



Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie
Société Suisse de Porphyrie
Società Svizzera per la Porfiria

Generalversammlung Assemblée Générale Assemblea Generale

Restaurant Kreuz, Olten, 29. Januar 2011

Traktandenliste

- **Begüssung**
- **Wahl der Stimmenzähler**
- **Jahresbericht**
- **Rückblick Sommerfest – Ausblick Herbstfest 2011**
- **Mitgliederzahl, Mutationen, etc.**
- **Entgegennahme und Abstimmung über Jahresrechnung und Revisorenbericht**
- **Entlastung des Vorstandes**
- **Wahl des Präsidenten, des Vorstandes und der Revisoren**
- **Festsetzung der Mitgliederbeiträge 2011**
- **Evt. Anträge von Mitgliedern**
- **Varia**
- **Datum der nächsten GV festlegen**
- **Schlusswort zur GV und Überleitung zum 2. Teil der Versammlung**

Referat & Diskussionsforum

- **Neuigkeiten aus der Porphyrie Front – Prof. Dr. med. Elisabeth Minder, Stadtspital Triemli, Zürich**
- **Clinuvel Update – Dr. Manfred Reim, Clinical Research Director – Clinuvel**
- **Diskussionsforum – Erfahrungsaustausch**
- **Abschluss der Versammlung**

Jahresbericht

- **30. Januar 2010 – 1. ordentliche SGP Generalversammlung – Hotel Arte, Olten**
- **In den Vorstand wurden gewählt:**
 - **Rocco Falchetto – Präsident**
 - **Amanda Grospietsch – Vize-Präsidentin**
 - **Dorothe von Moos – Sekretariat**
 - **Isabelle Juchli-Gertiser – Kasse**
 - **Elisabeth Minder – medizinische Beisitzerin**
 - **Silvia Kempf – Beisitzerin (Internetauftritt)**
 - **Juliane Rossé – Beisitzerin (Vertreterin für die Romandie)**
- **Revisoren: Annegreth Röstli & Sara Bracher**

Was ist im 2010 gelaufen?

- **Hauptprojekte 2010 – An der 2010 GV vorgestellt**
 - **Ärzteflyer**
 - **Medikamentendatenbank**
 - **Weiterer Ausbau der Internetseite**
 - **Medienauftritt**
- **Zwei Vorstandstelefonkonferenzen im 2010**
 - **06.05.2010 – Ausführliche Planung der 2010 Ziele**
 - **29.09.2010 – Stand des Aktionsplans, Updates, GV Vorbereitung**
- **SGP Newsletter – 04.06.2010 (Updates, Termine, Hinweis auf Datenschutz)**
- **SGP Sommerfest – 10.07.2010**
- **Patienteninitiative zur Unterstützung von Medikamentenzulassung durch die EMA**

Datenschutz – Erinnerung

- **Die SGP-Adressliste ist nur für Mitglieder bestimmt – Bitte mit grösster Sorgfalt behandeln!**
- **Namen und andere Kontaktdaten, die in der Liste enthalten sind, dürfen ohne ausdrückliche Erlaubnis der betroffenen Mitglieder auf keinen Fall an Dritte weitergeleitet werden**
- **Aus Datenschutzgründen sind wir alle verpflichtet , uns strengstens an diese Vorgaben zu halten**
- **Adresslisten werden von der SGP nicht mehr herausgegeben**

Aktionsplan – Am Anfang

12. Zusammenfassender Aktionsplan (Was, Wer, Status)

WAS	EINZELHEITEN	WER	STATUS
1. Protokoll der ordentlichen Generalversammlung	a. Verfassung & Versand	a. Isabelle & Dorothe	
2. Nächste GV & andere Anlässe	a. Abklärungen über GV Veranstaltungsort in Olten b. GV Namensetiketten c. SGP Sommerfest: Datum finden (Doodle) d. Einladungsversand & Anmeldung	a. Isabelle b. Amanda c. Isabelle d. Isabelle	
3. Arztflyers/Broschüren	a. Amerikanische Vorlage senden (an Vorstand) b. Vorschläge verfassen & per Email an Vorstand c. Diskussion per Email d. Layout e. Korrekturlesung f. Flyerdruck - Abklärungen	a. Rocco b. Elisabeth c. Alle Vorstandsmitglieder d. Silvia e. Mitglied Martina Erzinger f. Silvia & Elisabeth	
4. Medikamentendatenbank	a. Projekt in Angriff nehmen & Vorstand auf dem Laufenden halten	a. Elisabeth	
5. Projektfinanzierung	a. Keine konkreten Massnahmen erforderlich; Ideen willkommen	a. Alle Vorstandsmitglieder	
6. SGP Anerkennung als gemeinnützige Gesellschaft/ Steuerbefreiung	a. Anfragen bei den kantonalen Steuerbehörden, Kontaktaufnahme mit Mitglied Matthias Weisenhorn	a. Amanda	
7. Medienauftritt (vorerst Kontaktaufnahme, um Interesse zu bekunden; weiteres Vorgehen wird dann diskutiert)	a. Kontaktaufnahme mit rätoromanischer Fernsehmoderatorin b. Kontaktaufnahme mit Sendung „Puls“ c. Kontaktaufnahme mit französisch-sprechenden Medien d. Zusammenfassung der verschiedenen	a. Silvia b. Rocco c. Juliane d. Elisabeth	

