe u de huid zo goed mogelijk tegen de schadelijke effecten van uv-stralen in het zonlicht kunt beschermen. Wij adviseren het gebruik van goede zonnebrandcrème, factor 50 en het dagelijks gebruik van een 'sluitende' zonnebril.

EPP en andere behandelingen

Tandartsbezoek

Houdt u er bij een tandartsbezoek rekening mee dat u ook hier overgevoelig kunt zijn voor blauw licht. Bij sommige behandelingen gebruikt de tandarts een speciaal lampje in uw mond en daar zit naast uv-licht ook blauw licht in. Dit kan voor u als EPP-patiënt problemen geven omdat de slijmvliezen hetzelfde reageren als de huid die in contact komt met licht. Dit kan nare en pijnlijke plekken in de mond opleveren. Vertel daarom vooraf aan uw tandarts dat u EPP-patiënt bent en gevoelig bent voor licht.

De huisarts

Na uw eerste bezoek krijgt uw huisarts een brief met aanvullende informatie over EPP.

Adviezen rond een operatie

Deze zijn voor EPP-patiënten meestal relatief eenvoudig. De lichtbelasting tijdens een operatie van maximaal 3 uur geeft geen problemen. Vaak wordt aangenomen dat het gaat om een acute porfyrie, maar EPP is geen acute porfyrie.

Medicijnen

Soms staat in bijsluiters van medicatie en in het farmacotherapeutisch kompas de opmerking: 'contra-indicatie porfyrie'. Dit is NIET van toepassing op EPP-patiënten.

De lever kan schade ondervinden door verhoogde porfyrinewaarden bij EPP. Dit kan leiden tot leverfalen (2-5% van de EPP-patiënten). Daarom is het niet verstandig medicijnen (en kruiden) in te nemen die leverschade kunnen veroorzaken. Paracetamol kan gewoon worden ingenomen. Met vragen hierover kan uw voorschrijvende arts terecht bij de metabole internisten. Zij zijn voor andere artsen bereikbaar via het algemene telefoonnummer van het Erasmus MC.

Wetenschappelijk onderzoek

Voor wetenschappelijk onderzoek willen wij graag extra bloed, urine en een plukje haar bij u afnemen en bewaren in een vriezer. Dit materiaal wordt anoniem opgeslagen. Anoniem betekent opslag zonder uw gegevens, maar met een unieke code. Zonder de codesleutel kan niemand weten van wie het materiaal is. De codesleutel is in het bezit van onze afdeling en beveiligd met wachtwoorden. Het afstaan van bloed, urine en een plukje haar voor opslag is altijd vrijwillig en kan altijd worden gestopt. Als u geen opslag wilt, heeft dat geen enkele invloed op de zorg die u krijgt.



Meer informatie

Meer informatie, ook in het Nederlands, is te vinden op: www.porphyria.eu

Lotgenotencontact en meer informatie kunt u vinden bij de patiëntenvereniging: www.epp.info

Contact

Afspraak maken

Wilt u een afspraak maken of heeft u vragen?

U kunt bellen naar de polikliniek metabole ziekten, bereikbaar op maandag t/m vrijdag van 08.00 en 16.30 uur. Telefoonnummer (010) 704 05 74 of de dagbehandeling, telefoonnummer (010) 703 27 55.

U kunt ook een e-mail sturen naar: EPP@erasmusmc.nl

Bij medische spoedgevallen

Als er een levensbedreigende situatie is belt u 112.

Bij een minder bedreigende situatie

U kunt van maandag t/m vrijdag van 08.00 tot 16.30 uur telefonisch contact opnemen met de polikliniek.

Uw huisarts kan via het algemene telefoonnummer van het Erasmus MC direct worden doorverbonden met uw behandelend internist.

Algemeen telefoonnummer Erasmus MC: (010) 704 0 704.

Buiten werktijden

Buiten werktijden (avond, nacht en weekend) kan de dienstdoende huisarts het ziekenhuis bellen en direct worden doorverbonden met de dienstdoende (metabole) internist in het ziekenhuis.



