



In deze folder vindt u informatie over acute porfyrie.

Wat is een acute aanval van porfyrie

De acute porfyriën zijn zeldzame 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. Toevallen (aanvallen van epilepsie) en spierzwakte, die tot verlammingen leiden, komen minder vaak voor. De bloeddruk kan stijgen en de polsslag sneller worden, maar deze bereiken zelden gevaarlijke niveaus. Het zout (natrium) in het bloed kan verlagen. Een acute aanval duurt meestal niet langer dan één tot twee weken, maar kan levensbedreigend zijn als ernstige complicaties zoals verlammingen optreden. Als verlamming optreedt, vindt herstel hiervan langzaam plaats.

De acute porfyriën worden gekenmerkt door een ophoping van stoffen die gebruikt worden in het aanmaak van porfyrienen en heem, voornamelijk in de lever.

Acute aanvallen worden vaak uitgelokt door inname van bepaalde geneesmiddelen, 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 bij mensen in de leeftijd tussen 14 en 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.

Acute porfyrie

Polikliniek Metabole ziekten (afdeling Inwendige Geneeskunde)

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 herstellen volledig van een aanval. Ze kunnen daarna hun normale leven leiden, behalve dat zij enkele eenvoudige voorzorgsmaatregelen in acht moeten nemen om de kans op een nieuwe aanval te verminderen.

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 2 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. Acute porfyriën erven autosomaal dominant over. Autosomaal dominant betekent dat de persoon één normale kopie erft van een gen, en één veranderde, defecte kopie. Maar 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 een van de ouders drager moet zijn van een defecte kopie van het gen en dat gemiddeld 50% van de broers en zussen en de kinderen deze erfelijke aanleg hebben. Autosomaal betekent dat de overerving voor zowel jongens als meisjes geldt.

Hoe groot is de kans dat een persoon die een acute porfyrie gen heeft geërfd, klachten zal krijgen?

Niet alle personen, die een gemuteerd (veranderd) gen voor acute porfyrie hebben, krijgen een acute aanval. Tenminste driekwart van personen, die een acute porfyrie gen geërfd hebben, zullen nooit een acute aanval van porfyrie krijgen. Zij zijn alleen dragers van het gen. 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 het gebruik van specifieke geneesmiddelen (www.drugs-porphyrria.org), slecht eten of lijnen met gewichtsverlies en alcoholgebruik. Desondanks kunnen acute aanvallen soms voorkomen in de afwezigheid van 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 porfyriën zorgen dat zij bekende uitlokkende factoren vermijden, hun kansen op een aanval sterk worden verminderd. Om deze reden 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. De meeste patiënten hebben een keer per jaar een afspraak. Voor nieuwe patiënten is een schriftelijke verwijzing nodig van een medisch specialist of uw huisarts.

Er worden ook aanvullende onderzoeken gedaan. Welke onderzoeken nodig zijn is afhankelijk van uw persoonlijke situatie en aandoening. Uit onderzoek is gebleken dat acute porfyrie patiënten vaker hoge bloeddruk, nierziekte en leverziekte lijken te hebben. We streven ernaar deze complicaties tijdig op te sporen.

Wij adviseren alle personen bekend met een acute porfyrie om tenminste een keer per jaar een afspraak te maken bij een porfyrie expertise centrum, aangesloten bij EPNET (www.porphyrria-europe.com). Bezoeken aan de polikliniek zijn belangrijk voor actuele voorlichting over de aandoening en behandeling, het verstrekken van informatie over behandeling tijdens aanvallen en voorafgaand aan medische ingrepen, alsmede het opsporen van aangedane personen in de familie. We streven naar vroegtijdige opsporing van complicaties.

Houdt u er wel rekening mee dat deze zorg en de aanvullende onderzoeken onder de algemene patiëntenzorg vallen. Dit betekent dat u, in het kader van het jaarlijkse eigen risico, een rekening kunt ontvangen van uw ziektekostenverzekeraar naar aanleiding van uw bezoek aan de polikliniek.

