

## :: Protoporfiria erytropoetyczna

Orpha number: ORPHA79278

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Protoporfiria erytropoetyczna (EPP) jest zaburzeniem dziedzicznym szlaku metabolicznego hemu, charakteryzującym się gromadzeniem protoporfiryny we krwi, erytrocytach i tkankach oraz skórnymi objawami nadwrażliwości na światło.

#### **Epidemiologia:**

Przypadki EPP odnotowuje się na całym świecie; częstość jej występowania wynosi od 1/75,000 do 1/200,000.

#### **Opis kliniczny:**

Protoporfiria erytropoetyczna zazwyczaj ujawnia się we wczesnym dzieciństwie przy pierwszej ekspozycji na słońce. Charakterystyczne dla EPP są objawy skórne ostrej i bolesnej nadwrażliwości na słońce w postaci zaczerwienienia i obrzęku, czasem wybroczyn, wraz z uczuciem pieczenia i palenia, bez pęcherzy pojawiające się po narażeniu na działanie światła słonecznego lub sztucznego (400-700 nm). Objawy mają zmienne nasilenie w zależności od czasu ekspozycji na światło i mogą spowodować chroniczne uszkodzenia skóry w miejscu ekspozycji na światło. Ponieważ protoporfiryna jest cząsteczką lipofilową, która wydzielana jest przez wątrobę, u pacjentów z protoporfirią erytropoetyczną jest ryzyko powstania kamicy pęcherzyka żółciowego z okresową niedrożnością oraz przewlekłej choroby wątroby, która może rozwinąć się do ostrej niewydolności wątroby.

#### **Etiologia:**

U większości pacjentów EPP wynika z częściowego niedoboru ostatniego enzymu szlaku biosyntezy hemu ferrochelatazy (kodowanej przez gen *FECH* na chromosomie 18q21.2-q21.3). Wydaje się, że EPP jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny dominujący, której ekspresja kliniczna jest modulowana obecnością hipomorficznych *FECH* IVS3-48C alleli trans, choć także opisano dziedziczenie recesywne dwóch zmutowanych alleli *FECH*. Ostatnio dowiedziono, że u około 2% pacjentów objawy choroby pojawiają się wskutek mutacji z



nabyciem funkcji w genie specyficznej dla komórek erytroidalnych syntazy aminolewulinianu 2 (ALAS2; Xp11.21) i nazywanej protoporfirią sprzężoną z chromosomem X w sposób dominujący.

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawiane jest na podstawie zwiększonego stężenia protoporfiryny w osoczu i czerwonych krwinkach oraz stwierdzeniu maksymalnego stężenia w osoczu (piku) wynoszącego 634 nm. Zaleca się badania wątroby, poziomu aktywności ferrochelatazy, badania genetyczne (mutacje *FECH*, obecność hipomorficznych alleli trans *FECH* IVS3-48C oraz mutacje w *ALAS2*) oraz badania innych członków rodziny.

### **Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje fototoksyczne reakcje na lek, opryszczki ospówkowate, pokrzywkę słoneczną, kontaktowe zapalenie skóry, obrzęk naczynioruchowy oraz w niektórych przypadkach inne rodzaje porfirii (zob. te hasła).

### **Postępowanie:**

Należy unikać ekspozycji na światło oraz chronić się przed światłem widzialnym stosując filtry słoneczne o wysokim współczynniku UVA i wysokiej krytycznej długości fali (>370 nm), obniżyć stężenie protoporfiryny (zmniejszając erytropoezę poprzez transfuzję lub podając cholestyraminę wiążącą kwasy żółciowe) oraz zapobiegać progresji możliwej choroby wątroby do niewydolności wątroby. Ponieważ u pacjentów z EPP ryzyko choroby wątroby jest duże, konieczne są jej regularne badania kontrolne. W najcięższych przypadkach EPP z zajęciem wątroby należy rozważyć sekwencyjny przeszczep wątroby i szpiku kostnego.

### **Rokowanie:**

Protoporfiria erytroapoetyczna jest chorobą trwającą całe życie, a rokowanie zależy od zaburzeń funkcji wątroby. Nadwrażliwość na światło może mieć znaczny wpływ na jakość życia pacjentów z EPP.

Recenzent-ekspert: prof. Jean-Charles Deybach, prof. Mario Lecha, prof. Hervé Puy

Aktualizacja: lipiec 2013

Tłumaczenie: listopad 2013



*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

