



Országos Porphyria Központ  
Budapest

# PORPHYRIÁK

*Útmutató  
betegek és hozzátartozóik számára  
2020*



Magyar Porphyria Egyesület





Országos Porphyria Központ  
Budapest

# PORPHYRIÁK

*Útmutató  
betegek és hozzátartozóik számára  
2020*

*(Harmadik, átdolgozott kiadás)*



Magyar Porphyria Egyesület

Országos Porphyria Központ  
Budapest

Kiadja a Magyar Porphyria Egyesület  
[www.porphyria.hu](http://www.porphyria.hu)



## **Előszó**

*Andrea és Sorstársai emlékére  
Ha 1992-ben tudtuk volna,  
hogy létezik egy porphyria nevű betegség,  
hogy van az országban egy hely, ahol ismerik ezt a betegséget,  
hogy hozzáértő orvosok és ápolók gyógyítani tudják ezt a bajt,  
hogy együtt lehet élni ezzel a bajjal betegségtudat nélkül,  
ha az ember ismeri a korlátokat,  
hogy helyes életmóddal elkerülhető a betegség kifejlődése,  
akkor most Te írnád az ajánló sorokat.  
De tudatlanságunknak a fiatal életed lett az ára.  
És ezzel megváltottál bennünket.*

*Így most én ajánlom helyetted ezt a kis könyvet.*

### **Ajánlom mindazoknak:**

*akik a „porphyriások nagy családjának” tagjai és tudni szeretnék,  
hogy tulajdonképpen mi bajuk is van,  
akiknek fontos a maguk és családjuk egészsége, és e könyv tanácsai  
alapján próbálják megváltoztatni életmódjukat,  
akik porphyriás létükre betegségtudat nélkül, teljes emberként  
kívánják élni életüket,  
és Mindenkinek, akinek módjában áll, hogy felhívja a laikusok és  
szakemberek figyelmét erre a rejtőző betegségre, hogy ne legyen többé  
áldozata egyetlen családnak sem.*



*Tisztelettel és köszönettel a MÁV Kórház 3-as Belosztály  
orvosainak és ápolóinak odaadó munkájáért,*

*betegtársaim nevében:  
Huba Józsefné*



# Mit mondok a betegemnek, ha kiderül, hogy akut porphyriája van?

*Tasnádi Gyöngyi dr.*

Egy 24 éves nőbeteget akut porphyria gyanújával súlyos állapotban szállították osztályunkra. Aluszékony, időnként zavart volt, nagyon lesoványodott. Gyakran hányt, szapora szív működést, emelkedett vérnyomást észleltünk, vizelete sötétvörös, mindkét alsó végtagja petyhüdtelen béna volt. Hozzátartozója elmondása szerint 2 éve gyakori hasi fájdalmak voltak, melyek az utóbbi időben állandósultak. Egy éve vakbél műtét is történt, de panaszai nem változtak, részletes kivizsgálása során pedig kórosat nem találtak. Hasi fájdalmait gyógyszerek nem enyhítették, sőt úgy tűnt, hogy azok hatására állapota inkább romlott. Végülis vörös vizeletürítése és az alacsony serum nátrium szint alapján felmerült akut porphyria lehetősége is, melyet vizsgálataink igazoltak. A bevezetett hemarginat kezelés második napján tudata már feltisztult, a hányás megszűnt, fájdalmak elmaradtak. A 4. napon kiültethető volt, segítséggel pár lépést járt. Ekkorra már élénk, érdeklődő beteggé vált, aki kérdésekkel halmozott el.

## *Mi bajom van valójában?*

Akut porphyriája van. Ez egy ritka anyagcsere-betegség, melyet részletesen meg kell ismernie, hogy megértse mit, miért kell tennie. Megfelelő diétával és életmóddal ugyanis megelőzhető a betegség tüneteinek kialakulása, és többé nem kell tartania ilyen súlyos állapot fellépésétől. Rendszeresen ellenőrizni fogjuk, s minden alkalmat felhasználunk arra, hogy részletesen megbeszéljük a betegség lényegét, az aktuális tennivalókat.

A porphyria görög szó, bíborbajt jelent. Nevét a betegség egyik legjellemzőbb tünetéről, a bíborvörös vizeletről kapta. Az ön betegsége az ún. akut porphyriák csoportjába tartozik, melyek – az önnél éppen most lezajlott – súlyos, akut állapot kialakulásával járhatnak. Ezen porphyria fajták közül a leggyakoribb az akut intermittens porphyria, ritkább a variegata porphyria és a hereditár koproporphyria. Önnek akut intermittens porphyriája van.

---

*Tasnádi Gyöngyi dr.: Mit mondok a betegemnek, ha kiderül, hogy porphyriája van?*

*Az Orvostovábbképző Szemlében (XI. évf. 4. szám) 2004 áprilisában megjelent közlemény alapján.*

## ***Hogyan kaptam meg ezt a betegséget?***

Egyik szülőjétől örökölte, az akut porphyriák ugyanis öröklődő megbetegedések, a vérfesték képzésben szereplő valamelyik enzim csökkent működésének következményei. Panaszok azonban csak akkor alakulnak ki, ha olyan hatás ( leggyakrabban gyógyszer! ) éri a szervezetet, amely a vérfesték képzés labilis egyensúlyát felborítja. Csökken a vérfesték képzés, felszaporodnak a csökkent működésű enzim előtt termelődő anyagok, és nagy mennyiségben ürülnek a vizelettel, azt bíborvörösre színezik. A legfontosabbak a porphobilinogen és az aminolevulinsav. A vérfesték hiány káros hatása mellett elsősorban ez utóbbinak az idegrendszerre gyakorolt „mérgező” hatása okozza a klinikai tüneteket.

## ***Az én panaszaimat mi váltotta ki?***

A tartósan, hónapokon át szedett fogamzásgátló tabletták. Ez ugyanis egyike azoknak a tényezőknek, amelyeket indukáló tényezőknek nevezünk, mivel a vérfesték képzést károsan befolyásolják. A legfontosabb indukáló tényezők a gyógyszerek, de nagyon fontos az éhezés (fogyókúra), az alkohol, a dohányzás és vegyszerek szerepe is. Ha valaki tartósan szed egy indukáló hatást kifejtő gyógyszert, vagy dohányzik, tartósan fogyókúrázik, hamarosan panaszai lesznek, amelyek már az idegrendszer károsodásának következményei. Tapasztalataink szerint leggyakrabban a fogamzásgátló tabletták tehető felelőssé az akut állapot kialakulásáért.

## ***Milyen tünetek fordulhatnak elő, mire kell figyelnem?***

Az első tünet általában az időnként vissza-visszatérő hasi fájdalom, amely – ha a károsító hatás megszűnik – elmúlik, a beteg ismét jól érzi magát. Ezt az időszakot kompenzált fázisnak hívjuk. Ha az indukáló tényező tovább hat, a panaszok állandósulnak, újabb panaszok jelentkeznek, gyengeség, székrekedés, majd hányinger, hányás, végtagfájdalmak, végtagokban zsibbadás lép fel. A vizelet színe vörös, előbb csak a reggeli első vizeletnél tűnik fel, majd egész nap. Ez a fázis a dekompenzált fázis, amikor már sürgősen jelentkezni kell orvosnál, mert – ha a megfelelő kezelés nem történik meg – hamarosan akut fázis alakul ki. Emelkedik a vérnyomás, szapora szívdobogásérzés jelentkezik, a hasi fájdalmak elviselhetetlenné válnak, a székrekedés fokozódik, gyakori hányás, zavartság lép fel, melyet alsó és felső végtagbénulás, légzésbénulás követhet.



### ***Lehet kezelni ezt a betegséget, én milyen gyógyszereket kaptam?***

Igen, ha a beteg időben jelentkezik, hamarosan panasz és tünetmentesség tehető. A betegség későbbi fázisában azonban már ismételt kezelésre van szükség, és a rehabilitáció is hosszabb időt vehet igénybe. Kompenzált fázisban a kezelést glukózzal, akut fázisban hemargináttal (Normosang) végezzük. A glukóz csökkenti a felgyorsult vérfesték képzést, és így kevesebb porphobilinogen és aminolevulinsav termelődik, a hemarginat pedig pótolja az elhasznált vérfestéket, s ezzel a folyamat egyensúlya helyreáll. Önnél is Normosangot alkalmaztunk, melyet 4 napon át kapott. Ennek köszönhető, hogy állapota pár nap alatt sokat javult, jó a közérzete, ismét tud enni, lábait tudja mozgatni, és egy kis segítséggel már jár is.

