



Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie

Société Suisse de Porphyrie

Società Svizzera per la Porfiria

Generalversammlung Assemblée Générale Assemblea Generale

Restaurant Kreuz, Olten, 28. Januar 2012

1. Teil: Ordentliche GV – Traktandenliste

13:30-14:45 Uhr

1. Begrüssung der Teilnehmer durch den Präsidenten
2. Wahl von 2 Stimmenzählern
3. Protokoll der GV vom 29.01.2011
4. Jahresbericht
5. Rückblick Sommer/Herbstfest 2011 – Ausblick SGP-Fest 2012
6. Mitgliederzahlen, Mutationen
7. Entgegennahme & Abstimmung über Jahresrechnung & Revisorenbericht
8. Entlastung des Vorstandes
9. Wahl des Präsidenten, des Vorstandes und der Revisoren
10. Festsetzung der Mitgliederbeiträge 2012
11. Beschlussfassung über wichtige Anträge
12. Anträge von Mitgliedern
13. Datum der nächsten GV festlegen – Vorschlag 26.01.2013
14. Schlusswort zur GV und Überleitung zum 2. Teil der Versammlung

2. Teil: Referate & Diskussionen

14:45 Uhr

Pause für Kaffee & Kuchen

15:30 Uhr

Kurzreferat von Frau Prof. Dr. med. E. Minder & offene Fragerunde

Referat von Frau Jasmin Barman: „Wie wird Kindern die Krankheit anhand von praktischen Beispielen erklärt?“

16:30 Uhr

Informationen über den 3-tägigen Kongress Porphyrins & Porphyrias in Luzern im Mai 2013 – Wissenschaftlicher Teil (E. Minder)/Patiententag (R. Falchetto/J. Barman)

17:00 Uhr

Diskussionsforum – Erfahrungsaustausch

18.30 Uhr

Ende

SGP GV 2012

- 2. Wahl von zwei Stimmenzählern/zählerinnen**
- 3. Protokoll der GV 2011 – Entgegennahme & Abstimmung**

Jahresbericht

- **29. Januar 2011 – 2. ordentliche SGP Generalversammlung – Restaurant Kreuz, 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 Rösti & Sara Lützelschwab**

Was ist im 2011 gelaufen?

- **Hauptprojekte 2011**
 - **Ärzteflyer – Fertigstellung (D, F, I), Druck & Verteilung!**
 - **Medienpräsenz, Mitgliedschaft bei Dachverbänden**
 - **Updates auf der Internetseite**
 - **Steuerbefreiung des Vereins**
 - **Medikamentendatenbank**
 - **Besuch am Tag der Seltenen Krankheiten in Bern & Basel /Cardiff 2011**
- **Zwei Vorstandstelefonkonferenzen im 2011**
 - **25.05.2011 – Ausführliche Planung der 2011 Ziele**
 - **05.10.2011 – Stand des Aktionsplans, Updates, GV Vorbereitung**
- **SGP Sommer/Herbstfest – 30.10.2011, Malans, GR**

Ärzteflyer (1)

- **Broschüren für Ärzte**
 - **Grosse Bedeutung für die Bekanntmachung der Porphyrien**
 - **Bitte, an Eure Hausärzte verteilen!**
 - **Weiterer Verteilung durch Triemli Team (z.B. an Leiter der Notfallstationen)**
 - **Kosten des Gesamtprojekts – ca. CHF 1'600**
- **Eine kollektive Leistung:**
 - **Inhalt – Triemli Spital Team (Elisabeth Minder, Isabelle Juchli & Co.)**
 - **Layout – Silvia Kempf**
 - **Korrekturlesung – Martina Erzinger**
 - **Übersetzungen ins F & I – Professionelle Übersetzung & Korrekturlesung (Juliane Rossé, Rocco Falchetto)**
 - **Koordination – Rocco Falchetto**

Ärzteflyer (2)

3.1 Quest'affezione della pelle è tipica della protoporfiria eritropoietica.

Anche in questo caso la diagnosi viene eseguita tramite uno scan di plasmalfuorescenza. Inoltre, un tasso elevato (almeno 5 volte i valori normali) di protoporfirine negli eritrociti è un'ulteriore indicazione diagnostica. Per contro il tasso di porfirine nell'urina non risulta alterato.