	Porphyrien: Link an Silvia schicken		
8. Zusammenschluss mit ausländischen Schwesternvereinen (Links aufschalten lassen)	a. Sammeln von weiteren Informationen über potentielle Schwestergesellschaften am nächsten europäischen Porphyrie Meeting in England 2011; erst dann Links aufschalten lassen	a. Elisabeth	
9. Auftritt/Links auf anderen Internetseiten	a. Abwarten bis HP Übersetzung verwirklicht (s. Punkt 10.) & dann Vorschläge aufschalten (s. Punkt 9. im Haupttext)	a. Silvia	
10. Unsere Internetseite	a. Übersetzung der Homepage ins Französische & Italienische – Sofort umsetzen, Geld ist vorhanden (Freundin von Juliane) (im Haupttext unter Punkt 3. aufgeführt) b. Forum – Jasmin Barman fragen, ob sie helfen & mit Silvia Kontakt aufnehmen kann c. Drehscheibe für alle Internetanfragen und Vorschläge d. Schweinegrippe-Dokumente von HP entfernen e. Links mit hilfreichen Hinweise aufschalten f. Metadaten/Keywords für einfacheres Finden unserer Homepage – Ideen/Keywords an Rocco senden g. Überprüfung der Metadaten/Keywords & weiterleiten an Silvia	a. Juliane b. Isabelle c. Rocco d. Silvia e. Silvia f. alle Vortandsmitglieder (Juliane sendet französische Begriffe) g. Elisabeth & Rocco	
11. Varia	a. Vorstandsmitgliederfoto auf HP aufschalten b. Kontakte für die französische & italienische Schweiz auf HP aufschalten c. „Geschichte“ von Nadja Coutellier auf HP – Dokument an Elisabeth zur Überprüfung schicken	a. Silvia b. Silvia c. Juliane	

Aktionsplan – Heute

12. Zusammenfassender Aktionsplan (Was, Wer, Status)

WAS	EINZELHEITEN	WER	STATUS
1. Protokoll der ordentlichen Generalversammlung	a. Verfassung & Versand	a. Isabelle & Dorothe	a. Erledigt (Marz 2010)
2. Nächste GV & andere Anlässe	a. Abklärungen über GV Veranstaltungsort in Olten b. GV Namensetiketten c. SGP Sommerfest: Datum finden (Doodle) d. Einladungsverband & Anmeldung	a. Isabelle b. Amanda c. Isabelle d. Isabelle	a. Reservation im Hotel Kreuz gemacht (6/2010) b. Erledigt c. Erledigt d. Erledigt
3. Arztflyers/Broschüren	a. Amerikanische Vorlage senden (an Vorstand) b. Vorschläge verfassen & per Email an Vorstand c. Diskussion per Email d. Layout e. Korrekturlesung f. Flyerdruck - Abklärungen	a. Rocco b. Elisabeth c. Alle Vorstandsmitglieder d. Silvia e. Mitglied Martina Erzinger f. Silvia & Elisabeth	a. Erledigt (Mai 2010) b. Entwurf verfasst & an Silvia für Layout weitergeleitet (6/2010) c. Erledigt d. Erledigt e. Erledigt f. Läuft noch
4. Medikamentendatenbank	a. Projekt in Angriff nehmen & Vorstand auf dem Laufenden halten	a. Elisabeth	a. Läuft noch
5. Projektfinanzierung	a. Keine konkreten Massnahmen erforderlich; Ideen willkommen	a. Alle Vorstandsmitglieder	a. Ideen?
6. SGP Anerkennung als gemeinnützige Gesellschaft / Steuerbefreiung	a. Anfragen bei den kantonalen Steuerbehörden, Kontaktaufnahme mit Mitglied Matthias Weisenhorn	a. Amanda	a. Läuft noch
7. Medienauftritt (vorerst Kontaktaufnahme, um Interesse zu bekunden; weiteres Vorgehen wird dann diskutiert)	a. Kontaktaufnahme mit rätoromanischer Fernsehmoderatorin b. Kontaktaufnahme mit Sendung „Puls“ c. Kontaktaufnahme mit französisch-sprechenden Medien d. Zusammenfassung der verschiedenen	a. Silvia b. Rocco c. Juliane d. Elisabeth	a. Erledigt (vorerst sein lassen, 2011 erneut versuchen) b. Erledigt (Interesse momentan nicht vorhanden) c. Läuft noch d. Status update

