

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
Stadtspital 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!



Porphyries cutanées

Quand la lumière fait mal



Société Suisse de Porphyrie



Les symptômes des porphyries cutanées sont déclenchés par la lumière visible (lumière du soleil, fortes sources de lumière artificielle, lampes chirurgicales, thérapie à la lumière bleue contre la jaunisse néonatale). Même de courtes expositions à la lumière (solaire) peuvent provoquer des symptômes qui touchent la peau dans le cas des porphyries cutanées.

Selon la forme, de fortes douleurs et démangeaisons se développent, éventuellement accompagnées de rougeurs, d'enflures et dans certains cas de brûlures au deuxième degré et de déformations persistantes, ou de cloques et d'une fragilisation cutanée. Les zones concernées sont celles ayant été exposées à la lumière, le plus souvent le dos des mains et le visage.

Dans certaines formes, des douleurs apparaissent dès l'enfance après une brève exposition au soleil. Elles sont décrites comme des piqûres de 1000 aiguilles brûlantes, des brûlures ou des démangeaisons.

Les personnes concernées se protègent avec des gants, des chapeaux et des vêtements longs et adaptent leur vie entière.

Les formes les plus graves apparaissent déjà chez les nouveau-nés, qui peuvent être gravement brûlés par exemple suite à une thérapie à la lumière bleue contre la jaunisse néonatale. Dans ces formes, l'urine rouge est un signe d'alerte qui doit être examiné dans le centre de référence avant la thérapie.

Les porphyries cutanées sont des troubles congénitaux de la synthèse du pigment rouge du sang, soit lors de la formation du sang, soit dans le foie. Certaines formes peuvent en outre présenter des crises aiguës (voir le dépliant sur les porphyries aiguës).

Quatre variantes de la porphyrie cutanée

1

Protoporphyrie érythropoïétique (PPE) et protoporphyrie érythropoïétique dominante liée à l’X (PPEDLX)

Ce sont les porphyries les plus fréquentes chez l'enfant et elles débutent entre 1 et 8 ans. Le principal symptôme est une douleur sévère (appelée réaction phototoxique) après un contact avec la lumière. Les réactions phototoxiques graves peuvent durer plusieurs jours. L'urine n'est généralement pas rouge.

2

Porphyrie érythropoïétique congénitale (PEC) et porphyrie hépato-érythropoïétique (PHE)

Formes très rares qui peuvent entraîner des brûlures très graves même chez les nouveau-nés. L'urine rouge est un signe d'alerte.

3

Porphyrie cutanée tardive (PCT)

Elle se manifeste par des cloques cutanées, apparaît à l'âge adulte et peut être soit congénitale, soit due à une atteinte hépatique, comme un trouble de la surcharge en fer ou la consommation d'alcool.

4

Porphyrie variegata (PV) et coproporphyrie héréditaire (CH)

Des cloques cutanées apparaissent, qui ne peuvent pas être distinguées de la PCT. De plus, des crises aiguës peuvent survenir (voir le dépliant sur les porphyries aiguës).

Comme il existe différentes possibilités de traitement, il est extrêmement important de déterminer précisément la forme de porphyrie cutanée à l'aide d'un diagnostic.

Où puis-je obtenir des informations supplémentaires ?

Avis médical :

Dr. med. Anna Minder
porphyrie@stadtspital.ch
44 416 32 52

Questions sur le diagnostic :

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

Urgences en dehors des heures de bureau : 044 416 56 40

Comment la Société Suisse de Porphyrie peut-elle me soutenir ?

L'association défend les intérêts des personnes atteintes de porphyrie et de celles concernées par la maladie. Comme les porphyries sont rares, on passe souvent longtemps à côté de leur diagnostic. Nous nous engageons à mieux faire connaître ces maladies afin que leur diagnostic puisse être posé plus rapidement. L'échange d'informations est un thème auquel nous sommes particulièrement attentifs. Nous essayons de diminuer le « sentiment d'isolement » en organisant des rencontres régulières. Les échanges avec d'autres personnes concernées permettent un soutien dans de nombreuses situations. Si vous faites partie de l'un des groupes décrits, nous vous invitons à rejoindre notre association.