3.2 Proteggersi dalla luce solare è il provvedimento più importante.

I vetri sono una barriera efficace contro le scottature, ma non impediranno una reazione fototossica in caso di protoporfiria eritropoietica. D'estate o anche in presenza di un'intensa luce indiretta e benché un paziente rimanga all'ombra, per esempio in spiaggia o sulle piste da sci, esso potrà ugualmente sviluppare la tipica reazione cutanea acuta. Un medicamento (**Scenesse®**) è attualmente soggetto a sperimentazione clinica e in attesa di autorizzazione.

4.1 L'urina rossastra nei pannolini di un neonato può essere indicativa di una **porfiria eritropoietica congenita** e fino a una diagnosi conclusiva il bambino non va in nessun caso sottoposto a una fototerapia poiché rischierebbe gravi ustioni!

4.2 Il risultato negativo tramite test rapido della porfiria non esclude la presenza di **porfiria eritropoietica congenita**! È quindi importante far capo a un laboratorio che abbia una lunga esperienza nella diagnostica delle porfirie (diversi indirizzi sono elencati sul sito www.porphyrria-europe.org oppure sotto cfr. punto 5.3)

5.1 Classificazione delle porfirie:

Porfirie (epatiche) acute (sintomo principale: dolori addominali). Attenzione alla **suscettibilità ai farmaci!**

- la porfiria intermittente acuta (PAI, senza sintomi cutanei)
 - la porfiria variegata (PV, presenza di vesciche*)
 - la coproporfiria ereditaria (CE, presenza di vesciche*)
- * le vesciche possono essere l'unico sintomo

Porfirie non acute

(sintomo principale: affezioni cutanee in seguito ad un'esposizione solare). **Nessuna suscettibilità ai farmaci.**

- la porfiria cutanea tarda (PCT, presenza di vesciche)
- la protoporfiria eritropoietica (PPE, reazioni cutanee fototossiche acute, raramente complicazioni epatiche)
- la porfiria eritropoietica congenita (PEC, vesciche, reazioni fototossiche e mutilazioni)

Esistono anche altre forme molto rare di porfiria, come ad esempio quelle omozigoti.

5.2 Informazioni per pazienti si possono ottenere presso la Società Svizzera per la Porfiria (www.porphyrria.ch).

Si possono anche ottenere informazioni nella maggior parte delle lingue europee presso l'organizzazione internazionale European Porphyria Initiative (www.porphyrria-europe.org).

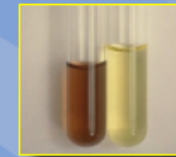
5.3 Il Centro per la Porfiria dell'ospedale Triemli a Zurigo rimane volentieri a disposizione per ulteriori informazioni (tel. 044 466 23 20 elisabeth.minder@triemli.stzh.ch)



Porfirie

4 buoni motivi per pensarci

1) Forti dolori all'addome/ addome superiore senza segni d'infiammazione, in certi casi urine rossastre
» 1.1



2) Vesciche sulle parti cutanee esposte alla luce (in particolare dita, dorso della mano, viso)
» 2.1



3) Dolori alle parti cutanee esposte alla luce, con eventuali gonfiori o lesioni se la crisi è particolarmente acuta. Primi sintomi durante l'infanzia prima degli otto anni
» 3.1



4) Neonati: urine rossastre nei pannolini
» 4.1

Ärzteflyer (3)

1.1 Sintomi:

Dolori addominali che s'irradiano nella schiena e nei muscoli delle braccia e delle gambe e che durano almeno mezza giornata. Nelle donne in età di procreazione questi dolori appaiono spesso durante la fase premenstruale e vanno scemando durante i due primi giorni delle mestruazioni. Altri sintomi: nausea, vomito, stitichezza, ipertonia, tachicardia e iponatriemia. La colorazione rossastra dell'urina non deve necessariamente manifestarsi!

1.2 Chi è soggetto a una crisi di porfiria?

Le donne in età di procreazione presentano più rischi. Tuttavia la malattia può apparire a qualsiasi età e nei due sessi, ma raramente durante l'infanzia prima della pubertà.