Vragenlijst voor nieuwe patiënten

Voor uw eerste bezoek op de polikliniek ontvangt u een vragenlijst. Wij willen u vragen deze vragenlijst van tevoren zo volledig mogelijk in te vullen. Dit is om ervoor te zorgen dat alle gegevens en informatie over u zo compleet mogelijk zijn en/of blijven. U kunt bijvoorbeeld een uitdraai van uw medicijngebruik en allergieën opvragen bij uw apotheek.

Wie werken er bij de polikliniek metabole ziekten?

Er werken internisten die gespecialiseerd zijn in de behandeling van volwassenen met een stofwisselingsziekte. Polikliniek-assistenten ondersteunen hen. Zij zijn verantwoordelijk voor de afspraken, dossierafhandeling en uitslagen. Na het gesprek met de arts kan het zijn dat de polikliniek-assistent u nog vraagt even plaats te nemen. Zij regelt de vervolgspraken en/of onderzoeken zoals deze zijn aangevraagd door de arts.

Het Erasmus MC heeft als universitair medisch centrum, naast het behandelen van patiënten, ook de plicht om onderwijs te geven en wetenschappelijk onderzoek uit te voeren. Vandaar dat het kan voorkomen dat er tijdens het bezoek ook een medisch student of een internist in opleiding aanwezig is. U bent als patiënt niet verplicht om aan wetenschappelijk onderzoek deel te nemen, u heeft wel de mogelijkheid.

Wat doet u bij een (dreigende) acute aanval?

Als er een *levensbedreigende situatie* is, belt u 112.

Als u drager bent van acute porfyrie is het belangrijk om een medaillon te dragen met daarin informatie over uw aandoening, bijvoorbeeld het witte kruis medaillon. Zorg ook dat u de brief over hoe te handelen bij noodgevallen altijd bij u heeft. Als u deze nog niet heeft, dan kunt u daarom vragen bij uw behandelend arts. We willen dat elke bij ons bekende patiënt

zo'n brief heeft. Daarin staat wat er moet gebeuren bij een (dreigende) acute aanval, of rondom een medische ingreep. Deze brief wordt ook gestuurd naar uw huisarts en staat eveneens in het computersysteem, zodat hij voor elke dienstdoende arts in het Erasmus MC na te lezen is. Deze brief kunt u in spoedsituaties ook geven aan andere artsen of hulpverleners.

Bij een *minder bedreigende situatie* kunt u tijdens kantooruren contact opnemen met de polikliniek. Zij zullen uw arts raadplegen en indien nodig u doorverbinden. De polikliniek is bereikbaar op werkdagen tussen 08.00 en 16.30 uur op telefoonnummer: (010) 704 01 15 (keuze 2). Tijdens kantooruren kan uw huisarts via het centrale telefoonnummer van het Erasmus MC (010) 704 0 704, direct worden doorverbonden met uw behandelend internist. Buiten kantooruren kan de dienstdoende huisarts worden doorverbonden met de dienstdoende internist in het ziekenhuis.

Afspraak verzetten of afzeggen

Als u de afspraak wilt verzetten of afzeggen, dan vragen wij u dit zo snel mogelijk door te geven, zodat een andere patiënt op dat tijdstip een afspraak kan krijgen.

Vragen

Mocht u na het lezen van deze folder nog vragen hebben, stelt u die dan gerust aan de medewerkers van onze polikliniek. We werken als team met verpleegkundigen, diëtisten, internisten, internisten in opleiding en wetenschappers aan het welzijn van elke individuele patiënt. Voor meer informatie kunt u ook contact opnemen met de polikliniek vasculaire en metabole ziekten, telefoonnummer (010) 704 01 15 (keuze 2). U kunt voor vragen, die geen spoed hebben, een mail sturen naar stofwisselingsziekten@erasmusmc.nl

Contact gegevens

De polikliniek Metabole ziekten, afdeling Inwendige Geneeskunde, maakt deel uit van het Nederlands Porfyrie Centrum en Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten in het Erasmus MC, telefoonnummer: (010) 704 01 15 (keuze 2)

Patientenvereniging

Er is nog geen acute porfyrie patienten vereniging. De patientenvereniging VKS vertegenwoordigt mensen met meer dan 185 verschillende stofwisselingsziekten. Voor informatie: www.stofwisselingsziekten.nl