Contact

Société Suisse de Porphyrie
Stadtpital Triemli Zürich
Institut für Labormedizin
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zürich

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

Souhaitez-vous soutenir
notre travail en faveur de
personnes concernées ?

Merci de cœur pour votre don via le code QR !



Porfirie cutanee

Quando la luce fa male



Società Svizzera per la Porfiria



I sintomi delle porfirie cutanee sono scatenati dalla luce visibile (luce solare, fonti di luce artificiale intense, lampade per sale operatorie, terapia con luce blu per l'ittero neonatale). In queste porfirie, già una breve esposizione alla luce (solare) può causare sintomi cutanei.

A seconda della forma di porfiria cutanea, si sviluppano dolore e prurito intensi, talvolta accompagnati da arrossamento, gonfiore e, in alcune circostanze, da ustioni di secondo grado e sfiguramento permanente, oppure vesciche e fragilità della pelle. Sono colpite tutte le aree esposte alla luce, in particolare il dorso delle mani e il viso.

In alcune forme, già durante l'infanzia i dolori compaiono anche dopo una breve esposizione al sole e vengono descritti come punture di 1000 aghi roventi, bruciore o prurito.

Le persone colpite si proteggono con guanti, cappelli e abiti lunghi, e adattano tutta la loro vita alla malattia.

Le forme più gravi si manifestano nei neonati, che possono subire gravi ustioni a causa, ad esempio, della terapia con luce blu per l'ittero neonatale. In queste forme, l'urina rossa è un segnale di allarme che deve essere chiarito presso il centro di riferimento prima di iniziare la terapia.

Le porfirie cutanee sono disturbi congeniti della produzione del pigmento rosso del sangue durante l'ematopoiesi o nel fegato. Alcune forme possono anche presentare episodi acuti (vedi opuscolo sulle porfirie acute).

Le quattro forme di porfiria cutanea

1

Protoporfiria eritropoietica (PPE) e protoporfiria legata all'X (XLP)

Sono le porfirie più comuni nei bambini ed esordiscono tra 1 e 8 anni. Il sintomo più importante sono dolori intensi (le cosiddette reazioni fototossiche) dopo il contatto con la luce. Le reazioni fototossiche gravi possono durare diversi giorni. Di solito l'urina non è di colore rosso.

2

Porfiria eritropoietica congenita (PEC) e porfiria epatoeritropoietica (PEE)

Sono forme molto rare che possono portare a gravi ustioni già nei neonati. L'urina rossa è un segnale di allarme.

3

Porfiria cutanea tarda (PCT)

Si manifesta in età adulta con vesciche cutanee; può essere congenita o causata da un danno epatico come un disturbo da sovraccarico di ferro o da consumo di alcol.

4

Porfiria variegata (PV) e coproporfiria ereditaria (CPE)

In queste porfirie compaiono vesciche cutanee indistinguibili dalla PCT. Possono anche verificarsi episodi acuti (vedi opuscolo sulle porfirie acute).

Poiché per ogni porfiria esiste un trattamento specifico, è estremamente importante diagnosticare con precisione di quale forma si tratta.

Dove posso ottenere maggiori informazioni?

Consulenza medica:

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

Diagnostica:

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

Emergenze fuori orario:

044 416 56 40

Come può aiutarvi la Società Svizzera per la Porfiria?

L'associazione si occupa di tutte le questioni riguardanti i malati di porfiria e i loro cari. Poiché le porfirie sono rare, spesso trascorre molto tempo prima di giungere a una diagnosi corretta. Noi ci impegniamo a farle conoscere per favorire una diagnosi più rapida. Un punto al quale attribuiamo grande importanza è la condivisione delle esperienze tra le persone colpite. Vogliamo diminuire il "senso di isolamento" attraverso incontri regolari. Confrontarsi con altre persone colpite aiuta in molte situazioni. Se appartenete a uno dei gruppi descritti, vi invitiamo caldamente a unirvi alla nostra associazione.

Contattateci

Società Svizzera per la Porfiria
Stadtspital Triemli Zürich
Institut für Labormedizin
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zurigo

Sito web: www.porphyria.ch
e-mail: info@porphyria.ch

Volete sostenere il nostro lavoro a favore delle persone colpite?

Grazie di cuore per la vostra donazione tramite codice QR!