### ***Mit tehetek azért, hogy állapotom tovább javuljon?***

Bőségesen fogyasszon szénhidrátokat, cukrot. Naponta ötször-hatszor étkezzen. Figyeljen arra, hogy étrendje elegendő kalóriát tartalmazzon, s azt a nap folyamán egyenletesen ossza el. Kiemelném a reggeli és az utolsó esti étkezés fontosságát, amikor a hosszú pihenés (éjszaka) előtt, illetve után az átlagosnál több szénhidrát felvételére van szükség. Mint már említettem, éhezni átmenetileg sem szabad. Ne fogyasszon alkoholt és ne dohányozzon!

Gyógytornáztatását elkezdjük, ezt tartósan folytatnia kell. Biztos vagyok abban, hogy pár hónap múlva mozgása olyan lesz, mint régen. Senki nem fogja elhinni, hogy béna volt. Természetesen egyelőre sokat kell pihennie, ha elfárad, 1-2 órára feküdjön le. Megerőltető fizikai tevékenységet nem folytathat.

### ***Honnan tudom, hogy milyen gyógyszereket nem vehetek be?***

Azt hiszem egyértelmű, hogy az ilyen súlyos állapot kialakulását meg kell előzni. Ennek érdekében egész életében szigorúan kerülnie kell minden indukáló tényezőt.

A legfontosabb indukáló tényezők a gyógyszerek. Bármilyen megbetegedés, orvosi beavatkozás során csak olyan gyógyszert kaphat, amely a vérfesték képzést nem befolyásolja. Tudnia kell, hogy a gyógyszerek nagy csoportja a szervezetben történő lebomlása során vérfestéket használ fel, ezek a gyógyszerek az ön számára nagyon veszélyesek. Ezért minden orvosi beavatkozás, gyógyszerfelírás előtt tájékoztatnia kell orvosát arról, hogy akut porphyriája van. Rendszeresen átadjuk önnek az alkalmazható gyógyszerek jegyzékét, amelyet mindig magánál kell hordania, hogy sürgős ellátás esetén az orvos azonnal tájékozódni tudjon az alkalmazható gyógyszerekről.

Ha gyógyszert szeretne bevenni, előbb mindig gondosan nézze át a listát, s a gyógyszert csak akkor veheti be, ha azt megtalálta. Óvakodjon ismeretlen gyógyszer kipróbálásától. A gyógyszerekre bekövetkező reakció ugyanis kiszámíthatatlan, az a gyógyszer, amely egyszer nem okozott változást, a következő alkalommal akár akut fázist is kiválthat. Igen ritkán előfordulhat, hogy valamilyen betegsége miatt olyan gyógyszerre szorul, amely a listán nem szerepel. Ebben az esetben naponta ellenőriznünk kell a porphyrin anyagcserét. Ha a porphobilinogen ürítés nő, azonnal hemarginat kezelést vezetünk be. Tehát nem kell aggódnia, ha bármilyen más betegség lép fel, kezelhető lesz, műtéti beavatkozásoknak nincs akadálya, altatáshoz is rendelkezésre állnak a megfelelő gyógyszerek.

### ***A szüleim is porphyriások, és lehet, hogy a családban más is beteg?***

Igen, egyik szülője biztosan porphyriás, és a testvérei között is lehetnek porphyriás betegek. Az akut porphyriák dominánsan öröklődő megbetegedések, ami azt jelenti, hogy minden generációban megjelenik a betegség, általában a gyermekek fele öröklí. Ahhoz, hogy elkerülhető legyen még egy, ilyen súlyos állapot kialakulása a családban, pontosan tudnunk kell, kinek van még porphyriája. Arra kell törekednünk, hogy minden vérrokonát, a lehető legszélesebb körben vizsgáljuk meg. Közösén elkészítjük a családfát, és meghatározzuk, kiket kell bevonni a vizsgálatba. Első lépés szüleinek a vizsgálata, hogy tudjuk, melyik ágról örökölte a betegséget, velük együtt várjuk testvéreit, majd a többi rokont. A családi szűrővizsgálatok talán a legnehezebb feladatot jelentik, sok türelmet és megértést igényelnek, s itt az ön segítségére is nagy szükség van. Arra kérem, beszélje meg rokonai-val, mi történt önnel, s ne felejtse el elmondani, hogy a többiekkel ez már nem fog előfordulni, ha őket is gondozásba vesszük. Az ön betegsége akut intermittens porphyria, így rokonainál a következő vizsgálatokra van szükség: vérvizsgálatra az enzim aktivitásának meghatározására és vizeletvizsgálatra, melyből a porphobilinogent, az aminolevulinsavat, valamint az uro- és koproporphyrin határozzuk meg. A vizsgálatot 24 órán át gyűjtött és hűtőszekrényben tárolt vizeletből végezzük. A vizeletet hűtőtáskában kell szállítani. Akinél az enzim aktivitása csökkent, örökölte a betegséget. A vizeletvizsgálat azért fontos, hogy megállapíthassuk, a betegség milyen fázisban van. Azok a családtagok, főként gyermekek, akiknél csak a csökkent enzimműködés mutatható ki, ún. genetikus fázisban vannak. Őket szoktuk hordozóknak is hívni, mivel nekik panaszuk és tünetük nincs.

## *Mit jelent a gondozás?*

Igyekszünk figyelemmel kísérni a betegek állapotát, segíteni a gyógyszeres kezelésben. Ezért az Országos Porphyria Központban minden beteget és hordozót gondozásba veszünk, betegségéről szóló igazolvánnyal, ismeretterjesztő kiadványokkal látjuk el, és biztosítjuk számukra az alkalmazható gyógyszerek jegyzékét. A beteg állapotától függő gyakorisággal, rendszeresen elvégezzük az ellenőrző vizsgálatokat, amelyek az aktuálisan fennálló állapot megítélésére szolgálnak. Ön is meg fogja tanulni, hogy elsősorban a porphobilinogen ürítésre kell figyelni. Ha az nő, panaszok várhatók, tehát azonnal növelni kell a cukor fogyasztását, s így a panaszok megelőzhetők. Mi is ennek alapján tudunk tanácsot adni más betegség kezelésére, esetleges műtétek előkészítésére, terhesség vállalására és az ezzel kapcsolatos teendőkre. Édesanyjától hallottam, hogy menyasszony, és nagyon szeretne gyermekeket. Ennek nincs akadálya, a terhesség nyugodtan vállalható. A lezajlóban lévő akut fázis miatt azonban azt ajánlom, hogy legalább 18 hónapot várjon, tartós tünetmentes időszak után ugyanis a terhesség általában zavartalan. Akkor sincs aggodalomra ok, ha ez az optimálisnak tartott időszak lerövidül, mivel a porphyria Normosanggal történő kezelése terhesség alatt is biztonságos. Ilyenkor a terhesség alatt szokásos háromszori ellenőrzés helyett, havonta ellenőrizzük a betegeket, s ha szükséges, még a tünetek kialakulása előtt kezeljük. Ellenőrző vizsgálatait egyelőre havonta fogjuk elvégezni, hogy időben észleljük, ha kezelését még ismételni kell. Majd egyre ritkábban, s ha kompenzált fázisba kerül, már elegendőek az évenkénti ellenőrzések. Soron kívüli ellenőrzésre általában súlyos infekciók után, vagy műtétek előtt és után kerül sor. Gyermekeknél kamaszkorban végezzük el az első ellenőrzést.

Mindezek alapján azt hiszem érthető, miért fontos a betegség részletes, alapos ismerete. Talán túl sok az idegen kifejezés, név, de meg kell tanulnia, hogy megfigyelhesse, milyen laboratóriumi eredményekhez, milyen „közérzet”, állapot tartozik, és ennek megfelelően alakítsa életmódját, diétáját, felismerje, mikor kell soronkívül ellenőrzésre, kezelésre jelentkeznie. Csak így tud törekedni arra, hogy tartósan panaszmentessé váljon, és gyermekei számára olyan életmódot biztosítson, hogy ők már egész életükben csak hordozók maradjanak, a betegség tünetei soha ne alakuljanak ki.



# **AKUT PORPHYRIÁK**

***AKUT INTERMITTENS PORPHYRIA***

***VARIEGATA PORPHYRIA***

***HEREDITER KOPROPORPHYRIA***

***dr. Tasnádi Gyöngyi***



# AZ AKUT PORPHYRIÁK

## *a vérfestékképzésben szereplő enzimek csökkent működésének következményei*

Öröklődő megbetegedések, amelyek minden generációban megjelennek. Általában a gyermekek fele örökli az enzim csökkent működését. Ez az 50%-os arány azonban csak nagyszámú utód esetén érvényesül. Előfordulhat, hogy 2 gyerek esetében pl. mindkettő örökli a betegséget, de az is lehetséges, hogy egyik sem.

Az öröklődő információt akut intermittens porphyria esetén a 11-es, variegata porphyria esetén az 1-es, herediter koproporphyria esetén pedig a 3-as kromoszóma hordozza.

### ***Előfordulásuk:***

európai statisztikák alapján 5-10000 lakosra esik egy beteg. Hazánkban jelenleg ennél jóval kevesebb beteget és hordozót ismerünk, tehát nagyon valószínű, hogy sokan még nem tudnak betegségükről.