8. Zusammenschluss mit ausländischen Schwesternvereinen (Links aufschalten lassen)	a. Sammeln von weiteren Informationen über potentielle Schwestergesellschaften am nächsten europäischen Porphyrie Meeting in England 2011; erst dann Links aufschalten lassen	a. Elisabeth	a. Für 2011 – Cardiff Konferenz
9. Auftritt/Links auf anderen Internetseiten	a. Abwarten bis HP Übersetzung verwirklicht (s. Punkt 10.) & dann Vorschläge aufschalten (s. Punkt 9. im Haupttext)	a. Silvia	a. Warten bis Übersetzung fertig
10. Unsere Internetseite	a. Übersetzung der Homepage ins Französische & Italienische – Sofort umsetzen, Geld ist vorhanden (Freundin von Juliane) (im Haupttext unter Punkt 3. aufgeführt) b. Forum – Jasmin Barman fragen, ob sie helfen & mit Silvia Kontakt aufnehmen kann c. Drehscheibe für alle Internetanfragen und Vorschläge d. Schweinegrippe-Dokumente von HP entfernen e. Links mit hilfreichen Hinweise aufschalten f. Metadaten/Keywords für einfacheres Finden unserer Homepage – Ideen/Keywords an Rocco senden g. Überprüfung der Metadaten/Keywords & weiterleiten an Silvia	a. Juliane b. Isabelle c. Rocco d. Silvia e. Silvia f. alle Vorstandsmitglieder (Juliane sendet französische Begriffe) g. Elisabeth & Rocco	a. Erledigt b. Erledigt (Mai 2010) c. Rocco nimmt Anfragen und Vorschläge ab sofort entgegen (Mai 2010) d. Dokumente entfernt e. Links zu MedicAlert & Trekking Schrimen aufgeschaltet (Mai 2010) f. Noch fällig (d.h., Rocco hat noch nichts bekommen)
11. Varia	a. Vorstandmitgliederfoto auf HP aufschalten b. Kontakte für die französische & italienische Schweiz auf HP aufschalten c. „Geschichte“ von Nadja Coutellier auf HP – Dokument an Elisabeth zur Überprüfung schicken	a. Silvia b. Silvia c. Juliane	a. Erledigt b. Erledigt c. Läuft noch

Ärzteflyer (1)

- **Broschüren für Ärzte (Hausärzte, Konferenzen)**
 - **Wichtig für die Bekanntmachung der Porphyrien**
 - **Könnten auch an Leiter der Notfallstationen verteilt werden**
 - **Kosten liegen im unteren tausender CHF Bereich**
- **Zum Ziel durch eine kollektive Leistung:**
 - **Inhalt – Triemli Spital Team (Elisabeth Minder, Isabelle Juchli & Co.)**
 - **Layout – Silvia Kempf**
 - **Korrekturlesung – Martina Erzinger**
 - **Übersetzungen ins F & I – Von Juliane Rossé in Auftrag gegeben**
 - **Koordination – Rocco Falchetto**

Ärzteflyer (2)

3.1 Diese Hautkrankheit ist charakteristisch für die erythropoietische Protoporphyrurie.

Die Diagnose kann ebenfalls durch das Plasmafluoreszenz-Scan gestellt werden. Ausserdem ist die Messung des Protoporphyrins in den Erythrozyten (mindestens 5-fach erhöht) diagnostisch. Dagegen sind die Porphyrine im Urin **nicht** vermehrt.