1.3. Diagnosi:

Tasso di acido aminolevulinico e di porfobilinogeno in un campione di urina, standardizzato sulla creatinina. Il test dell'urina dovrebbe essere eseguito durante la settimana che segue l'inizio della crisi acuta. Un risultato superiore ai **6.25 μmol di porfobilinogeno/mmol di creatinina è una chiara indicazione diagnostica di una porfiria (epatica) acuta**, (cfr. punto 1.4) mentre valori situati tra 1.9 e 6.25 devono destare sospetti. I risultati non sono sufficientemente affidabili se l'urina è molto diluita, ossia quando la concentrazione di creatinina è inferiore a 4 mmol/l. Un elevato tasso di acido aminolevulinico può anche essere dovuto a un avvelenamento da piombo o a un trattamento con l'Augmentin che causa un'interferenza in vitro.

1.4. Primi provvedimenti dopo una diagnosi positiva:

Interrompere qualsiasi trattamento medicamentoso che non sia assolutamente indispensabile, verificare la compatibilità dei medicinali necessari (www.drugs-porphyr.org) e, in sostituzione, prescrivere un farmaco sicuro.

Amministrare Normosang® (3mg/kg, come breve infusione endovenosa; l'incidenza di flebiti può essere ridotta considerevolmente se la sostanza sciolta viene amministrata in 100 ml di una soluzione di albumina al 4% o 20%).

2.1 Vesciche cutanee:

Diversi tipi di porfiria possono manifestarsi con vesciche sulla pelle. Uno scan di plasmafluorescenza è il test meno costoso (CHF 85.-) per diagnosticare o escludere una porfiria con vescicole ed è da eseguire tempestivamente dopo l'insorgere dei sintomi. In caso di esito positivo del test una diagnosi precisa può già essere parzialmente emessa. Per gli eventuali esami complementari, in particolare l'esame delle feci per il riscontro di porfirine, si veda il diagramma di flusso diagnostico (figura 3) in Schneider-Yin et al. *Swiss Med Wkly* 2009;139(13-14):198-206. Un'accurata diagnosi biochimica è importante per la scelta della terapia giusta!

2.2 Se si è diagnosticata una porfiria cutanea tarda, si consiglia di procedere a un salasso, eliminando contemporaneamente ogni fattore che potrebbe causare una crisi (ferroterapia, consumo eccessivo di alcool, trattamento ormonale sostitutivo). In presenza di ferro in eccesso (ferritina > 300 $\mu\text{g/l}$) i salassi danno i migliori risultati, con prelievi di 450 ml di sangue una volta alla settimana o due volte al mese, fino a ottenere un'anemia da carenza di ferro di 10 g/dl (ossia 100 g/l), che appare generalmente dopo 12-15 salassi. Nella maggior parte dei casi le lesioni della pelle scompaiono alcune settimane dopo la fine del trattamento. Nell'attesa la pelle va protetta dalla luce solare con abbigliamento adeguato e guanti, così come con creme solari al biossido di titanio.

2.3 Se si è diagnosticata una porfiria variegata o una coproporfiria ereditaria ci si trova di fronte ad una porfiria (epatica) acuta. I trattamenti a base di farmaci che rischiano di causare una crisi devono immediatamente essere interrotti (cfr. punto 1.4). Per prevenire la formazione di vesciche la pelle va protetta dalla luce solare con abbigliamento adeguato e guanti, così come con creme solari al biossido di titanio.

Medienauftritt – Porphyrien sichtbar machen

- Proaktive Kontaktaufnahme mit verschiedenen Medien (Le Matin, Coop & Migros Zeitungen)
- Kontaktiert von TeleZüri für einen Beitrag über EPP
 - TV-Aufnahmen im Dezember 2011 (Nadia Coutellier, Rocco Falchetto, Triemli Team, Scenese klinische Studie)
 - Ausstrahlung voraussichtlich am 30. Januar, 2012!