### ***Formái:***

attól függően, hogy melyik enzim működése csökkent, az akut porphyriák több formáját különíthetjük el.

### ***Gyakorisági sorrendben a következők:***

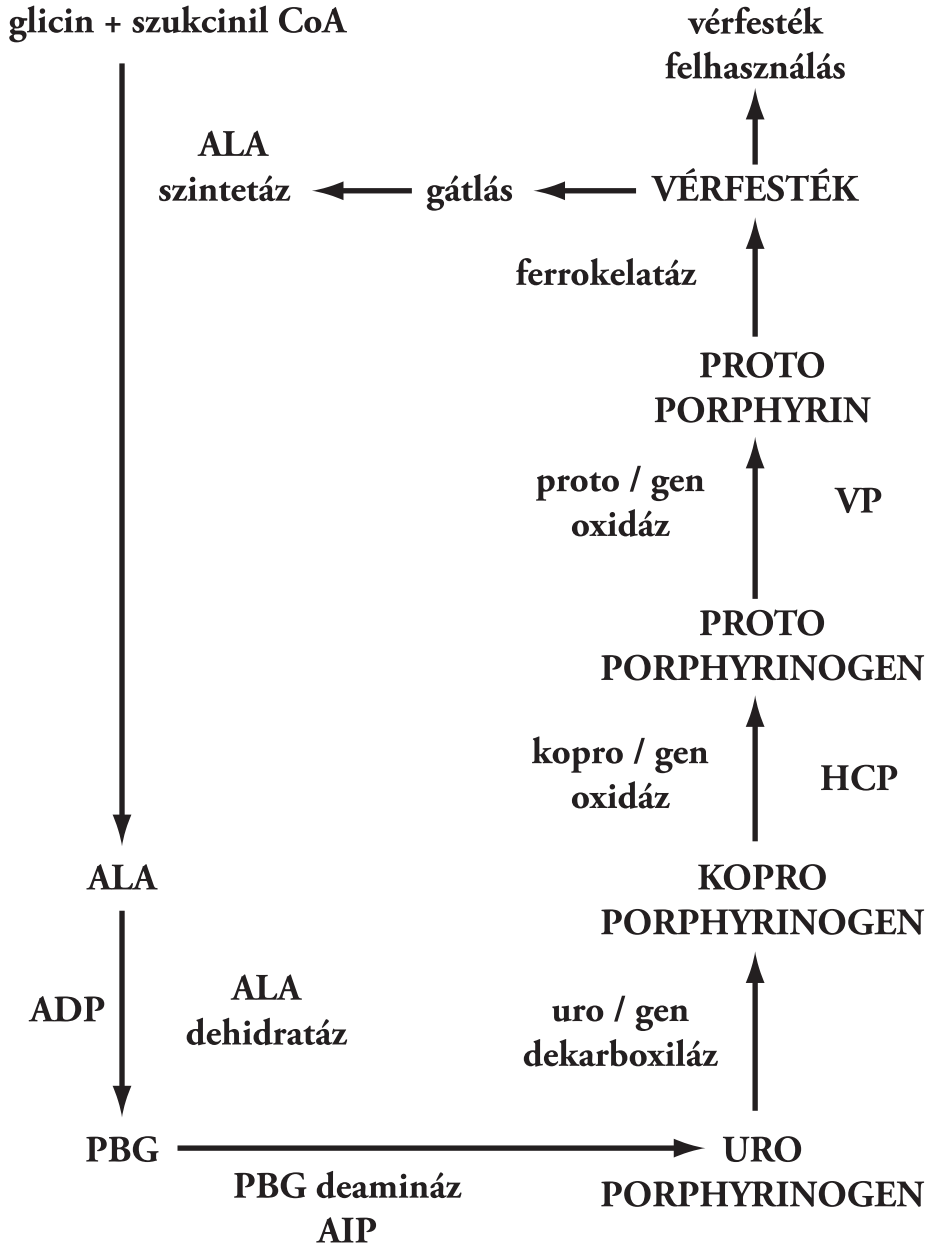
– akut intermittens porphyria AIP	<u><i>a csökkent működésű enzim</i></u> porphobilinogen deamináz <sup>1</sup>
– herediter koproporphyria HCP	koproporphyrinogen oxidáz
– variegata porphyria PV	protoporphyrinogen oxidáz
– DALA dehidratáz defekt porphyria <sup>2</sup>	DALA dehidratáz

---

<sup>1</sup> PBG deamináz enzim korábbi nevén uroporphyrinogen I. szintetáz enzim

<sup>2</sup> A DALA dh defekt porphyria igen ritka, ezért csak megemlítjük (korábbi neve: plumboporphyria).

# VÉRFESTÉKKÉPZÉS ÉS ZAVARAI





A vérfesték (hem), mint a vérfestékképzés végterméke, gátló hatást gyakorol a biokémiai folyamat első és meghatározó enzimére, az aminolevulinsav szintetázra.

Ha a folyamatban szereplő bármelyik enzim működése csökken, kevesebb vérfesték keletkezik, ezért annak gátló hatása is csökken. Így az aminolevulinsav szintetáz enzim felszabadul a gátló hatás alól, működése fokozódik, a vérfestékképzés folyamata felgyorsul, nagy mennyiségben szaporodnak fel a csökkent működésű enzim előtt termelődő porphyrin előanyagok (porphobilinogen és aminolevulinsav), majd a porphyrinek is (uro és koproporphyrin).

Akut porphyriás betegeknél öröklődik az akut porphyria fajtára jellemző enzim csökkent működése. Ez az aktivitás csökkenés kezdetben csak olyan mértékű, hogy az aminolevulinsav szintetáz enzimre gyakorolt gátló hatás még éppen elegendő. Ezért nem jelentkezik panasz és tünet mindaddig, amíg ez az egyensúlyi állapot fel nem borul valamilyen belső vagy külső tényező hatására. Ezeket a tényezőket hívjuk indukáló tényezőknek. A legfontosabb indukáló tényezők a gyógyszerek, amelyek egy csoportja – pl. a szervezetben történő átalakulása során – vérfestéket használ fel, s ezzel olyan mértékben csökkenti a szabad vérfesték-szintet, hogy annak gátló hatása megszűnik. Az aminolevulinsav szintetáz enzim működése jelentősen fokozódik, nagy mennyiségben keletkeznek és halmozódnak fel a szervezetben a porphyrin előanyagok és porphyrinek. Kiürülésük víz, ill. zsírolékonyságuktól függően vizelettel és széklettel történik.

Elsősorban az így felszaporodott porphyrin előanyagok (főként az ALA) tehetők felelőssé a klinikai tünetekért, mivel súlyosan károsítják a vegetatív, perifériás és központi idegrendszert.

A felszaporodó uroporphyrin a variegata porphyriás betegek felénél és a hereditár koproporphyrinás betegek harmadánál fényérzékenységet és következményes bőrtüneteket okoz (napnak kitett helyeken jelentkező, heggel gyógyuló, apró hólyagok, pigmentzavar).

#### *Rövidítések magyarázata:*

<b>AIP</b>	akut intermittens porphyria	<b>PBG</b>	porphobilinogen
<b>VP</b>	variegata porphyria	<b>UP</b>	uroporphyrin
<b>HCP</b>	hereditár koproporphyrin	<b>KP</b>	koproporphyrin
<b>ALA</b>	aminolevulinsav	<b>PP</b>	protoporphyrin

# A KLINIKAI KÉP

az akut porphyriák minden formájában lényegében azonos.

A kórlefolyás során négy fázist különíthetünk el, melyek indukáló tényezők hatására követik egymást.

## ***1. Genetikus fázis:***

A beteg örökölte az akut porphyriára jellemző genetikai információt, így a klinikai tünetek kialakulásának lehetősége fennáll. Az ebben a fázisban lévő betegeket szokták „hordozók”-nak is nevezni, mivel csak az enzim csökkent működése mutatható ki, panasz és tünet nincs.

## ***2. Kompenzált látens fázis:***

Ha ismételten vagy tartósan indukáló tényező kerül a szervezetbe, panaszok és tünetek jelentkeznek: időnkénti alhasi fájdalom, háti fájdalom, gyengeség, esetleg végtagzsibbadás. A székrekedés nagyon jellemző tünet. Ha az indukáló tényező hatása megszűnik, a panaszok is elmúlnak. Rutin vizsgálatok során kóros eltérés nem mutatható ki. Ha az indukáló tényező tartósan hat, a panaszok állandósulnak, a porphyrin előanyagok és porphyrinek mennyisége fokozatosan emelkedik a vizeletben. Herediter koproporphyria és variegata porphyria esetén pedig elsősorban a székklettel ürülő porphyrinek mennyisége nő. A beteg dekompenzált fázisba kerül.

