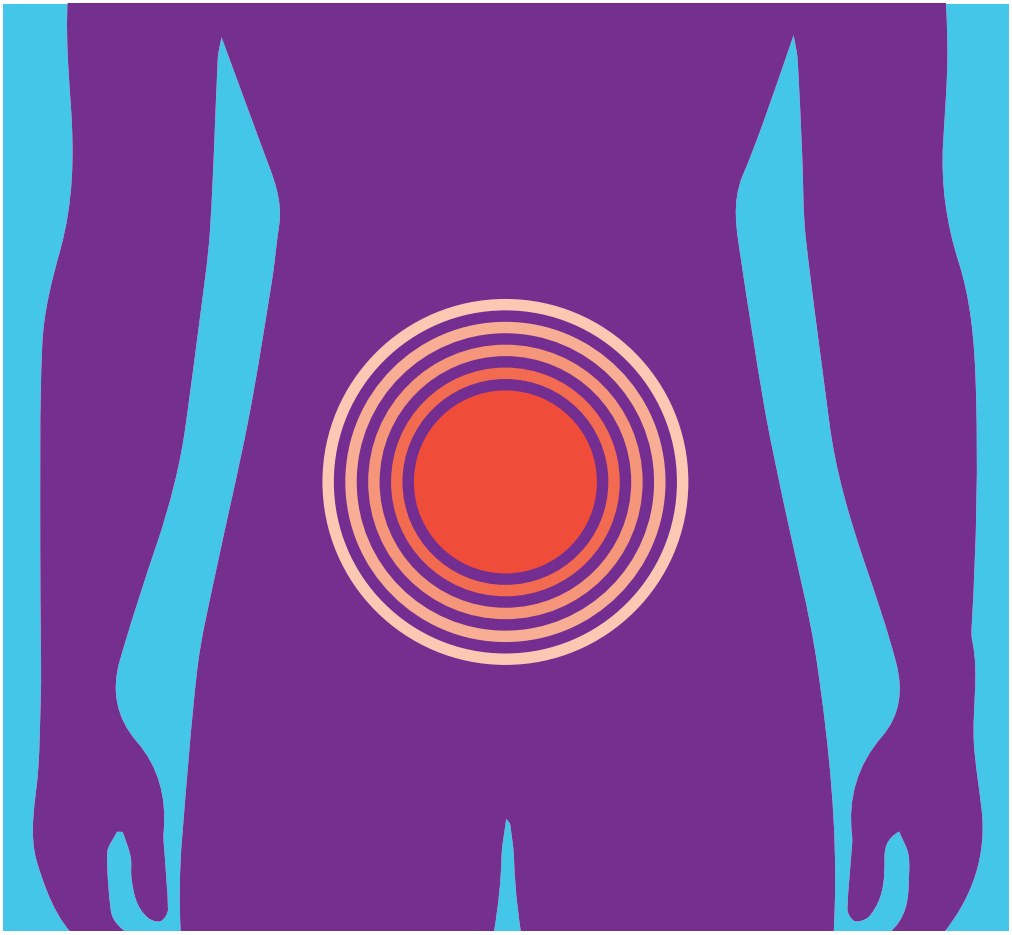
Patiëntenvereniging
Acute Porfyrie
PVAP

Wanneer denken aan

acute porfyrie?



Wat is acute porfyrie

Acute porfyrie is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte die ontstaat doordat er in de lever een tekort is aan een enzym wat betrokken is bij de vorming van heem (de stof die het bloed rood kleurt). Hierdoor hopen zich in het lichaam verschillende stoffen op die klachten en ziekteverschijnselen kunnen veroorzaken.

Afhankelijk van het enzym waaraan een tekort is worden er vier verschillende acute porfyrieën onderscheiden die zich grotendeels op dezelfde manier uiten.

Mensen met acute porfyrie kunnen binnen enkele uren tot dagen aanvallen van hevige buikpijn krijgen. De meeste patiënten krijgen slechts één of enkele aanvallen in hun leven. Een hele kleine groep patiënten heeft vaker terugkerende aanvallen. Een aanval duurt meestal enkele dagen tot weken.