3.2 Die wichtigste Massnahme ist der Schutz vor direktem Sonnenlicht.

Fensterscheiben schützen zwar vor Sonnenbrand, nicht jedoch vor einer phototoxischen Attacke bei erythropoietischer Protoporphyrurie. Selbst im Schatten kann im Hochsommer oder bei indirektem Licht am Strand eine Schmerzattacke ausgelöst werden. Ein Medikament (**Scenesse®**) ist in Erprobung und eine Zulassung ist beantragt.

4.1 Roter Urin in den Windeln ist bis zum sicheren Ausschluss eine **congenitale erythropoietische Porphyrie**, das Kind darf unter keinen Umständen durch Phototherapie behandelt werden, Verbrennungsgefahr!

4.2 Ein negativer „Porphyrie-Schnelltest“ schliesst die Diagnose **congenitale erythropoietische Porphyrie nicht aus!** Bitte setzen Sie sich mit einem Labor in Verbindung, das breite Erfahrung in der Porphyrie-Diagnostik hat.

(Adressen unter www.porphyrria-europe.org oder 5.3).

5.1 Einteilung der Porphyrien:

Akute (hepatische) Porphyrie (wichtigstes Symptom: Bauchschmerzen). Es besteht **Medikamentenempfindlichkeit!**

- akut-intermittierende Porphyrie (AIP, keine Hautsymptome)
 - Porphyria variegata (VP, auch Hautblasen*)
 - hereditäre Koproporphyrurie (HC, auch Hautblasen*)
- * Hautblasen können das einzige Symptom sein

Nicht-akute Porphyrien (wichtigstes Symptom: Licht-ausgelöste Hauterkrankung). Es besteht **keine Medikamentenempfindlichkeit.**

- Porphyria cutanea tarda (PCT, Hautblasen)
- erythropoietische Protoporphyrurie (EPP, akute phototoxische Hautsymptome, selten mit Leberbeteiligung)
- congenitale erythropoietische Porphyrie (CEP, Blasen, phototoxische Reaktionen und Mutilationen)

Zusätzlich gibt es weitere, sehr seltene Formen der Porphyrien, z.B. homozygote Formen.

5.2 Informationen finden Patienten und Patientinnen bei der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie (www.porphyrria.ch)

Die internationale Organisation European Porphyria Initiative hat Patienten-Informationen in den meisten europäischen Sprachen. (www.porphyrria-europe.org)

5.3 Das Porphyriezentrum des Stadtpitals Triemli in Zürich gibt gerne weitere Auskünfte.

(Tel. 044 466 23 20 elisabeth.minder@triemli.stzh.ch)



Informationen für Ärzte

Porphyrie

4 gute Gründe, daran zu denken:

1) Schwere (Ober-)Bauchschmerzen ohne Entzündungszeichen, eventuell rotbrauner Urin
» 1.1



2) Hautblasen begrenzt auf belichtete Hautstellen (vor allem Finger, Handrücken, Gesicht)
» 2.1



3) Schmerzen an belichteten Hautstellen, bei schweren Attacken Schwellungen, Läsionen; Erstaufreten bei Kleinkindern bis maximal 8 Jahre
» 3.1



4) Bei Neugeborenen: roter Urin in den Windeln
» 4.1

Ärztflyer (3)

1.1 Symptome:

Ausstrahlen der Bauchschmerzen in den Rücken und in die körpernahe grosse Gliedmassen-Muskulatur. Dauer: mindestens ein halber Tag. Bei Frauen im gebärfähigen Alter häufig prämenstruell, mit Abklingen an den ersten beiden Tagen der Menstruation. Weitere Symptome: Nausea, Erbrechen, Obstipation, Hypertonie und Tachycardie, Hyponatriämie. Der rotbraune Urin ist kein zwingendes Zeichen!

1.2 Wer kann einen Porphyrieschub entwickeln?

Frauen im gebärfähigen Alter haben das höchste Risiko, jedoch kann eine Ersterkrankung in jedem Alter und auch bei Männern vorkommen. Ganz selten sind Kinder vor der Pubertät betroffen.

1.3 Diagnose:

Aminolävulinäure und Porphobilinogen in einer Urinportion, standardisiert auf Kreatinin. Der Urintest soll innerhalb einer Woche nach Schmerzbeginn durchgeführt werden. **Ein Wert grösser als 6.25 µmol Porphobilinogen/mmol Kreatinin** ist diagnostisch für eine **akute (hepatische) Porphyrie**, Werte zwischen 1.9 und 6.25 sind verdächtig. Stark verdünnte Urine, d.h. Kreatininkonzentration kleiner als 4 mmol/l, ergeben unzuverlässige Resultate. Isoliert erhöhte Aminolävulinäure findet sich bei Bleivergiftung oder bei Augmentintherapie, Letzteres begründet durch In-vitro-Interferenz.