## ***3. Dekompenzált látens fázis:***

Gyakori hasi fájdalmak, hányinger, hányás, székrekedés, szapora szívdobogásérzés, végtagzsibbadás, gyengeség jelentkezik. A vizelet rózsaszínűre, később bíborvörösre színeződik, mely előbb csak reggel, majd napközben is észlelhető. Minden porphyria fajtánál tovább nő a vizelettel ürülő porphyrin előanyagok és porphyrinek mennyisége.

## ***4. Akut fázis:***

Ha az indukáló tényezők tovább hatnak, és a megfelelő kezelés időben nem történt meg, akut fázis alakulhat ki, melyben a panaszok tovább fokozódnak, láz, gyors testsúlycsökkenés, majd tudatzavar, végtagbénulások jelentkeznek, végül légzésbénulás léphet fel.

# A TÜNETEK KIALAKULÁSÁNAK MEGELŐZÉSE

## *Diagnosztika, családi szűrővizsgálatok*

Mindenekelőtt tudni kell, hogy a beteg valóban örökölte-e ezt a betegséget. Az első lépés tehát a betegség megállapítása.

Diagnosztizálásához vér-, vizelet- és székletvizsgálat szükséges.

**Vérvizsgálat** útján állapítják meg az enzim működésének mértékét.

**Vizeletvizsgálat:** 24 órán át gyűjtött vizeletből határozzák meg a porphyrin előanyagok és porphyrinek mennyiségét. Ezen adatok alapján dönthető el, hogy a betegség milyen fázisban van. A vizsgálathoz a vizeletet barna üvegben, 24 órán át folyamatosan hűtőszekrényben tárolva kell gyűjteni, mert a porphyrin előanyagok igen gyorsan bomlanak. Szükséges a vizsgálathoz a 24 óra alatt gyűjtött vizelet pontos mennyiségének ismerete is.

**Székletvizsgálat:** hereditær koproporphyrin és variegata porphyrin diagnosztizálása a széklettel ürülő porphyrinek mennyiségi meghatározásával és az egyes porphyrinfajták arányának megállapításával történik. A székletmintát a hűtőszekrény mélyhűtő részében kell elhelyezni.

A vizsgálatok eredménye csak akkor lesz megbízható, ha a vizelet- és székletminta szállítása hűtőtáskában történik a vizsgálat színhelyére.

Fontos, hogy a széklet-mintavétel előtt 2 nappal a beteg ne fogyasszon sok húst, kerülje a magvas gyümölcsöket (pl. szőlő), és a zöldpaprikát, mert a széklettel ürülő magvak és növényi héj zavarja a vizsgálatot.

**Családi szűrővizsgálatok** során az Országos Porphyria Központ munkatársai arra törekednek, hogy a lehető legszélesebb körben elvégezzék a vizsgálatokat, tehát mindenki számára biztosítsák a tünetek kialakulásának megelőzését.

A szűrővizsgálat elkészültekor tájékoztatják a beteget a vizsgálat eredményéről, és betegségéről szóló igazolvánnyal látják el, hogy baleset vagy egyéb sürgős orvosi ellátás esetén az elsősegélyt nyújtó orvos azonnal tudomást szerezzen a betegségről, és így a megfelelő gyógyszert tudja alkalmazni. Ezért kéri, hogy minden beteg

**az igazolványát mindig hordja magával!**

**Minden orvosi beavatkozás, kórházi kezelés vagy  
gyógyszerfelírás alkalmával  
orvosát feltétlenül figyelmeztesse akut porphyriájára!**

## *Indukáló tényezők*

A megelőzés másik fontos feltétele az indukáló tényezők ismerete és kerülése. Az igazolvány mellett minden beteg megkapja az alkalmazható gyógyszerek jegyzékét, mivel a gyógyszerek nagy csoportja, az ún

**veszélyes gyógyszerek a leggyakoribb indukáló tényezők.**

**Továbbá az alkohol, ólom, vegyi anyagok, dohányzás, valamint az éhezés, stressz, tartós, nagy fizikai megterhelés.**

A betegség megállapításakor azonnal el kell hagyni minden indukáló tényezőt, és kerülni kell azokat az egész élet folyamán.

**Tehát csak olyan gyógyszerek szedhetők, amelyek az alkalmazható gyógyszerek listáján szerepelnek.**

Akut porphyriás beteg tartózkodjék általános oldószerektől, rovarirtóktól. Lehetőleg ne dolgozzon benzinkútnál, garázsban, vegytisztítónál vagy festőként. **Ne dohányozzon!** Dohányosoknál gyakrabban alakul ki akut fázis.

### *A helyes életmód*

**A testmozgás, sport:** akut porphyria esetén is egészséges, de a tartós, megterhelő, nagy fizikai megterhelés káros. Versenyszerű sport nem ajánlott.

**Stressz:** kerülni kell a hosszan tartó stresszt. A kiegyensúlyozott állapot fenntartásában sokat segít az elegendő alvás, a napközben is beiktatott pihenés, mert a hosszan tartó stressz, az elégtelen alvás fokozza a tüneteket.

Az indukáló tényezők hatása függ attól is, hogy az akut porphyria éppen milyen fázisban van. Például dekompenzált látens fázisban a beteg naponta több alkalommal pihenésre szorul, s csak részmunkaidőben történő foglalkoztatása javasolható.

## *Diéta*

### **Éhezés, böjt, hagyományos fogyókúra tilos!**

Az alacsony kalória-bevitel, a kevés szénhidrátot tartalmazó diéta indukáló tényezőként hat, elősegíti a betegség tüneteinek kialakulását, ill. a már meglévő tüneteket súlyosbítja.

### **Az étrend tehát tartalmazzon bőségesen szénhidrátokat, kevés zsírt és legyen rostokban gazdag.**

Alapszabály a rendszeres, napi ötszöri, hatszöri étkezés és nagyon fontos a napi kalóriaszükséglet egyenlő mennyiségekre történő elosztása, beleértve a tízórait, uzsonnát és a lefekvés előtti étkezést is. Mindenkinek úgy kell táplálkoznia, hogy összhangban legyen szervezete kalóriaigényével, meg tudja őrizni normál testsúlyát.

Az Egészségügyi Világszervezet által ajánlott energiaszükséglet:

	<u>férfi</u>	<u>nő</u>
szellemi munka esetén	2700 kcal/nap	2000 kcal/nap
könnyű fizikai munka esetén	3000 kcal/nap	2200 kcal/nap
nehéz fizikai munka esetén	3500 kcal/nap	2600 kcal/nap

1 gramm szénhidrát elégetéskor 4 kcal energiához jut a szervezetet, 1 gramm fehérje energiaértéke kb. ugyanennyi, 1 gramm zsír elégetése azonban 9,3 kcal-t jelent!

Kiegyensúlyozott táplálkozás esetén a napi energiaszükséglet 30%-át zsírból, 10-14 %-át fehérjéből és 56-58 %-át szénhidrátokból fedezzük. Akut porphyria fennállása esetén a szénhidrátok részarányát 60-62 %-ra emeljük, a zsírok részarányának csökkentése mellett /ne haladja meg a 25%-ot/. Általában napi 400-450 gramm szénhidrátot tartalmazó étrendet javasolnak, de tartós stressz, fizikai megterhelés, infekció esetén vagy a menstruáció előtti héten (ha a panaszok ebben az időszakban fokozódnak a szervezetben lezajló hormonális változások miatt) ez a mennyiség még növelhető, és az étrend cukoroldattal történő kiegészítése is ajánlott.

A legfontosabb élelmiszerek szénhidrát és energiatartalmát<sup>3</sup> a következő oldalakon található táblázat tartalmazza.

---

<sup>3</sup> Az értékek 100 g élelmiszerre vonatkoznak, kivéve ahol külön feltüntettük a mennyiséget.

