

Deze pagina is bedoeld als aanvulling op de informatie die voorzien werd in de individuele informatiepagina's voor patiënten, gepubliceerd op de EPNET website. De informatie op deze pagina is gebaseerd op de beste beschikbare evidentie en de consensus van een subgroep porfyriespecialisten in het Europees Porfyrie Netwerk (EPNET).

Huidbescherming bij Cutane Porfyrie

Information for people with acute intermittent porphyria, variegate porphyria or hereditary coproporphyria and their families.

INHOUD

1. Waarom hebben porfyriepatiënten huidproblemen (fotosensitiviteit)?
2. Zal ik huidproblemen hebben voor de rest van mijn leven?
3. Hoe kan ik blootstelling aan zonlicht verminderen?
4. Fysieke barrières tegen blootstelling aan licht
5. Hoe kan ik mijn huid verder beschermen?
6. Waarom is Vitamine D belangrijk?
7. Welke behandelingen zijn er beschikbaar voor cutane porfyrie?
8. Welke andere actie kan ik ondernemen?

1. Waarom hebben porfyriepatiënten huidproblemen (fotosensitiviteit)?

Porfyrieën waarbij huidproblemen optreden zijn gekend als cutane porfyrieën. De huidproblemen worden veroorzaakt door een toename van chemische stoffen, porfyrienen, in de bloedstroom, dewelke energie opnemen van zichtbaar licht en zo een fototoxische reactie veroorzaken in de huid. Er zijn twee belangrijke types van huidreacties bij cutane porfyrieën: fragiele huid met blaren en acute pijnlijke fotosensitiviteit.

2. Zal ik huidproblemen hebben voor de rest van mijn leven?

Bij vele cutane porfyrieën is het niet mogelijk om de circulerende porfyrienen, die geassocieerd zijn met de huidproblemen, te verlagen. Echter, de ernst van de symptomen kan sterk variëren van de ene persoon tot de andere. Bij sommige patiënten met variegate porfyrie en hereditaire coproporfyrie kunnen de huidproblemen spontaan verdwijnen. Voor porphyria cutanea tarda zijn er effectieve behandelingen beschikbaar, die het niveau van

circulerende porfyrienen kunnen normaliseren waardoor de huidproblemen opgelost worden. Bij de meeste patiënten zullen de symptomen niet terugkeren, tenzij er een herval is van de aandoening, dewelke PCT veroorzaakt heeft (zie de PCT patiënten pagina).

Bij zowel erythropoietische protoporfyrie als congenitale erythropoietische porfyrie zijn huidsymptomen doorgaans levenslang aanwezig. Er zijn voorzorgen die alle patiënten met cutane porfyrie kunnen nemen om de symptomen die door fotosensitiviteit veroorzaakt worden, te reduceren.

3. Hoe kan ik blootstelling aan zonlicht verminderen?

Patiënten bij wie porfyrie een fragiele huid en blaren veroorzaakt, zijn zich mogelijks niet bewust van het feit dat hun symptomen veroorzaakt worden door blootstelling aan het licht. Bij porfyriepatiënten met fragiele huid en blaren treedt de schade traag op en is de link niet altijd voor de hand liggend.

Het verloopt zeer anders bij erythropoietische protoporfyrie (EPP), X-linked protoporfyrie en tot op zekere hoogte bij congenitale erythropoietische porfyrie, waar het effect van blootstelling aan licht binnen enkele minuten kan duidelijk zijn.

Praktische voorzorgsmaatregelen omvatten:

- Vermijd buiten zijn op de meest heldere periode van de dag (11am-3pm). Er kunnen zich gelegenheden voordoen waarop ook helder artificieel licht vermeden dient te worden.
- Zoek zoveel mogelijk de schaduw op
- Wees u ervan bewust dat licht reflecteert op verschillende oppervlakken (bvb. zand, water, sneeuw en beton) en dat u zelfs onder een parasol mogelijks niet beschermd bent aangezien het licht in vele richtingen van deze oppervlakken weerkaatst wordt.
- Zorg er voor dat werktafels (op school of op het werk) uit de buurt van niet-afgeschermd ramen staan (zie raamfolie hieronder).
- Fysieke barrières tegen blootstelling aan licht, zoals hieronder beschreven.

4. Fysieke barrières tegen blootstelling aan licht.

- **Kledij** waarvan de stof zodanig geweven zou moeten zijn dat doorlaten van het licht beperkt wordt (controleer dit door deze omhoog tegen het licht te houden en te kijken hoeveel er doorschijnt – hoe minder, hoe beter). Vermijd dunne, licht gekleurde stoffen. Losse bovenkledij met lange mouwen en lange broeken in donkere kleuren geven een goede bescherming. Shirts met kraag en sjaals kunnen helpen de nek te beschermen. Kledij geeft minder bescherming wanneer ze strak aanpast en wanneer ze nat of uitgerekt wordt.
- **Hoeden** zouden een brede rand en een donkere kleur moeten hebben om uw neus, oren en nek te beschermen. Baseball petjes laten de nek bloot en strohoeden laten te veel licht door.
- Vermijd **schoenen** met open tip zoals sandalen of slippers.
- Overweeg het dragen van **handschoenen** bij blootstelling aan zonlicht.