1.4 Erste Massnahmen bei Diagnosestellung:

Alle nicht zwingend notwendigen Arzneimittel absetzen, Überprüfen der Verträglichkeit der notwendigen Arzneimittel (www.drugs-porphyria.org) und Wechsel auf ein sicheres Medikament.

Gabe von Normosang® (3 mg/kg, als intravenöse Kurzinfusion; die Phlebitishäufigkeit ist wesentlich geringer, wenn die gelöste Substanz in 100 ml 4%- oder 20%-Albuminlösung verabreicht wird).

2.1 Hautblasen:

Verschiedene Porphyrien können sich durch Hautblasen manifestieren. Der kostengünstigste Test für die Diagnose bzw. den Abschluss einer Porphyrie mit Hautblasen ist das Plasmafluoreszenz-Scan (CHF 85.—). Der Test sollte möglichst rasch nach Auftreten der Symptome durchgeführt werden. Bei positivem Test kann teilweise die genaue Diagnose bereits festgelegt werden. Für allfällige Zusatzuntersuchungen i.B. Stuhluntersuchung auf Porphyrine — siehe diagnostisches Flussdiagramm (Figur 3) in Schneider-Yin et al. *Swiss Med Wkly* 2009;139(13-14):198-206. Eine genaue biochemische Diagnostik ist wichtig für den richtigen Therapieentscheid!

2.2 Ist die Diagnose „Porphyria cutanea tarda“, so wird ein Aderlass empfohlen bei gleichzeitiger Elimination der Auslösefaktoren (Eisentherapie, Alkoholüberkonsum, Hormon-Ersatztherapie). Sofern Zeichen für Eisenüberladung bestehen (Ferritin > 300 µg/l) haben Aderlässe den besten Effekt, 450 ml Blut wöchentlich oder 14-täglich, bis eine Eisenmangelanämie von 10 g/dl bzw. 100 g/l auftritt, was meist nach 12–15 Aderlässen der Fall ist. Die Hautveränderungen bilden sich in der Regel einige Wochen nach Ende der Aderlässe zurück. Zwischenzeitlich Lichtschutz durch Kleidung und Handschuhe und durch Titanium-Dioxid enthaltende Sonnenschutzcremes ist empfohlen.

2.3 Ist die Diagnose „Porphyria variegata oder hereditäre Koproporphyrin“, so besteht eine akute (hepatische) Porphyrie. Als Erstes sollen, wie unter 1.4 beschrieben, allfällige auslösende Arzneimittel abgesetzt werden. Gegen die Hautblasen hilft Lichtschutz durch Kleidung und Handschuhe und durch Titanium-Dioxid enthaltende Sonnenschutzcremes.

Medikamentendatenbank

- **Medikamentendatenbank für akute Porphyrien**
 - **Liste von sicheren und problematischen Medikamenten**
 - **Für Ärzte & Patienten**

→ Update von Elisabeth Minder

Internetauftritt – Pages en français

S G P

Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie
Société Suisse de Porphyrie
Società Svizzera per la Porfiria

Deutsch Italiano Français

qui nous sommes

les porphyries aiguës

les porphyries cutanées

informations importantes

formulaires

calendrier

téléchargements

galerie d'images

liens

bienfaiteurs

contact

forum

home

accueil

Les porphyries cutanées

Nous connaissons les maladies suivantes- la protoporphyrie érythroïdétique, ou PPE

- la porphyrie cutanée tardive, ou PCT type I
- la porphyrie érythroïdétique congénitale (PEC) ou maladie de Günther
- la porphyrie hépatoérythroïdétique (PHP)

Les maladies de la peau liées à la porphyrie sont déclenchées par une simple exposition à la lumière solaire; en effet si les rayons du soleil n'entraînent pas de coup de soleil lorsqu'ils sont filtrés par une vitre, ils peuvent néanmoins provoquer une réaction cutanée typique de la porphyrie, le dos des mains et le visage étant les plus touchés; la meilleure protection est dans ce cas de se protéger de la lumière en se couvrant à l'aide de vêtements, de gants et de chapeaux adéquats.

Certaines formes de porphyries peuvent se traduire par une vulnérabilité particulière de la peau et par l'apparition de cloques de 1 à 2 cm de diamètre; une blessure même légère peut se transformer en véritable traumatisme pour la peau. Les altérations cutanées ne concernent que les parties qui sont exposées au soleil, le dos des mains et le visage étant les plus touchés.