**Gabonafélék és sütőipari termékek**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
liszt (1 csapott evőkanál 10g)	70	1470	350
rizs (1 evőkanál 20g)	77	1443	345
puffasztott rizs	80	1500	360
kukoricapehely	85	1510	360
szójaliszt	35	1345	320
kenyér (1 vastag szelet 100g)	50	1090	260
1 kifli (44 g)	26	544	130
1 zsemle (54 g)	30	615	146
kétszersült	74	1623	388
háztartási keksz	80	1640	380
zabpehely	64	1573	376

**Édesipari termékek**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
cukor	100	1680	400
csokoládé	55	2395	570
desszert	55	2185	520
draszté	70	2100	500
méz	80	1385	330
nápolyi	60	2300	550
pudingpor	85	1825	430

**Tejtermékek**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
tej	5	20	60
túró	4	318	76
trappista, eidami sajt	2	1438	343
Danone joghurt (ált. gyümölcsjoghurtok)	18	360	90
tejföl	4	840	200

**Üdítőitalok**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
Coca Cola	11	190	45
Canada dry	10	220	50

**Zöldségek**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
burgonya (1 közepes darab 100 g)	20	380	90
1 evőkanál burgonyapüré 10 g	3	88	21
fokhagyma	26	565	135
karalábé	7	170	40
karfiol	4	125	30
káposzta (fejes, vörös)	6	125	30
kelkáposzta	4	145	35
kukorica (főznivaló)	24	525	125
kukorica (pattogatni való)	62	1700	405
lencse	53	1405	335
paradicsom	4	85	20
paraj	2	85	20
patisszon	6	125	30
sárgaborsó	53	1385	330
sárgarépa	8	145	35
sütőtök	16	315	75
szárazbab	54	1325	305
tök	6	25	30
zöldbab	7	170	40
zöldborsó	14	380	90

**Gyümölcsök**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
alma (1 közepes alma 100 g)	8	126	30
ananász	12	210	50
banán	24	440	105
cseresznye	14	250	60
datolya	72	1260	300
görögdinnye	7	125	30
sárgadinnye	10	230	55
földieper	7	145	35
füge	13	250	60
körte	12	210	50

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
mazsola	65	1125	275
málna	5	125	30
meggy	11	210	50
narancs	8	170	40
őszibarack	9	170	40
sárgabarack	10	125	45
szilva	13	230	55
szőlő	18	315	75

### **Olajos magvak**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
dió	11	2750	655
gesztenye	32	695	165
mélyhűtött gesztenye massa	54	943	225
mandula	7	2526	625
mák	24	2245	535
mogyoró	9	2900	690
tökmag	4	2665	635

### **Feldolgozott gyümölcsök**

	<i>szénhidrát</i>	<i>energia tartalom</i>	
	<i>(g)</i>	<i>(kJ)</i>	<i>(kcal)</i>
befőttek	20	335	80
dzsemek	62	1050	250
Olympos narancslé	12	230	55
ősz- és sárgabaracklé	16	295	70
gyümölcszörpök	66	1135	270

Az ideális testsúly megőrzése érdekében fontos az energiában gazdag zsír fogyasztásának csökkentése. Ennek érdekében távolítsák el a látható zsírt a húsokról, részesítsék előnyben a zsírszegény tejet, joghurtot, a kevésbé zsíros sajtokat, a zsírszegény margarint. A tejfől, zsíros kolbászok, húskrémek és füstölt áru fogyasztását inkább mellőzzék. Nem ajánlható az erős fűszerek használata sem.



Következésképpen kerüljék a májat, mert az állatok által elfogyasztott rovarirtó szerek maradványai, a nehézfémek a májban raktározódnak. Ugyanezen ok miatt a zöldségeket jól mossák meg, a gyökérezöldségeket pedig alaposan hámozzák meg. Sohasem szabad a burgonyát héjában megfőzni, a főzés előtt hámozzák le. A gyümölcsöket is mossák meg és hámozzák le, ha nem biotermékről van szó.

Nagyon előnyös a diétás rostot tartalmazó, teljes értékű gabonafélékből, különböző pelyhekből készült ételek, valamint a vízdékes rostokban gazdag gyümölcs és főzelékfélék fogyasztása.

A napi étkezések közül legfontosabb a reggeli a hosszú éjszakai pihenés után, amely bőségesen tartalmazzon szénhidrátokat. Nagyon egészséges reggeli pl. barna kenyér alacsony zsírtartamú margarinnal, sajttal, hússal vagy alacsony zsírtartalmú tej, joghurt zabpehellyel, mazsolával, szárított gyümölccsel, esetleg kukoricapehely dzsemmel, mézzel.

Az ebéd és vacsora meleg étel legyen. Tízórára és uzsonnára szendvics és gyümölcs ajánlható, de ügyeljenek a megfelelő kalóriatartalomra is.

Ne feledkezzenek el a lefekvés előtti étkezésről sem, mert ez biztosítja a szervezet éjszakai ellátását.

**Alkohol:** az alkohol fogyasztása nagyon káros. Minden fajtája, még kis mennyiségben is számos tünetet válthat ki. Ha kivételes esetben fogyasztása mégsem kerülhető el, legfeljebb könnyű fehérbor jöhet szóba igen kis mennyiségben (vörösbor semmiképpen!) és csak kipihent állapotban, ha semmilyen más betegség nem áll fenn, még meghűlés sem.

**Testsúlycsökkenés:** azok számára, akik testsúlyukat szeretnék csökkenteni, és genetikai vagy kompenzált látens fázisban vannak, átmenetileg megengedhető napi 1200–1400 kcal energia bevitel, melyet 10-12 %-ban fehérjékkel és zsírok részarányának jelentős csökkentése mellett, legnagyobb mértékben szénhidrátokkal kell biztosítani napi ötszöri, hatszöri étkezéssel, egyenletesen elosztva. Jó tudni, hogy a táplálék több kisebb részre osztása csökkenti a testsúlygyarapodás esélyét. Nagyon előnyös zöldségek, főzelékek, gyümölcsök fogyasztása, mert tartalmazzák a szervezet számára feltétlenül szükséges szénhidrátokat, valamint sok rostot, ásványi sót, vitamint, ugyanakkor alacsony kalória-bevitelt jelentenek.

**Cukorbetegség:** ha akut porphyria mellett cukorbetegség is fennáll egyedi diétát alakítanak ki. Az étrend szénhidrát tartalmát általában úgy határozzák meg, hogy a napi kalóriaszükséglet 50%-át biztosítsa. A napi kalória-bevitelt, szénhidrát fogyasztást, annak elosztását azonban minden betegnél egyedileg kell megállapítani. Cukor és glukózoldat nem fogyasztható.

## *Gondozás*

Az Országos Porphyria Központban minden beteget, a hordozókat is, gondozásba vesznek.

**Hordozóknál**, azaz genetikus fázisban, cél a megelőzés. Részletes felvilágosítás, előadások, ismeretterjesztő kiadványok segítségével biztosítják a helyes életmód, diéta kialakítását, az indukáló tényezők kerülését, és így a betegség tüneteinek megelőzését.

**Betegeknél** rendszeres ellenőrzés során meghatározzák az aktuálisan fennálló állapotot, s attól függően a helyes diétát és életmódot. Feladatuk az esetleg szükségessé váló műtetre vagy szülésre történő előkészítés, és bármilyen más betegség gyógykezelésének beállítása is.

Mindezek értelmében ellenőrző vizsgálatok elvégzése javasolt:

- minden pubertásba kerülő gyermeknél,
- terhesség alatt 3 alkalommal,
- szülés után,
- műtéti beavatkozások előtt és után,
- súlyos infekciók után,
- akut fázis után havonként, majd félévenként.

Ezen esetektől eltekintve az ellenőrző vizsgálatok gyakoriságát a beteg állapota határozza meg. Panaszok (hasi fájdalmak, hányás, végtagzsibbadás, gyengeség) jelentkezése esetén soron kívüli, mielőbbi ellenőrzés szükséges. Az ellenőrzés a beteg vizsgálata mellett 24 órás gyűjtött vizeletből a porphyrin előanyagok és porphyrinek meghatározásával, valamint hereditár koproporphyrin és variegata porphyrin esetén széklet-porphyrinek meghatározásával történik.

**Műtétek:** bármilyen szükségessé váló műtét elvégezhető akut porphyrin fennállása esetén is, de természetesen csak olyan gyógyszerek alkalmazása mellett, melyek a vérfestékképzést és felhasználást nem befolyásolják, tehát nem hatnak indukáló tényezőként. Dekompenzált és akut fázisban a beteget elő kell készíteni, azaz az akut porphyrinát a lehető legjobb fázisba kell hozni. Sürgős esetben a műtét alatt és a műtéti periódusban az akut porphyrinát is kezelik.

**Terhesség:** általában nyugodtan vállalható, de akut fázis lezajlása után legalább 18 hónap tünetmentes időszak szükséges ahhoz, hogy a terhesség za-

vartalan legyen. Több pihenés, a szénhidrát-fogyasztás növelése feltétlenül indokolt. A terhesség első hónapjában, a 4. hónapban és a 8. hónap végén ellenőrző vizsgálatot végeznek.

Fogamzásgátló tabletta használata tilos. Kifejezett indukáló hatása van, leggyakrabban ez okozza az akut fázis kialakulását.

### *A gyógyszeres kezelés*

A gondozás egyik fontos feladata az alkalmazható gyógyszerek jegyzékének biztosítása, rendszeres felülvizsgálata és megújítása, mert ez teszi lehetővé az akut porphyriás betegek bármilyen más betegségének megfelelő kezelését.

Az alkalmazható gyógyszerek jegyzékét nemzetközi bizottság (The Committee On the Review of Porphyrinogenicity) állítja össze a világ minden részéből érkező jelentések alapján. Az alkalmazható gyógyszerek listáján nem szereplő gyógyszerek vagy veszélyesek akut porphyriák esetén, vagy az akut porphyriákra gyakorolt hatásukat még nem ismerjük.

