

Porphyriák Magyarországon és a Központ helyzete

**Lakatosné Győri Katalin
Magyar Porphyria Egyesület**

**Ritka Betegségek Világnapja
Magyar Mezőgazdasági Múzeum
2014. Február 22.**



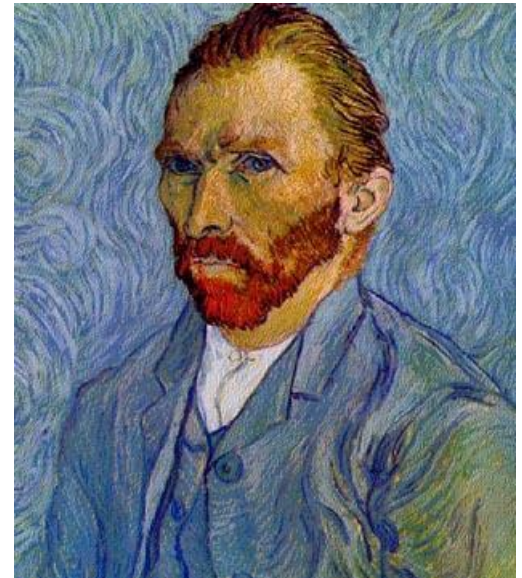
AKUT PORPHYRIÁK a VÉRFESTÉK KÉPZÉS ZAVARAI

ÖRÖKLŐDŐ MEGBETEGEDÉSEK

a gyermekek fele örökölheti, ha az egyik szülő porphyriás

ELŐFORDULÁSA

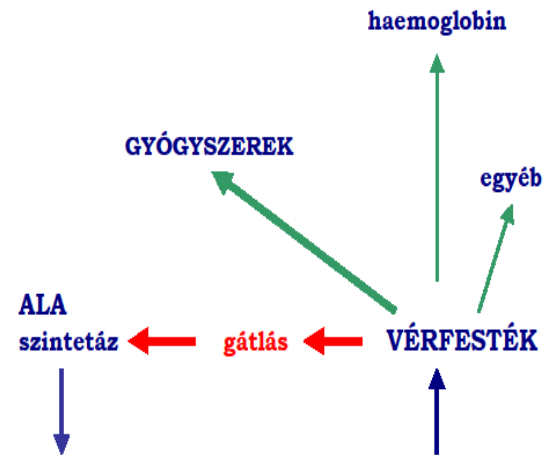
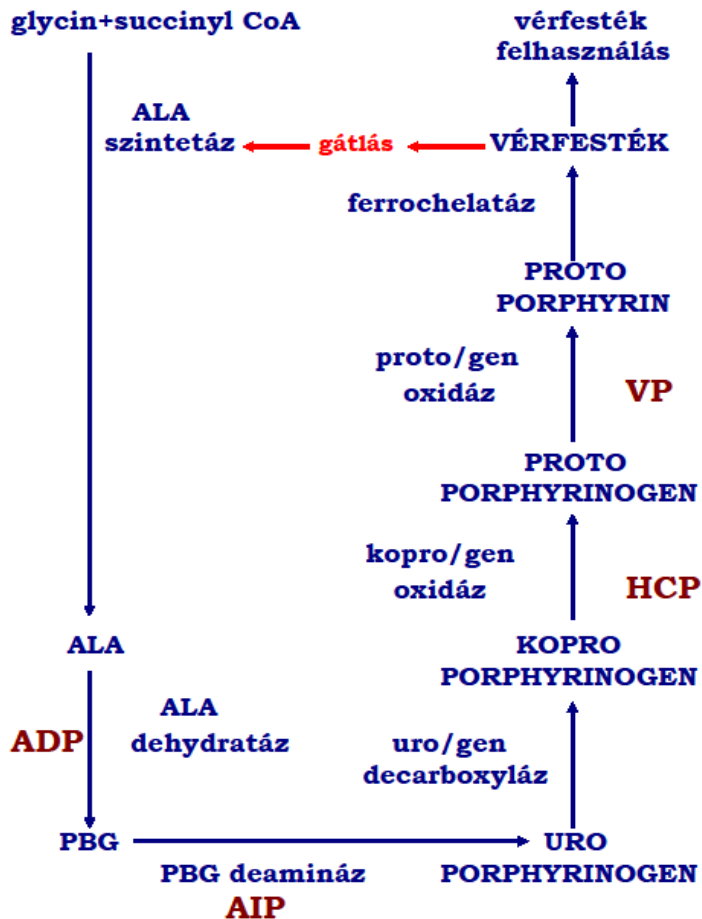
ma Európában 10 000 lakosra 1 beteg