Ces altérations de la peau peuvent apparaître chez les patients atteints de porphyrie cutanée tardive, de porphyrie variegata ou de coproporphyrine héréditaire. Avant d'entreprendre tout traitement, il est nécessaire de déterminer, par des examens du sang ou, éventuellement, des selles et de l'urine, quelle que soit la forme de porphyrie dont le patient est atteint. La porphyrie cutanée tardive peut être traitée par des saignées ou par de la chloroquine faiblement dosée.

En cas de porphyrie variegata et de coproporphyrine héréditaire, les saignées n'apportent aucune amélioration, et la chloroquine peut même aggraver la porphyrie; avec ces types de porphyries, le mieux est de se protéger de la lumière du soleil.

Avec la deuxième forme des porphyries cutanées, des douleurs sont ressenties dès que les rayons du soleil atteignent la peau, quelques minutes à une heure après l'exposition. Les personnes concernées les décrivent comme la brûlure de mille aiguilles qui leur piqueraient la peau, doublée d'une démangeaison. Dans les cas moins sévères, il n'y a pas d'altération cutanée visible. Dans les cas les plus graves, les crises peuvent durer plusieurs jours et se manifester par des rougeurs, des tuméfactions, des points hémorragiques ou des blessures de la peau. Ces symptômes sont souvent révélateurs d'une protoporphyrie érythroïdétique. Les premiers signes de la maladie apparaissent dans la petite enfance, entre l'âge de 1 et de 8 ans. La présence de protoporphyrines dans les érythrocytes à une valeur au moins 5 fois plus élevée est révélatrice d'une porphyrie.

Internetauftritt – Pagine in italiano



S G P

Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie
Société Suisse de Porphyrie
Società Svizzera per la Porfiria

Deutsch Italiano Français

chi siamo

le porfirie acute

le porfirie cutanee

informazioni importanti

formulari

agenda

download

galleria d'immagini

links

benefattori

contatto

forum

home

Le porfirie cutanee

Conosciamo le malattie seguenti:

- la protoporfiria entropoietica (EPP)
- la porfiria cutanea tarda (PCT)
- la porfiria entropoietica congenita (CEP)
- la porfiria epatoentropoietica (HEP)

Le forme di porfiria con reazione cutanea sono accomunate dal fatto che i sintomi sono causati da un'esposizione alla luce del sole, anche se filtrati dal vetro di una finestra, mentre questo basterebbe per bloccare la reazione di scottatura nelle persone non affette da porfiria. Spesso il dorso delle mani e il viso sono le parti più colpite poiché rimangono generalmente più esposti di altre parti del corpo. Portare vestiti coprenti, cappelli e guanti rimane quindi la migliore protezione contro la luce solare.

In certi casi possono apparire sulla pelle delle vesciche di 1-2 cm, la pelle è particolarmente vulnerabile, per cui una leggera fenta può trasformarsi in un trauma cutaneo. Le alterazioni della pelle sono limitate alle parti esposte alla luce solare dunque il dorso delle mani e il viso sono le parti più generalmente colpite.

Queste alterazioni della pelle si presentano con la porfiria cutanea tarda, la porfiria variegata e la coproporfiria ereditaria. Prima di iniziare qualsiasi trattamento è indispensabile determinare, con test della porfirina tramite campioni di sangue e, eventualmente, della feci e dell'urina, di che forma di porfiria soffre il paziente. La porfiria cutanea tarda viene a volte trattata con salassi, o con dosi deboli di clorochina. Il salasso non dà risultati in presenza di porfiria variegata e di coproporfiria ereditaria; e la clorochina può addirittura peggiorare la situazione. Con queste porfirie è necessario adottare delle misure adeguate per tenere sotto controllo gli effetti nocivi della luce.

La seconda forma di malattia cutanea si manifesta con dolori non appena la luce solare entra in contatto con la pelle. I dolori possono apparire già dopo pochi minuti fino al massimo un'ora e le persone che ne sono affette spesso li descrivono come delle punture di mille aghi roventi, accompagnate da prurito. Nonostante i forti dolori gli attacchi meno gravi non portano ad alterazioni della pelle. Ma in caso di attacchi più gravi e durevoli (diversi giorni) appaiono gonfiori, arrossamenti, o addirittura punti emorragici o piaghe, e i dolori sono al limite del sopportabile. Questi sintomi sono tipici della protoporfiria entropoietica. Questo tipo di porfiria appare durante l'infanzia, tra 1 e 8 anni. Un aumento di protoporfiria negli eritrociti di almeno 5 volte i valori normali indica la presenza di porfiria.