### **Óvakodni kell ismeretlen gyógyszer kipróbálásától.**

A betegek érzékenysége a különböző gyógyszerekre változó, függ attól, hogy a betegség milyen fázisban van, s ugyanazon személy reakciója is más és más lehet, attól függően, hogy mennyire kipihent, rendszeresen étkezik-e. Tehát a gyógyszerekre bekövetkező reakció kiszámíthatatlan, az a gyógyszer, amely egyszer nem okozott változást, a következő alkalommal akut fázist is kiválthat. Csak az alkalmazható gyógyszerek listáján szereplő készítmények használhatók biztonságosan.

Ha egészen kivételes helyzetben az orvos más gyógyszer alkalmazását látja szükségesnek, a gyógyszeres kezelés előkészítését (nagy dózisban, infúzióban glukóz kezelés), valamint a kezelés 2. 4. és 7. napján a porphobilinogen ürítés ellenőrzését biztosítani kell. Tehát ilyen esetekben legcélszerűbb a beteget a gondozást végző központban elhelyezni, ahol az esetleg szükségessé váló hemarginát kezelés is rendelkezésre áll.

**Ha bármilyen gyógyszeres kezelés alatt a beteg vizelete vörösre színeződik, vagy hasi fájdalom jelentkezik, izom vagy ízületi fájdalom lép fel, az izomerő csökken, szívdobogásérzés jelentkezik, alvászavar vagy a kedélyállapot megváltozása észlelhető, a beteg azonnal jelentkezzék az Országos Porphyria Központban.**

## AZ AKUT PORPHYRIÁK KEZELÉSE

Az első teendő – már akut porphyria gyanúja esetén is – minden olyan gyógyszer azonnali elhagyása, amely indukáló tényezőként szerepelhet. Gondoskodni kell a bőséges szénhidrát és kalória bevitelről.

Ha az elvégzett vizsgálatok akut porphyria fennállását igazolták, a beteg kezelését minél előbb el kell kezdeni. Infúzióban, nagy dózisban alkalmazott glukóz általában eredményes, ha a kezelést még időben vezették be. A 2.-3. napon már mérséklődnek a hasi fájdalmak, megszűnik a hányinger, hányás, az erőnléti állapot javul. Tartós eredmény elérése érdekében legalább 10-14 napon át érdemes a kezelést folytatni. A glukóz gátolja a vérfestékképzés folyamatát meghatározó aminolevulinsav szintetáz enzimet, és ezáltal kevesebb káros hatású porphyrin előanyag képződik.

Akut fázis fennállása esetén azonnal hemarginát kezelést kell bevezetni, amely pótolja a hiányzó vérfesték mennyiségét. Így a rendelkezésre álló vérfesték mennyisége újra elegendővé válik ahhoz, hogy az aminolevulinsav szintetáz enzim működését gátolja, s ezzel csökkenjen a jelentősen fokozott porphyrin előanyag és porphyrin képzés. A kezelés infúzióban alkalmazott Normosang nevű készítménnyel történik 4 napon át. A beteg állapota gyorsan javul, már a 2.-3. napon elhagyhatók a fájdalomcsillapítók, a hányinger, hányás megszűnik, az erőnléti állapot is javul, s a beteg fokozatosan felkelhető. Ha a kezelés megkezdésekor már végtagbénulás állott fenn, tartós gyógytornáztatás, rehabilitáció szükséges.

Nagyon fontos tehát, hogy minden beteg, akinél akut porphyria lehetsége felmerül, illetve aki tud betegségéről, és panaszok lépnek fel, minél előbb jelentkezzék a porphyria központban, ahol a szükséges vizsgálatok azonnal elvégezhetők és a megfelelő kezelés megkezdhető. Csak így biztosítható a gyors és jelentős javulás.



# AKUT PORPHYRIÁKBAN ALKALMAZHATÓ GYÓGYSZEREK BETŰRENDES JEGYZÉKE

*nemzetközi nevek szerint (hatóanyag)*

Figyelem ! A **vastagon kiemelt gyógyszerek** alkalmazásakor a kezelés elkezdése előtt és után - tartós alkalmazás esetén rendszeresen - a porphyrin anyagcsere aktuális állapotának ellenőrzése szükséges az Országos Porphyria Központban.

A		C
Acarbose	Apixaban	Calcitonin
Acetazolamid	Articain	Calcitriol
Acetylcystein	Atenolol	Calciumsók
Acetylsalicylsav	Atomoxetine	Candesartan
Aciclovir	<b>Atorvastatin</b>	<b>Captopril</b>
<b>Adalimumab</b>	Atovaquone	Carvedilol
Adenosin	Atracurium	Caspofungin
Adrenalin	Atropin	Ceftibuten
Aflibercept	<b>Azathioprin</b>	Ceftriaxone
Agomelatin	Azithromycin	Cefuroxime
Alendronsav	Aztreonam	Celecoxib
Allopurinol	<b>B</b>	Cetirizine
Alogliptin	Baclofen	Chinin
Alprazolam	Beclometasone	chlorhexidin
Alteplase	Benzocain	<b>Ciclosporin</b>
Amiloride	Beta carotin	Cilastatin
Aminocapronsav	<b>Betaxolol</b>	<b>Cilazapril</b>
Aminoglycosidok	Betamethasone	Cilostazol
Amisulpride	Bisacodyl	Ciprofloxacin
<b>Amitriptylin</b>	Bisoprolol	Cisplatin
Amlodipin	Budesonide	Clavulánsav
Amoxicillin	Bupivacain	<b>Clobazam</b>
Amphotericin	Buprenorphin	<b>Clonazepam</b>
Ampicillin		Clopidogrel

Clozapine  
Codeine phosphate  
Colchicin  
Corticosteroidok  
Cytotect

## D

**Dabigatran**  
Dalteparin  
Dapagliflozin  
Deferoxamine  
Desflurane  
Desloratadine  
Dexamethason  
Dextrometorphan  
Diazepam  
Digitoxin  
Digoxin  
Dihydrocodein  
Dimeticone  
Dinoprostone  
Diphenhydramine  
Diphenoxylate  
Dipyridamol  
Dobutamine  
Dopamin  
Doxazosin  
Doxorubicin  
Doxycyclin  
Droperidol  
Duloxetine

## E

Empagliflozin  
**Emtricitabine**  
**Enalapril**  
Enoxaparin  
Epinephrin

Eplerenone  
Epoetin  
Eprosartan  
Esmolol  
Etacrinsav  
**Etanercept**  
Ethambutol

**Etoricoxib**  
Exenatid  
Ezetimibe

## F

Famciclovir  
Famotidin  
Febuxostat  
Felodipine  
Fenofibrat  
Fenoterol  
Fentanyl  
Fexofenadine  
Filgrastim  
**Flumazelin**  
Fluorouracil  
Fluoxetin  
Fluphenazin  
Flurbiprofen  
Fluticasone  
Fólsav  
Fondaparinux  
Formoterol  
Furosemid  
Fusidinsav

## G

Gabapentin  
Gadolinium  
Ganciclovir  
Gefitinibet

Gemeprost  
Gemfibrozil  
Gentamycin  
Glucagon  
Glucosamin  
Glycopyrronium  
Granisetron

## H

Haes oldat  
Haloperidol  
Hemin  
Heparin, kis molsúlyú is  
Hydrochlorothiazid  
Hyoscine sók

## I

Ibandronsav  
Ibuprofen  
Imipenem  
Immunglobulinok  
**Indometacin**  
**Infliximab**  
Insulin  
Interferon  
Ipratropium  
Irbesartan  
Isoflurane  
Isosorbide mononitr.  
Ispaghula (útifűmaghéj)

## J

Jód alapú kontraszt-  
anyagok

## K

Ketoprofen  
Ketotifen

## L

Lacosamide  
Lactase  
Lactulose  
Lamotrigine  
Latanoprost  
**Leflunomide**  
Lercanidipine  
Levetiracetam  
Levofloxacin  
Levomepromazine  
Levothyroxin  
**Lidocain (iv.NEM!)**  
Linagliptin  
**Linezolid**  
Liraglutid  
**Lisinopril**  
**Lisonorm**  
Lithiumsók  
Loperamid  
Loratadin  
Lorazepam  
Lozartan  
Lymecycline

## M

Mebeverine  
Melatonin  
Meloxicam  
Memantine  
Mepivacaine  
Meropenem  
Mesalazin  
Metformin  
Methadone  
Methotrexate  
Methyphenidate  
Metoclopramide

Metoprolol  
Metronidazol  
**Midazolam**  
Mirabegron  
**Mirtazapine**  
Misoprostol  
Morphin  
Moxifloxacin  
Moxonidine  
Mycophenolate sók