BIOKÉMIAI FOLYAMAT

VÉRFESTÉK FELHASZNÁLÁS

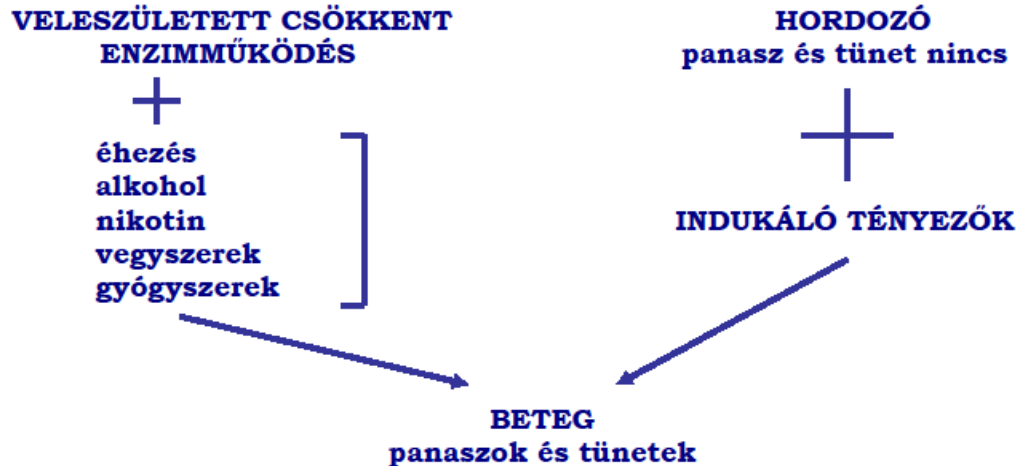
VÉRFESTÉK KÉPZÉS ÉS ZAVARAI



A gyógyszerek nagy csoportja anyagcseréjük során vérfestéket is felhasznál, ezáltal a vérfesték szint olyan mértékben leeshet, hogy megszűnik saját képzésének gátlása. Így nagy mennyiségben termelődnek pophirin anyagok és porphyrinek, amelyek az idegrendszert károsítják.

INDUKÁLÓ TÉNYEZŐK

INDUKÁLÓ TÉNYEZŐK HATÁSA



Születés után a szervezet még alkalmazkodni tud a csökkent vérfesték képzéshez, de mihamarabb un. indukáló tényezők hatnak a szervezetre - amelyek a kevés vérfestéket felhasználják - fellépnek klinikai tünetek.

A RITKA BETEGSÉ GKÉ NT NYILVÁ NTARTOTT PORPHYRIÁ K FAJTÁ I

AKUT PORPHYRIÁ K

**Acut intermittens porphyria
Hereditær koproporphyria
Veriegata porphyria**

NEM AKUT PORPHYRIÁ K

**Erythropoeticus protoporphyria EPP
Congenitalis Erythropoeticus protoporphyria CEP**

10.000 lakosra esik 1 beteg

PANASZOK ÉS TÜNETEK

PANASZOK:

hasi fájdalmak

gyengeség

végtag zsibbadás

szapora szívdobogás érzés

hányinger, hányás

székrekedés

zavart tudatállapot

végtagbénulások

FŐ TÜNET:

bíborvörös vizelet, ami
eleinte inkább reggel,
majd állandósul.



KÓRLEFOLYÁS

KÓRLEFOLYÁS

GENETIKUS FÁZIS: csak a csökkent enzim működés mutatható ki.

KOMPENZÁLT FÁZIS: időnkénti enyhe hasi fájdalmak, gyengeség előfordul.

DEKOMPENZÁLT FÁZIS: panaszok és tünetek állandósulnak. bíborvörös vizeletürítés !