Medienauftritt – Porphyrien sichtbar machen

- **Kontaktaufnahme zur Sendung “Puls” (SF1 – Montag abend Programm)**
 - **Vorläufig kein Interesse, da letzte Sendung über EPP erst im Dezember 2009 ausgestrahlt wurde**
 - **Aufmerksam gemacht, dass es allgemein um Porphyrien geht**
 - **Abklärungen im Gange**
- **Kontaktiert von Sendung “Galileo”, RTL Deutschland**
 - **Erste Interaktionen zeigten Interesse**
 - **Weitere Kontakte notwendig, um Interesse weiter zu gewährleisten**
- **Rätoromanische Presse**
 - **Kontaktaufnahme verschoben**

Schwestergesellschaften (1)

- Partnerschaften

- EPP Deutschland – www.epp-deutschland.de



- American Porphyria Foundation – www.porphyrifoundation.com

NIH Gives \$4.4 Million for Porphyria Research

New Friends in Switzerland

The American Porphyria Foundation was very happy to receive the following introductory message from our newest Global Partner, the Swiss Porphyria Association: *The Swiss Porphyria Association was founded on January 31 of 2009, so it is still a very young, small organization, operated entirely on a volunteer basis. We are preparing our first official General Assembly, for January 2010. We are looking forward to working towards strengthening and growing our group for the benefit of Swiss patients. <http://www.porphyr.ch>*

Please join us in wishing our new friends in Switzerland every success as we work together to improve research and care for porphyria patients in both our countries!

Schwestergesellschaften (2)

- Niederlande EPP Vereniging – www.epp.info



Welkom op www.epp.info



- Associazione Malati di Porfiria – www.amapo.it



- British Porphyria Association – www.porphyria.org.uk



- Association Française des Malades Atteints de Porphyries – www.porphyries-patients.org



Nous avons ainsi fait la connaissance de la toute nouvelle et déjà très active association de patients suisse (100 adhérents) <http://www.porphyria.ch/>.



Europäische Initiative bei der EMA

- **EMA – Europäische Arzneimittel Agentur, verantwortlich für Marktzulassungen neuer Medikamente**
- **Scenesse (EPP Medikament) – Marktzulassungsdossier erwartet im 2011**
- **Patientenvertreter können zu der EMA Begutachtung beitragen**
- **Kollektive Initiative von Patientenorganisationen aus Deutschland, Frankreich, Grossbritannien, Italien, Niederlande und der Schweiz, koordiniert durch die SGP**
- **Selektionsprozess von Patientenvertreter im Gange**
- **Wichtige Unterstützung durch Eurordis, die europäische Dachverbandsorganisation für seltene Krankheiten (SGP wurde Mitglied)**

Mitgliederzahl

Anzahl

Kategorien

56

Einzelmitglieder

34

Familienmitglieder

9

Passivmitglieder

2

Kollektivmitglieder

101 Total

Mutationen

Eintritte

9 Einzelmitglieder

3 Familienmitglieder

3 Passivmitglieder

→ 15 neue Mitglieder

Austritt

1 Einzelmitglied

(Wegzug von Süddeutschland nach Leipzig)

Mitgliederzahl nach Porphyriarten

SGP Mitglieder 2010

	Porphyriarten								Total
	AIP	EPP	PV	PCT	HCP	CEP	akute P.	unbekannt	
Einzelmitglieder	24	12	9	2	4	2	0	3	56
Familienmitglieder	17	7	3	2	2	1	1	1	34
Passivmitglieder	5	1	0	0	0	0	1	2	9
Kollektivmitglieder	0	0	0	0	0	0	0	2	2
Mitglieder gesamt	46	20	13	4	6	3	2	7	101

AIP	Akut intermittierende Porphyrie
EPP	Erythropoietische Porphyrie
PV	Porphyria variegata
PCT	Porphyria cutanea tarda
HCP	Hereditäre Koproporphyrurie
CEP	Congenitale Erythropoietische Porphyrie
HEP	Hepatoerythropoietische Porphyrie
ALA	ALA-Dehydratase-Mangel-Porphyrie