## N

**Naloxone**  
Naproxen  
**Nebivolol**  
Neostigmin  
Nifedipin  
Nimodipine  
Nitrogenoxydul  
Nitroglycerin  
Noradrenalin  
Norfloxacin  
Nystatin

## O

Octreotide  
Ofloxacin  
Olanzapine  
Omeprazol  
Ondansetron  
Orlistat  
Oseltamivir  
Oxybuprocain  
**Oxycodone**  
Oxytocin

## P

Paliperidon  
Pantoprazol

Paracetamol  
**Paroxetine**  
Penicillin  
**Perindopril**  
Pethidine  
Phenylephrine  
Phytomenadion  
Pioglitazon  
Piperacillin  
Pramipexole  
Pregabalin  
Prilocain  
Procain  
Proguanil  
Promethazin  
Propofol  
Propranolol  
Propylthiouracil  
Pseudoephedrine  
Pyridostigmin

## R

**Ramipril**  
Ranitidin  
Rifaximin  
**Rivaroxaban**  
Rivastigmine  
Rocuronium br.  
Rosuvastatin

## S

Salbutamol  
**Selegilin**  
Senna  
Sevelamer  
**Sildenafil**  
Simvastatin  
Sitagliptine

Sodium hyaluronate  
Sodium picosulfate  
Solifenacin  
Sorbitol  
Sotalol  
Streptomycin  
Sucralfate  
Sulpiride

## T

**Tacrolimus**  
Tadalafil  
**Tamsulosin**  
Tazobactam  
Teicoplanin  
Telmisartan  
Temazepam  
**Tenofovir**  
Terazosin  
Terbinafine  
Terbutalin  
Tetracain  
Tetracosactide  
Thioctansav  
Timolol  
Tiotropium  
Tirofiban  
Tobramycin  
Tolterodine  
Tramadol  
Trandolapril  
Tranexaminsav  
**Trazodone**  
Triamcinolon

## U

Urokinase  
Ursodeoxycholsav

## V

Vakcinák  
Valaciclovir  
Valganciclovir  
Valsartan  
Vancomycin  
Vas  
Venlafaxine  
Vigabatrin  
Vildagliptin  
Vitaminok  
Warfarin

## Z

Zanamivir  
**Zolendronsav**  
Zopiclone



# **NEM AKUT PORPHYRIÁK**

***ERYTHROPOETICUS PROTOPORPHYRIA***  
***PORPHYRIA CUTANEA TARDA***

***dr. Bor Márta***

***dr. Pusztai Ágnes***



## A NEM AKUT PORPHYRIÁK

Az akut porphyriákhoz hasonlóan a vérfesték-képzésben szereplő valamely enzim csökkent működése következtében alakulnak ki. Ezekben a betegségekben azonban súlyos, életveszélyes állapot soha nem fordul elő.

### *Formái:*

a csökkent működésű enzim fajtájától függően 3 forma ismeretes

- **congenitalis erythropoeticus protoporphyria CEP, Günther kór**
- **porphyria cutanea tarda PCT**
- **erythropoeticus protoporphyria EPP**

A nem akut porphyriák tüneteit a csökkent működésű enzim előtt termelődő és felhalmozódó anyagcsere-termékek, a porphyrinek (az uro- ill. a protoporphyrin) okozzák, amelyek főként a bőrben és a májban lerakódnak. A porphyrinek sajátos tulajdonsága, hogy fototoxicusak, azaz képesek rövid időre felvenni a fény energiáját, és amikor leadják azt, károsítják a környező szöveteket. Mivel a bőrben is lerakódnak, a tünetek napfény hatására, a fénynek kitett helyeken alakulnak ki. Tehát a nem akut porphyriák klinikai képét elsősorban bőrtünetek jellemzik.

A három kórforma sok tekintetben eltér egymástól, ezért külön tárgyaljuk azokat.

A congenitalis erythropoeticus protoporphyria igen ritka kórkép, tudomásunk szerint Magyarországon még nem fordult elő, ezért csak megemlítjük.

# PORPHYRIA CUTANEA TARDA

A leggyakoribb porphyria fajta, melynek hátterében az uroporphyrinogen dekarboxiláz enzim csökkent működése áll. Ennek következtében főként az uroporphyrin szaporodik fel és rakódik le elsősorban a májban és a bőrben.

Két formáját különítjük el

– **a familiáris formát**, mely a porphyria cutanea tardában szenvedő betegek 20%-ában fordul elő. Az enzim csökkent működését öröklődő génhiba okozza., mely minden szövetet érint. Az öröklődő információt az 1. kromoszóma hordozza. Autoszomális domináns módon öröklődik, ami azt jelenti, hogy minden generációban kimutatható a betegség. De fontos tapasztalati tény, hogy a hordozóknak csak 10%-ában jelentkeznek klinikai tünetek.

– **a sporadikus formát**, azaz a nem öröklődő formát, mely az összes eset 80%-a. Az uroporphyrinogen dekarboxiláz enzim csökkent működését – mely ebben a formában csak a májban mutatható ki – több belső és külső tényező együttes hatása okozza. A legfontosabb károsító tényezők az alkohol, a fogamzásgátló tabletták, májgyulladást okozó vírus fertőzések (főként a hepatitis C vírus), a fokozott vasraktározás, és nem utolsósorban a nikotin és különböző vegyszerek. Idült májbetegség minden betegnél fennáll.

## *Klinikai tünetek*

A felszaporodó uroporphyrin fototoxikus, a felvett napenergiát leadva a környező szöveteket károsítja. A napfénynek kitett helyeken, arcon, nyakon, kézháton a bőr elvékonyodik, sérülékennyé válik, könnyen keletkeznek folyadékkal telt hólyagok, melyek kifakadnak és maradandó heggel gyógyulnak. Megváltozik a bőr pigmentációja, fokozott vagy csökkent is lehet. A vizelet az uroporphyrin hatására sötétén elszíneződik.

Familiáris formánál az első tünetek már gyermekkorban megjelenhetnek. Később kifejezett pigmentzavar és fokozott szőrnövekedés is jelentkezhet.

Sporadikus formánál általában a 4. évtizedben észlelhetők az első tünetek, s a bőrjelenségek mellett idült májbetegség tünetei dominálnak.

## ***Diagnosztika***

A vizelet és széklet porphyrin tartalmának meghatározásával történik.

### ***Kezelés***

A porphyria cutanea tarda nem gyógyítható meg, de jól egyensúlyban tartható betegség.

Első teendő az enzimműködést károsító tényezők azonnali elhagyása (alkohol, nikotin, vegyszerek, gyógyszerek). Ezt a célt szolgálja a kúraszerűen végzett vérlebocsátás is, mellyel a vasraktárak vastartalmát csökkentik. A kezelés hatására a bőrtünetek gyorsan javulnak, tünetmentesség érhető el.

Ha vérlebocsátás nem alkalmazható (pl. vérszegénység esetén), kis dózisban, tartósan chloroquint adunk, amely elősegíti az uroporphyrin kiürülését a májból. A kezelés általában eredményes, de hónapokat vesz igénybe. A kezelés alatt rendszeres szemészeti ellenőrzés szükséges.

Tapasztalatok szerint E-vitamin tartós szedése is előnyös lehet.

Nagyon fontos a bőr fokozott védelme: a napfény kerülése, magas faktor-számú naptej használata.

A hepatitis C vírus fertőzés miatt alkalmazásra kerülő specifikus antivirális kezelés általában a porphyria cutanea tarda tüneteit is kedvezően befolyásolja.

### ***Gondozás***

A tünetmentesség elérését követően legalább évente egyszer laboratóriumi ellenőrzés szükséges, amikor a vizelet és széklet porphyrinek meghatározása mellett elvégzik a vérkép, májenzimek és vasanyagcsere vizsgálatát is.



## ERYTHROPOETICUS PROTOPORPHYRIA

A ferrochelataz enzim csökkent működése következtében alakul ki, mely autoszomális domináns módon öröklődik. Az öröklődő információt a 18-as kromoszóma hordozza. Gyakran előfordul, hogy a sérült gént hordozó betegnél a várt klinikai tünetek nem alakulnak ki. Irodalmi adatok alapján ez azzal magyarázható, hogy ezeknél a betegeknél öröklődik egy olyan gén is, mely működésében ép, de csökkent mennyiségű enzim termelését eredményezi (ez az ún. gyenge gén).

A ferrochelataz enzim feladata, hogy a vasat a protoporphyrinhez kapcsolva biztosítsa a vérfesték (haem) molekula kialakulását. Ha ez a funkció sérül, protoporphyrin halmozódik fel a vörösvérsejtekben, majd lerakódik a májban az epeutak falában, a bőrben az apró erek (kapillárisok) falában.