AKUT FÁZIS: fokozódó panaszok, alsó majd felsővégtag bénulás, zavart tudatállapot

AKUT PORPHYRIÁK KIMUTATÁSA:

Rutin laboratóriumi vizsgálatokkal nem, csak speciális biokémiai vizsgálatokkal mutatható ki:

- **vérvizsgálatból,**
- **vizeletvizsgálatból (24 órás gyűjtött, hűtőszekrényben tárolt)**
- **székletvizsgálatból**

AKUT PORPHYRIÁK KEZELÉSE

Az AKUT PORPHYRIÁK KEZELÉSE

- 1. minden indukáló tényező azonnali elhagyása,**
- 2. szénhidrátokban gazdag diéta,**
- 3. cukor nagy dózisban, dekompenzált fázisban iv infúzióban is,**
- 4. Normosang kezelés akut fázisban.**

HATÁSA: a felgyorsult vérfesték képzése lelassul, ezáltal csökken az idegrendszert károsító porphyrin előanyagok mennyisége, (porphobilinogenek és aminolevulinsav), és nő a sejtek vérfesték tartalma

MIKOR, MELYIK KEZELÉSI MÓD?

függ: az akut porphyria fajtájától és a betegség éppen fennálló fázisától

REHABILITÁCIÓ

A betegek rendkívül lassan és korlátozottan rehabilitálhatók, ha a mozgásszervi elváltozások javulnak is a betegek gyengék, fáradékonyak, maradnak

Gyakori a tünetek ismételt jelentkezése kis külső hatásra vagy a szervezet hormonális változásaira

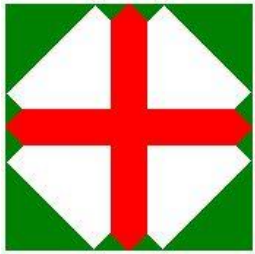
Nő betegeknél a gyógyszeres fogamzásgátlás tilos, férfiaknál a dohányzás és az alkohol hatását kell megemlíteni

Azért fontos a betegség időben történő felismerése, hogy legalább a külső veszélyes tényezőket el tudjuk kerülni.

**A CSALÁDI SZŰRŐVIZSGÁLATOK CÉLJA A MEGELŐZÉS:
mindenki IDŐBEN tudjon betegségéről és azt hitelesen
IGAZOLNI is tudja!**

ORSZÁGOS PORPHYRIA KÖZPONT LÉTREHOZÁSA

- **Watson a XIX. sz. végén mutatta ki először a betegséget**
- **Magyarországon Róth Imre diagnosztizálta az első beteget 1941-ben, ezt követően kezdett tudományosan is foglalkozni a kórképpel.**
- **Az 50-es évek végén Goretczky Lászlóval modern porphyria laboratóriumot hoztak létre a MÁV Kórházban. Ezt követően a betegeket az egész ország területéről itt látták el.**
- **1996-ban a MÁV Kórház egyik belosztályát hivatalosan is Országos Központtá nyilvánították Dr. Tasnádi Gyöngyi főorvos asszony vezetésével, aki a betegséget már 1992-től kutatta és foglalkozott a családok feltérképezésével.**
- **Az egészségügy átszervezése óta a Központ a Honvéd Kórházba került.**



Magyar Porphyria Egyesület (MPE)

www.porphyria.hu

Porphyria Alapítvány

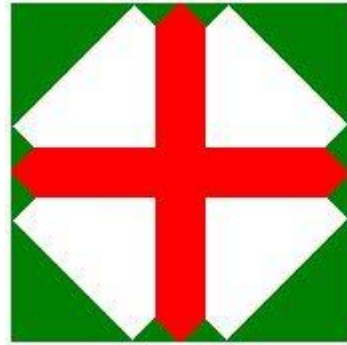
1992-ben létrehoztuk a **Porphyria Alapítványt**, amely elsősorban a betegek szűrővizsgálatát támogatja, az elmúlt években olyan **genetikai vizsgálatokat** finanszíroz, amit az OEP nem támogat.

1992-ben a betegek kezdeményezésére 36 alapító taggal megalakult az **MPE**, napjainkban az egyesület **kb. 500 nyilvántartott beteget regisztrál**.

Fő célunk a betegek támogatása, ismeretterjesztő anyagokkal való ellátása, ismeretterjesztő előadások szervezése.

A betegeket kezdettől fogva **porphyriás igazolvánnyal és az alkalmazható gyógyszerek listájával** látják el, hogy sürgős ellátás esetén rendelkezésre álljon.

Évente szervezett családi programokon és orvos-beteg találkozókön a betegek egymással is kicserélik tapasztalataikat.



Köszönöm szíves figyelmüket!

**Ismertető anyagokkal várunk minden
érdeklődőt helyszíni standunkon,
vagy megtalálhatók a**

www.porphyria.hu

honlapon!