- De vrij in de handel verkochte zonnecrèmes beschermen de huid tegen ultraviolet licht (zonnebrand veroorzaakt door UVB en een verhoogd risico op huidkanker veroorzaakt door UVA) en zijn over het algemeen niet doeltreffend bij cutane porfyrie, omdat het zichtbaar licht is dat de porfyrienen in de huid triggeren. Echter, in sommige vrij verkrijgbare zonnecrèmes is zinkoxide toegevoegd om te beschermen tegen blauw licht, hetgeen wat bescherming kan bieden bij porfyrie.
- Dundee crème blokkeert zichtbaar licht en is beschikbaar in 3 verschillende kleuren (Beige, Coral and Coffee). De verschillende tinten kunnen gemengd worden om overeen te stemmen met uw huidtype. Dundee crème is beschikbaar via voorschrift in de ziekenhuisapotheek. Deze is niet door iedereen gewenst omwille van hoe het er uitziet bij aanbrengen of hoe het aanvoelt.
- **Raamfolie:** Enkel UVB wordt tegengehouden door heldere ramen. UVA en zichtbaar licht komen door helder glas. Gespecialiseerde heldere raamfolie houdt ook UVA tegen, maar niet het zichtbare licht en kan wat bescherming bieden. (e.g. Dermagard, UVCL). De meest efficiënte folie voor cutane porfyrieën die door zichtbaar licht geïnduceerd worden, is amber getinte gespecialiseerde raamfolie (ARC UVTA, TA81 Madico). Leveranciers kunnen verschillen per land.
- **Autoramen:** de wetgeving voor raamschermen in de auto zou in uw eigen land moeten nagekeken worden. Ter illustratie: in het Verenigd Koninkrijk moet raamfolie 75 % van het licht doorlaten aan de voorruit en 70% door de zijramen vooraan. Er zijn geen restricties voor de zijramen achteraan, maar dit moet in andere landen nagekeken worden.
- **Paraplu** met een donker of een reflecterend oppervlak.

5. Hoe kan ik mijn huid verder beschermen?

Kwetsbare huid komt voor in de zones die blootgesteld worden aan zichtbaar licht: meestal zijn dit de handruggen, de voorarmen, de voeten, het gezicht en de hoofdhuid. Preventie door fotoprotectie met kledij en zonnecrème die zichtbaar licht tegenhoudt, is doeltreffend bij een deel van de patiënten, zoals hierboven weergegeven. De handruggen zijn vooral kwetsbaar voor schade en wanneer u in direct zonlicht bent, en bij de blaarvormende porfyrieën, zou u steeds handschoenen moeten dragen bij het uitvoeren van manuele taken. Er is een hele variatie aan opties beschikbaar, gaande van zware werkhandschoenen (bv. voor tuinieren) katoenen handschoenen voor lichter werk. In het geval dat er blaarvorming optreedt, vooral als deze groot en pijnlijk zijn, kunnen deze open geprikt worden met een steriele naald, met de losse huid ter plaatse als een natuurlijk verband. Dit vermindert de kans op verdere huidschade en bijkomende infectie. Het wassen van de handen zal ook het risico op huidinfecties verminderen, en een normale verzachtende zalf zou na het wassen gebruikt moeten worden als een barrière om de huid te beschermen.

6. Waarom is Vitamine D belangrijk?

Vitamine D is essentieel voor gezonde beenderen, tanden en spieren. Een laag vitamine D kan resulteren in ziekte (vb. osteoporose/osteomalacie bij volwassenen en rachitis bij kinderen).

Het vermijden van zonlicht, en fotoprotectie bij cutane porfyrieën kan leiden tot Vitamine D deficiëntie doordat er geen toereikende hoeveelheden aangemaakt kunnen worden via blootstelling van de huid aan de zon. U zou uw vitamine D minstens jaarlijks moeten laten controleren. Het vitamine D gehalte in het bloed is het laagst in de wintermaanden, maar patiënten met cutane porfyrie zouden gedurende het ganse jaar door supplementen moeten nemen. Afhankelijk van het vitamine D in uw bloed en hoe vlot het vitamine D stijgt naar normale waarden, zal er bepaald worden welke dosis aan vitamine D ingenomen moet worden als supplement. Voor de meeste patiënten geldt dat zij op lange termijn supplementen van 1000 eenheden (25 microgram) vitamine D3 per dag nodig hebben. Een meting van de botdensiteit zou minstens eenmalig moeten overwogen worden bij alle mensen met een beperkte blootstelling aan zonlicht.

7. Welke behandelingen zijn er beschikbaar voor cutane porfyrie?

Zie het gegeven advies in de patiënten-informatie specifiek voor de ziekte bij porphyria cutanea tarda (PCT), congenitale erythropoietische porfyrie (CEP), erythropoietische protoporfyrie (EPP) en X-linked erythropoietische protoporfyrie (XLP).

8. Welke andere actie kan ik ondernemen?

Porfyrieën zijn zeldzame ziekten, dewelke niet goed bekend kunnen zijn onder het breder publiek en het is mogelijk dat andere mensen niet goed weten hoe ondersteuning te bieden, vooral op school of op het werk. Uw porfyriespecialist kan een brief voorzien voor uw werkgever of uw directeur van de school, waarin uw diagnose en aanbevelingen tot voorzorgsmaatregelen uitgelegd worden om u te beschermen tegen het ontwikkelen van symptomen en u toe te laten maximaal deel te nemen op het werk of op school. Patiëntenverenigingen kunnen een goed contactpunt vormen voor informatie, netwerken en ondersteuning. Patiëntenverenigingen voor Porfyrie in verschillende Europese landen staan opgelijst op de European Porphyria Network website (<https://porphyria.eu/>) en de Global Porphyria Advocacy Coalition (GPAC) website (<https://www.gpac-porphyria.org/>).

Datum van laatste update : June 2021

Vertaald door Sarah Marie Briké, RN, MSc, Metabolic Center, University Hospitals Leuven, Belgium, Maart 2022