### *Klinikai tünetek*

Már igen korán, kisgyermekkorban megjelenhetnek. Napfény hatására égő, viszkető érzés jelentkezik. A bőr kipirul, majd megduzzad és kifejezetten fájdalmassá válik. Feltűnő lehet az orr és fül duzzanata. Apró hegek keletkeznek az arcon, orrháton, kézfejen, a bőr kiszárad, megvastagodik. Erythroepoeticus protoporphyrinra kell gondolni, ha a kisbaba napoztatást követően, percekben belül síróssá válik, nem lehet megnyugtítani. Idősebb gyermek égő érzést panaszol, hideg vízbe dugja a kezét, hogy csökkentse az égő fájdalmat.

A kapillárisok falában felhalmozódó protoporphyrin felveszi a napfény és a mesterséges fény energiáját is, majd annak leadásakor a felszabaduló energia károsítja a környező szöveteket. A bőrben lévő idegvégződéseket ért károsodás okozza a viszkető, égő fájdalmat. Az érfal károsodása következtében az ér áttersztővé válik, ezért alakul ki a sérült terület duzzanata.

Fontos tudni, hogy a protoporphyrin elnyeli nemcsak a rövidebb hullámhosszúságú, közönséges napsugarakat (300 nm körül), hanem a hosszabb hullámhosszúságú (400-410 nm) ultraibolya sugarakat is. Utóbbiak áthatolnak az ablaküvegen, tehát a betegnek az ablaküveg nem jelent védelmet. Nem csupán a direkt fény, hanem a vízről, homokról, hóról visszaverődő, a lombokon átszűrődő fény is tüneteket okoz.

Mivel a protoporphyrin az epeutakban és az epehólyagban is lerakódik, igen gyakori a fiatal korban kialakuló epekő. Sokszor ez a tény hívja fel a figyelmet erythroepoeticus protoporphyrinra lehetőségére.

## ***Diagnózis***

A vörösvérsejtek szabad protoporphyrin tartalmának meghatározásán alapszik. A kórlefolyás során az állapot megítélésében segíthet az időnkénti széklet porphyrin meghatározás is. Vizeletben a porphyrin elő-anyagok és porphyrinek normális mennyiségben ürülnek.

## ***Kezelés***

Legfontosabb a fokozott fényvédelem, magas faktorszámú (50-100) fényvédő naptej használata, bár előnyös hatását ennél a betegségnél sokan kétségbe vonják. Csak a nyáron is zárt cipő, széles karimájú kalap, sűrű szövésű, a teljes testfelületet takaró ruházat viselését tartják eredményesnek. Kesztyűt autóvezetés közben is érdemes használni.

Védő hatása a béta carotin (caps. Carotabene), mely növeli a napfény toleranciát. Minden évben legalább hat hónapon át javasolt alkalmazni, és szedését a várható tünetek megjelenése előtt 1 hónappal kell elkezdni, hogy a kellő védelem időben kialakuljon. Nem szabad elfeledkezni arról, hogy síeléskor is súlyos tünetek jelentkezhetnek, ezért a téli sportok megkezdése előtt is tanácsos a Carotabene szedése.

Kerülni kell az epepangást elősegítő és májkárosító gyógyszerek, alkohol fogyasztását.

A végleges megoldás a betegség kezelésére a génterápia lehet, mely irányban intenzív kísérletek folynak.

## ***Gondozás***

Évente legalább kétszer, tél végén és ősszel érdemes laboratóriumi vizsgálatokat végezni, mely során a vörösvérsejtek szabad protoporphyrin tartalma mellett a vérképet és a májfunkciót is ellenőrzik. Jelentős állapotváltozáskor, vagy 1-2 évenként széklet porphyrinek vizsgálata is javasolt.







## Utószó

*Ezzel a rövid ismertetővel szeretnénk segítséget nyújtani ahhoz, hogy minden, porphyriát örökölt személy egész életében csak hordozó maradjon, a betegség tünete ne alakuljanak ki.*

*A gyakorlati tudnivalók mellett röviden kitértünk a betegség lényegét képező biokémiai folyamatokra is. Természetesen teljességre nem törekedhetünk. Reméljük, kiadványunkkal hozzájárultunk a betegség lényegének, a megelőzés fontosságának megértéséhez.*



*Köszönetünket fejezzük ki a Magyar Porphyria Egyesületnek, hogy lehetővé tette e kiadvány megjelenését.*

*Az Országos Porphyria Központ  
munkatársai*



*„Lendülj át  
régi éned korlátain,  
s a Lélek által megújulva  
válj jellé!  
Szeress, hogy élj,  
Élj, hogy szeressenek.”*

*Simon András*

## KÖSZÖNTŐ



Magyar Porphyria Egyesület

**A Magyar Porphyria Egyesület**  
köszönetét fejezi ki  
az Országos Porphyria Központ orvosainak,  
a Porphyria Alapítványnak  
és minden közreműködőnek az Útmutató átdolgozásáért.

Köszönjük, ha személyi jövedelemadója 1%-ával vagy adományával  
alapítványunkat támogatja

Porphyria Alapítvány  
Adószám: 18042845-1-13

## ***Tisztelt Porphyrías Társunk!***

*Egyesületünk nevében szeretettel köszöntjük.*

*Tudjuk, mikor valakiről kiderül, hogy bíborbajt örökölt,  
először nehezen tud megbarátkozni a gondolattal.  
Az első kétségbeesést követően azonban mindenkit elkezd érdekelni a  
porphyria mibenléte, megélhetősége. Érdeklődni, kutatni kezd utána.*

*Hogy ebben ne kelljen egyedül lennie,  
1992-ben létrehoztuk a Magyar Porphyria Egyesületet.*

*Segíteni szeretnénk betegtársainknak és családtagjaiknak a tájékozódásban.*

*Régiós klubokat szervezünk a könnyebb elérhetőség érdekében  
szerte az országban.*

*Az Egyesület vezetősége és az Országos Porphyria Központ munkatársai  
rendszeresen ellátogatnak a porphyriás családokhoz, felvilágosító  
előadásokat tartanak, és életmód tanácsokkal szolgálnak.*

*Közhasznú szervezetként évente több alkalommal országos rendezvényt  
szervezünk. Részt veszünk civil konferenciákon és kiállításokon.*

*Jó hangulatú kirándulásokon, játékonysági rendezvényeken, koncerteken  
kötetlen formában találkozhatunk, és közös élményeket szerezhetünk.*

*Barátokra lelünk egymásban, akik erőt adnak, biztatást a nehezebb  
időszakokban és örömet a vidám együttlétekben.*

*A közös sors összekovácsol bennünket.*

*Egyesületünk kapcsolatot épít más betegszervezetekkel  
és a külföldi porphyria központokkal is.*

*Ez az együttműködés teszi lehetővé, hogy bizakodóan éljük meg  
porphyriás létünket.*

*A kialakult kapcsolatok ápolásában sokat segít a Porphyria Alapítvány.*

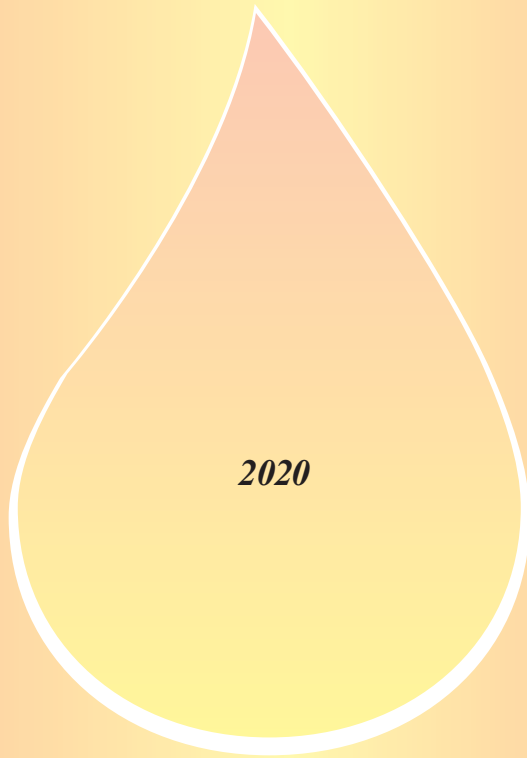
*Szeretettel várjuk Önt és családját is közénk!*

*Üdvözlettel a Magyar Porphyria Egyesület  
elnöksége*

## *Tartalomjegyzék*

- Előszó <i>(Huba Józsefné)</i>	3. old.
- Mit mondok a betegemnek...? <i>(dr. Tasnádi Gyöngyi)</i>	5. old.
- Az akut porphyriák <i>(dr. Tasnádi Gyöngyi)</i>	11. old.
- az akut porphyriák	13. old.
- diéta	19. old.
- betűrendes gyógyszerjegyzék	27. old.
- A nem akut porphyriák <i>(dr. Bor Márta, dr. Pusztai Ágnes)</i>	31. old.
- Utószó	39. old.
- Köszöntő – Magyar Porphyria Egyesület <i>(Kovácsné Fűri Margit)</i>	41. old.





***2020***