Mitgliederzahl nach Sprachregionen

SGP Mitglieder 2010

	Total	Sprachregion Schweiz			Ausland
		deutsch	französisch	italienisch	
Einzelmitglieder	56	51	2	0	3 (Deutschland)
Familienmitglieder	34	31	2	1	0
Passivmitglieder	9	8	0	0	1 (Österreich)
Kollektivmitglieder	2	2	0	0	0
Mitglieder gesamt	101	92	4	1	4

Kassabericht

Erfolgsrechnung per 31.12.2010

Aufwand		Ertrag	
Generalversammlung, Raum	700.00	Mitgliederbeiträge, Einzel	1'710.00
Generalversammlung, F&B	564.00	Mitgliederbeiträge, Familien	1'430.00
Generalversammlung, Blume	120.00	Mitgliederbeiträge, Passive	175.44
Sommerfest, Raum	200.00	Mitglieder, Kollektiv	200.00
Porti / Büromaterial	204.30	Zinsertrag	9.55
Bank- Spesen und Gebühren	88.50	Spenden	4'827.25
Projekt: Homepage	928.00		
Gewinn	5'547.44		
Total	2'804.80	Total	8'352.24

Bilanz per 31.12.2010

Aktiven		Passiven	
Kasse	115.70	Kreditoren	0.00
Bank	8'447.84		
		Gewinn	8'563.54
Bilanzsumme	8'563.54	Bilanzsumme	8'563.54

Budget 2011

Aufwand		Ertrag	
Generalversammlung	500.00	Umlaufvermögen	8'563.54
Sonderausgaben, Blumen	150.00	Mitgliederbeiträge	3'800.00
Vereinsanlässe, Sommerfest	250.00	Zinsertrag	10.00
Büromaterial / Porto	200.00	Spenden	1'500.00
Bank-Spesen und Gebühren	90.00		
Flyer, Übersetzung	1'000.00		
Flyer, Druck	1'000.00		
Flyer, Versand	300.00		
Gewinn	10'383.54		
Total	3'490.00	Total	13'873.54

Geplante Projekte:

Flyer für Hausärzte

Medikamenten-Datenbank

Zugesagte Spende

Firma Clinuvel: CHF 1'500.00

Porphyria Patient Day – Cardiff (GB) 14.04.2011

- **Organisiert von der British Porphyria Association**
- **Vertretung unserer SGP fehlt noch**
- **Interessenten bitte melden!**

Interessengemeinschaft – Seltene Krankheiten

- **Ende Februar 2010 treffen sich Akteure aus Verwaltung, Verbänden, Politik & Wirtschaft; daraus folgte am 26. Oktober ein zweiter “Runder Tisch” zum Thema “Seltene Krankheiten & Arzneimittel gegen seltene Krankheiten“**
- **Handlungsbedarf, um “eine bisher kaum wahrgenommene Lücke im Schweizer Gesundheitswesen zu schliessen & Rechtsgleichheit und -sicherheit in diesem Bereich herzustellen“**

Interessengemeinschaft – Seltene Krankheiten

- **Gefordert wurde insbesondere, dass der Bundesrat eine nationale Strategie und einen nationalen Massnahmeplan vorlegt**
- **Nationalrätin Ruth Humbel (CVP) hat dieser Forderung in der Wintersession 2010 mit einer Interpellation Nachdruck verliehen***
- **Gründung einer Interessengemeinschaft (IG) geplant**
- **Austauschplattform, um die Forderungen der verschiedenen betroffenen Akteure besser zu koordinieren und den geforderten nationalen Massnahmenplan aktiv zu begleiten**
- **SGP ist auf Kontaktliste aufgenommen worden**

Bundesgerichtsurteil – 23.11.2010

- Unsere Juristin berät

NEUE GERICHTSURTEILE

Krankenkasse muss nicht alles zahlen

Kein Geld für teure Medizin

Eine 70-jährige Frau leidet an einer schweren Stoffwechselkrankheit (Morbus pompe). Die Behandlung mit dem Medikament Myozyme hätte zwar eine gewisse Linderung gebracht, aber für eineinhalb Jahre 750 000 bis 900 000 Franken gekostet.

Die Grundversicherung kennt auch das Gebot der Wirtschaftlichkeit. Deshalb sind bei der menschlichen Gesundheit Kostenüberlegungen zulässig. Aus diesem Grund entschied das Bundesgericht, im konkreten Fall seien die Kosten zu hoch, die Kasse müsse nichts zahlen. (up)

Bundesgericht, Urteil 9C_334/2010 vom 23. 11. 2010

Danke an den ganzen Vorstand!