Mitgliedschaften – Die SGP sichtbar machen

- Dachverbände, die die Interessen von Patienten mit seltenen Krankheiten vertreten, deren Sichtbarkeit erhöhen und als Referenz für medizinisches Personal, Patienten und Behörden dienen
 - Proraris – www.proraris.ch
 - Orphanet – www.orphanet.ch
 - Eurordis – www.eurordis.org (eingereicht)

Internetauftritt

- **Hauptseiten wurden ins Französische & Italienische übersetzt & aufgeschaltet**
- **Layout Modernisiert und Updates laufend gemacht (z.B., Geschichte von einer jungen Patientin, Termine)**
- **Die Idee eines aktiven Forums wurde nicht mehr verfolgt (Nutzen/Aufwand Verhältnis zu gering)**

Steuerbefreiung des Vereins

- **Anerkennung des Vereins als gemeinnützige Gesellschaft**
 - **Ermöglicht eine Steuerbefreiung, Steuerabzug von Spenden**
 - **Verlangte Unterlagen an die zuständigen Zürcher Kantonalbehörden zur Verfügung gestellt**
 - **Gesuch wird bis am 3. Februar bearbeitet**

Medikamentendatenbank

- **Medikamentendatenbank für akute Porphyrien**
 - **Liste von sicheren und problematischen Medikamenten**
 - **Für Ärzte & Patienten**
- **Abklärungen mit dem norwegischen Urheber sind im Gange, technische Anforderungen und Aufwand zu definieren**
- **Ziele für dieses Jahr**
 1. **Die finanziellen Verpflichtungen für die SGP zu klären**
 2. **Die Arbeit für eine CH Version der Datenbank zu beginnen**

Tag der Seltenen Krankheiten – 2011

- **Tagung in Bern – Besuch von Juliane Rossé**
- **Tagung in Basel – Besuch von Rocco Falchetto**
 - **Redner aus der Wissenschaft, von Krankenkassen, aus der Politik und auch Vorträge von Patientenorganisationen**
 - **Grosse Lücken im Bereich Seltenen Krankheiten festgestellt, Übereinstimmung über Handlungsbedarf in der Politik**
 - **Austausch zwischen Patienten und Patientenorganisationen**
 - **Kontakt zu Proraris gemacht, Mitgliedschaft beantragt**
- **2012 Tagung in Lausanne – 25. Februar (bei Juliane melden)**

SGP-Fest

Rückblick Sommer/Herbstfest 2011

Ausblick SGP-Fest 2012

(Isabelle)

Mitgliederzahl

Anzahl

Kategorien

56

Einzelmitglieder

34

Familienmitglieder

9

Passivmitglieder

2

Kollektivmitglieder

101 Total

Mutationen

Eintritte

1 Einzelmitglied

1 Familienmitglied

Austritte

1 Einzelmitglied

(unbekannte Gründe)

1 Familienmitglied

(Wegzug nach Frankreich)

Übertritt

1 Wechsel von Einzel- zu Passivmitglied

Mitgliederzahl nach Porphyriearten

SGP Mitglieder 2011

	Porphyriearten								Total
	AIP	EPP	PV	PCT	HCP	CEP	akute P.	unbekannt	
Einzelmitglieder	26	12	9	2	4	1	0	2	56
Familienmitglieder	17	6	4	2	2	1	1	1	34
Passivmitglieder	5	1	1	0	0	0	1	1	9
Kollektivmitglieder	0	0	0	0	0	0	0	2	2
Mitglieder gesamt	48	19	14	4	6	2	2	6	101

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

Mitgliederzahl nach Sprachregionen

SGP Mitglieder 2011

	Total	Sprachregion Schweiz			Ausland
		deutsch	französisch	italienisch	
Einzelmitglieder	56	51	2	1	2 (Deutschland)
Familienmitglieder	34	32	1	1	0
Passivmitglieder	9	8	0	0	1 (Österreich)
Kollektivmitglieder	2	2	0	0	0
Mitglieder gesamt	101	93	3	2	3

Bilanz 2011

Erfolgsrechnung per 31.12.2011

Aufwand		Ertrag	
Generalversammlung, Raum	0.00	Mitgliederbeiträge, Einzel	1,683.10
Generalversammlung, F&B	238.50	Mitgliederbeiträge, Familien	1,271.50
Generalversammlung, Blumen	120.00	Mitgliederbeiträge, Passive	175.50
Sommerfest	200.00	Mitglieder, Kollektiv	200.00
Porti / Büromaterial	236.05	Zinsertrag	16.10
Bank- Spesen und Gebühren	73.95	Spenden	6,215.45
Projekt: Flyer / Übersetzung	800.00		
Projekt: Flyer / Druck	759.25		
Gewinn	7,133.90		
Total	9,561.65	Total	9,561.65

