

Kutane Porphyrien

Wenn Licht schmerzt



Schweizerische Gesellschaft
für Porphyrie



Die Symptome der kutanen Porphyrrien werden durch das sichtbare Licht (Sonnenlicht, starke künstliche Lichtquellen, OP-Lampen, Blaulichttherapie gegen Neugeborenenengelbsucht) ausgelöst. Bereits kurze Aufenthalte im (Sonnen)licht können bei den kutanen Porphyrien Hautsymptome hervorrufen.

Es bilden sich je nach Form starke Schmerzen und Jucken, eventuell begleitet durch Rötungen, Schwellungen und unter Umständen Verbrennungen zweiten Grades und bleibende Entstellungen, oder Hautblasen und -fragilität. Betroffen sind alle dem Licht ausgesetzten Areale, meist der Handrücken und das Gesicht.

Bei einigen Formen treten schon im Kindesalter nach kurzer Sonnenexposition Schmerzen auf, welche wie Stiche von 1000 heißen Nadeln, Brennen oder Jucken beschrieben werden. Betroffene Menschen schützen sich mit Handschuhen, Hüten und langer Kleidung und passen ihr gesamtes Leben an.

Die schwersten Formen treten schon bei Neugeborenen auf, welche durch z.B. Blaulichttherapie gegen Neugeborenenengelbsucht schwerste Verbrennungen erleiden können. In diesen Formen ist roter Urin ein Warnzeichen, das vor der Therapie im Referenzzentrum abgeklärt werden sollte.

Die kutanen Porphyrien sind angeborene Störungen der Herstellung des roten Blutfarbstoffs entweder bei der Blutbildung oder in der Leber. Einige Formen können zusätzlich akute Schübe aufweisen (siehe Flyer akute Porphyrien).

Vier Varianten der kutanen Porphyrrie

1

Erythropoietische Protoporphyrrie (EPP) und X-linked erythropoietische Protoporphyrrie (XLEPP)

Sie sind die häufigsten Porphyrrien im Kindesalter und beginnen zwischen 1 und 8 Jahren. Das wichtigste Symptom sind massive Schmerzen (sog. phototoxische Reaktionen) nach Kontakt mit Licht. Schwere phototoxische Reaktionen können über mehrere Tage anhalten. Der Urin ist in der Regel nicht rot verfärbt.

2

Kongenitale erythropoietische Porphyrrie (CEP) und hepatoerythropoietische Porphyrrie (HEP)

Sehr seltene Formen, die schon bei Neugeborenen zu schwersten Verbrennungen führen können. Roter Urin ist ein Warnzeichen.

3

Porphyria cutanea tarda (PCT)

Sie äussert sich in Hautblasen, tritt im Erwachsenenalter auf und kann entweder angeboren oder durch einen Leberschaden, wie eine Eisenüberladungsstörung oder Alkoholkonsum, erworben werden.

4

Porphyria variegata (PV) und Hereditäre Koproporphyrrie (HCP)

Es treten Hautblasen auf, welche nicht unterscheidbar sind zur PCT. Zusätzlich können akute Schübe auftreten (siehe Flyer zu akuten Porphyrrien).

Da es unterschiedliche Behandlungsmöglichkeiten gibt, ist es immens wichtig, dass mittels Diagnostik genau bestimmt wird, welche Form der kutanen Porphyrrie vorliegt.

Wo erhalte ich weitere Informationen?

Medizinische Beratung:

Dr. med. Anna Minder
porphyrie@stadtsptal.ch
044 416 32 52

Fragen zur Diagnostik:

PD Dr. Jasmin Barman-Aksözen
porphyrie.labor@stadtsptal.ch

Notfälle ausserhalb der Bürozeit:

044 416 56 40

Wie kann mich die schweizerische Gesellschaft für Porphyrie unterstützen?

Die Gesellschaft setzt sich für alle Belange von Porphyriekranken oder Betroffenen ein. Da Porphyrien selten sind, wird die Diagnose oft über lange Zeit verpasst. Wir sind bemüht, die Krankheiten bekannter zu machen, damit die Diagnose schneller gestellt werden kann. Ein wichtiger Punkt ist der Austausch untereinander, welchen wir sehr pflegen. Das Gefühl von «alleine gelassen werden» wollen wir durch regelmässige Treffen verschwinden lassen.

Die Gespräche mit Betroffenen helfen in vielen Situationen. Gehören Sie zu einer beschriebenen Gruppe, so laden wir Sie herzlich ein, unserer Gesellschaft beizutreten.

Kontakt

Schweizerische Gesellschaft für Porphyrie
Stadtpital Triemli Zürich
Institut für Labormedizin
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zürich

Homepage: www.porphyria.ch
Mail: info@porphyria.ch

Möchten Sie unsere Arbeit
für Betroffene unterstützen?

Herzlichen Dank für Ihre Spende per QR-Code!