Hoewel het een erfelijke aandoening is, doorgegeven via (een van) de ouders, krijgt gelukkig ongeveer 90% van de mensen met het overgeërfde enzymtekort nooit klachten. Wel hebben alle patiënten met de erfelijke aanleg kans om acute aanvallen te krijgen door zogenaamde uitlokkende factoren, zoals het gebruik van bepaalde medicijnen, narcose, vasten, alcoholgebruik of infectieziekten. Daarom is het belangrijk om alle dragers in de familie op te sporen en de kans op aanvallen te verkleinen.

Door onderzoek van bloed en urine, uitgevoerd in een gespecialiseerd laboratorium, kan de diagnose acute porfyrie gesteld worden. Om de oorzaak van bepaalde klachten toe te kunnen schrijven aan acute porfyrie is het belangrijk onderzoek te doen in bloed en urine verzameld tijdens deze klachten.

Er bestaat geen medicijn om de ziekte te genezen. Wel bestaan er medicijnen om de klachten van de aanvallen te verminderen of te voorkomen.

Hoe uit de ziekte zich

- Hevige pijn, meestal in de buik, soms uitstralend naar rug of bovenbenen
- Terugkerende buikpijn aanvallen eventueel voorafgaand aan de menstruatie
- Misselijkheid, overgeven
- Tintelingen
- Krachtsverlies in armen en/of benen
- Verwardheid
- Epileptische insulten/coma
- Snelle hartslag
- Hoge bloeddruk
- Laag zoutgehalte in het bloed
- Bij bepaalde vormen van acute porfyrie: zonlichtovergevoeligheid met blaarvorming van de huid

Wat te doen bij verdenking op een aanval van acute porfyrie

Het is belangrijk een aanval van acute porfyrie snel te herkennen en een diagnose te stellen. De behandeling is erop gericht om de aanval te stoppen, de klachten zo snel mogelijk te verminderen en blijvende schade te voorkomen.

Patiënt

Raadpleeg zo snel mogelijk een arts

Arts

- **Raadpleeg noodprotocol porfyrieën:** www.investof.nl
- **Raadpleeg voor veilige/onveilige medicatie:** www.drugs-porphyria.org
- **Neem zo snel mogelijk contact op met een medisch specialist die bekend is met de behandeling van acute porfyrie voor overleg over aanvullend laboratoriumonderzoek en behandeling.**
- **In de expertisecentra kan een arts direct worden doorverbonden met de dienstdoende metabole internist.**

Porfyrie Expertisecentrum Rotterdam (PER) Erasmus MC
Algemeen telefoonnummer (010) 704 0 704
Polikliniek metabole ziekten (010) 704 0 574
www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/aandoeningen/acute-porfyrie

Isala Porfyrie Centrum, Zwolle
Interne Geneeskunde (088) 624 3350, buiten kantooruren (088) 624 5000
www.isala.nl/patientenfolders/8679-porfyrie

Patiëntenvereniging Acute Porfyrie (PVAP)
Uitgebreide informatie over acute porfyrie is te vinden op onze website
www.pvap.nl

Patiëntenvereniging Acute Porfyrie
PVAP

PVAP

De patiëntenvereniging Acute Porfyrie (PVAP) is een landelijke patiëntenvereniging, opgericht in 2018, voor mensen met acute porfyrie, hun familieleden, zorgverleners en andere geïnteresseerden. De PVAP stelt zich o.a. ten doel de belangen van dragers en patiënten met acute porfyrie te behartigen, voorlichting te geven over de aandoening en de kennis over acute porfyrie te verbreiden. Dit alles gebeurt in nauwe samenwerking met het Porfyrie Expertisecentrum Rotterdam (PER) van het Erasmus MC.

Word lid van de PVAP

Door lid te worden van de PVAP steun je ons streven om meer bekendheid te geven aan de ziekte en de wijze van behandelen, en onderzoek naar acute porfyrie te stimuleren. Wij verwelkomen iedereen als lid, ook mensen die geen drager zijn van porfyrie. Samen staan wij sterk!

Wij vragen voor een lidmaatschap van de PVAP een minimale jaarlijkse bijdrage van € 25. Word lid, steun ons en we zien je graag op onze eerstvolgende patiëntendag.

Heb je vragen of opmerkingen? Of wil je graag in contact komen met een medepatiënt(e)? Je kunt ons bereiken door te mailen naar info@pvap.nl.

www.pvap.nl