Bilanz per 31.12.2011

Aktiven

Passiven

Kasse	9.65	Kreditoren	0.00
Bank	15,687.79		
		Gewinn	7,133.90
		Eigenkapital	8,563.54
Bilanzsumme	15,697.44	Bilanzsumme	15,697.44



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

Budget 2012

Budget 2012

Aufwand

Ertrag

Generalversammlung, Raum	0.00	Mitgliederbeiträge	3,300.00
Generalversammlung, F&B	300.00	Zinsertrag	10.00
Generalversammlung, Blumen	150.00	Spenden	3,000.00
Sommerfest	200.00		
Porti / Büromaterial	220.00		
Bank-Spesen und Gebühren	90.00		
Beitritt bei Eurordis	100.00		
Beitritt bei "Pro raris"	100.00		
Gewinn	5,150.00		
Total	6,310.00	Total	6,310.00

Geplante Projekte:

Medikamenten-Datenbank

Internationales Treffen Porphyrins & Porphyrias 15. - 18.05.2013



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

SGP GV 2012

7. Entgegennahme & Abstimmung über Jahresrechnung & Revisorenbericht
8. Entlastung des Vorstandes
9. Wahl des Präsidenten, des Vorstandes und der Revisoren
10. Festsetzung der Mitgliederbeiträge 2012
11. Beschlussfassung über wichtige Anträge
12. Anträge von Mitgliedern
13. Datum der nächsten GV festlegen – Vorschlag 26.01.2013

Danke an den ganzen Vorstand!

Überleitung zum 2. Teil der Versammlung

14:45 Uhr

Pause für Kaffee & Kuchen

15:30 Uhr

Kurzreferat von Frau Prof. Dr. med. E. Minder & offene Fragerunde

Referat von Frau Jasmin Barman: „Wie wird Kindern die Krankheit anhand von praktischen Beispielen erklärt?“

16:30 Uhr

Informationen über den 3-tägigen Kongress Porphyrins & Porphyrias in Luzern im Mai 2013 – Wissenschaftlicher Teil (E. Minder) – Patiententag (R. Falchetto/J. Barman) – Cardiff 2011 (J. Barman)

17:00 Uhr

Diskussionsforum – Erfahrungsaustausch

18.30 Uhr

Ende

Porphyryns & Porphyrias 2013

PORPHYRINS & PORPHYRIAS 2013

15TH - 18TH MAY 2013
LUCERNE, SWITZERLAND

WEBSITE COMING SOON ON:
WWW.PORPHYRINSANDPORPHYRIAS2013.ORG



European Porphyria Initiative

© Luzern Tourismus / Emanuel Ammon



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



Patiententag – Samstag, 18.05.2013

Vorläufiges Programm

Gala-Dinner auf dem Vierwaldstättersee, Luzern - Mitglieder der Patientengruppen zusammen mit den wissenschaftlichen Experten der Konferenz (17. Mai, abends)

Einführung in die kutanen und akuten Porphyrrien und Neuigkeiten aus Forschung und Klinik – Experten aus dem Gebiet

Schwerpunktthema/- themen mit Relevanz für alle Porphyrrieverformen (z.B. Schmerzen – von einem Experten auf dem Gebiet)

Plenum – auf der Konferenz anwesende Experten beantworten Fragen von Patienten

Rückblick auf bisherige Patiententage (Cardiff & Rom)

Vortrag/Diskussion – Internationale Zusammenarbeit zum Wohle der Patienten

Betroffene erzählen von ihren Erfahrungen mit der Erkrankung

Vorstellung der teilnehmenden Patientenorganisationen

Ausklang der Veranstaltung mit einer Zusammenkunft aller Teilnehmer – Informeller Austausch zwischen Patienten untereinander und mit wissenschaftlichen Experten bei Tee/ Kaffee & Imbiss

Cardiff 2011




2. Internationales Patiententreffen



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



2. Internationales Patiententreffen

- Cardiff (Wales), 14.04.2011
- Organisation: British Porphyria Association (BPA) 
- Direkt im Anschluss an die Konferenz „Porphyrins & Porphyrias“
 - Experten schon vor Ort



Sue Critchley (BPA)

Programm Patiententreffen

- Vorträge von Experten (Akademie & Pharma)
- Plenum für Fragen/Antworten
- Patientenvereinigungen stellen sich und ihre Aktivitäten vor
- Austausch zwischen Patienten

