

Клиничен случай:

Болната П.П. е с доказана Еритропоеична протопорфирия и се наблюдава от Отделението по порфирии в Клиниката по гастроентерология, където е диспансеризирана от 2012 г. Тогава, по повод на силни коремни болки и тежко изразена кожна симптоматика е изследвана порфириновата обмяна и са установени характерните за Еритропоеичната протопорфирия повишени порфиринови метаболити. Поради изключително рядко срещаната форма на порфирия при пациентката, диагнозата бе потвърдена и от Референтна лаборатория за изследване на порфирините в Полша.

Общите лабораторни изследвания при болната не показват промени. Протопорфиринът в еритроцитите е увеличен. Порфирин-белтъчният комплекс в кръвната плазма има флуоресцентен максимум на 632 nm. Липсват промени в урината, тъй като протопорфиринът не преминава през бъбречния филтър.

Предвид вродения характер на Еритропоеичната протопорфирия, етиологично лечение не съществува. Избягването на слънчева светлина е основен фактор за предотвратяване на фотодерматозата и забавяне на чернодробното увреждане.

Провеждат се лечения само със симптоматични лекарства. Постоянните хронични оплаквания изискват редовни хоспитализации за предотвратяване на тежки и необратими увреждания.

Моля, опишете опита в Република България с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване. Моля, подкрепете информацията с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър.

установява повишение на протопорфирина.

ЛЕЧЕНИЕ:

Избягването на слънчева светлина е основен фактор за предотвратяване на фотодерматозата. Могат да се прилагат и препарати на основата на бета-каротин.

За сега у нас не съществува надеждно лечение при развитие на остро дифузно холестатично увреждане. Прилага се симптоматична терапия по преценка на гастроентеролога.

При повечето болни заболяването има доброкачествен ход.

Моля, напишете кратко описание на заболяването съгласно приетите в България медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. Определението следва да включва информация в резюмиран вид на български език за етиологията, клиничните прояви, генетична консултация и лечение на заболяването.

Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)

E 80.0 Наследствена еритропоеична порфирия:

Еритропоеична протопорфирия (ЕПП), Protoporphyrin erythropoietica (EPP), Erythropoietic protoporphyria

Моля, посочете четирицифрен код на заболяването съгласно номенклатурата МКБ-10. Ако такъв не е наличен, моля изложете предложение за адекватно и достоверно кодиране на заболяването в националната здравна система.

Код на заболяването по Orpha code:

ORPHAcode 79278

Моля, посочете код на заболяването съгласно номенклатурата Orpha code (<http://www.orpha.net>). Ако такъв не е наличен, моля изложете предложение за адекватно и достоверно кодиране на заболяването в националната здравна система.

Епидемиологични данни за заболяването в Република България

ЕПП е рядко заболяване, за което липсват надеждни данни за действителната му честота. От 1965 г. до сега са диагностицирани, лекувани и дълготрайно проследявани 19 болни от лабораторията по порфирии и клиниката по гастроентерология. През последните 5 години са диспансеризирани само 2 от тези случаи.

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Република България. Данните трябва да включват информация на български език за заболяемостта, болестността, преживяемостта и смъртността на заболяването в българска обща популация, както и характеристики и очакван брой на популацията в риск.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Данните са от наличната документация и архив на Лаборатория по порфирии и молекулярна диагностика на вирусни чернодробни заболявания като единственото

функциониращо звено в страната, обединяващо диагностиката, лечението и проследяването на болни с порфирия.

Моля, подкрепете информацията за епидемиологичните данни за заболяването в България с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз

ЕПП е третата по честота и разпространение порфирия и най-честата при деца. Болестността според наличните съобщения е между 1:75 000 и 1:200 000. Не се откриват данни за заболяемост на страните в Европа.

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз. Данните трябва да включват информация, преведена на български език за заболяемостта, болестността, преживяемостта и смъртността на заболяването в европейска популация, както и характеристики и очакван брой на популацията в риск.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. George Elder, Pauline Harper, Michael Badminton, Svere Sandberg, Jean-Charles Deybach. The incidence of inherited porphyrias in Europe. *J Inher Metab Dis.* 2012; DOI 10.1007/s10545-012-9544-4.
2. Poh-Fitzpatrick MB. Porphyria. Online review issued by Medscape – Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014

Моля, подкрепете информацията за епидемиологичните данни за заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето

Заболяването съответства на дефиницията за рядко заболяване

Моля, декларирайте съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето.

Критерии за диагностициране на заболяването

Съгласно Поведение при еритропоеична протопорфирия

1. Физикална находка при прегледа за еритемно-едематозна фотосензибилизация – болезнен едематозен еритем по откритите части на тялото
2. Специализирани лабораторни изследвания – Протопорфиринът в еритроцитите е увеличен десетки пъти над горната референтна граница. Порфирин-белтъчният комплекс в кръвната плазма има флуоресцентен максимум на 632nm при възбуждане 408nm. Липсват промени при изследване на порфирините в урината, тъй като протопорфиринът не преминава през бъбречния филтър.

При роднините-латентни носители не се установява повишение на протопорфирина.

Моля, избройте критериите за диагностициране на заболяването (дефиниция на случай). Моля, включете информация на български език за признаците и симптомите на заболяването, етиологията и патогенезата. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. Д. Аджаров. Диагностичен и терапевтичен алгоритъм (консенсус).Балгарско научно дружество по гастроентерология. Порфирии. Българска хепатогastroентерология. Г.2010 – Кн. 2 стр. 170-183
2. Brent D. M, James Q, Narciss M et al. Erythropoietic protoporphyria. A case report and literature review.Clin Aesth Derm. July 2010. Volume 3. P 44-48.
3. Poh-Fitzpatrick MB. Porphyria. Online review issued by Medscape –Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014

При съмнение за ЕПП, болният се насочва към специализирано звено, където се следва Поведение при еритропоеична протопорфирия

1. Клинични критерии - еритемно-едематозна фотосензибилизация – болезнен едематозен еритем по откритите части на тялото
2. Специализирани лабораторни изследвания
 - Определя се протопорфирин в еритроцитите.
 - Определя се пофирин-белтъчният комплекс в кръвната плазма при флуоресцентен максимум на 632nm при възбуждане 408nm.

Последните изключват необходимостта от диференциална диагноза с други фотодерматози

Моля, посочете алгоритми за диагностициране на заболяването. Моля, включете информация на български език за анамнезата и диференциалната диагноза на заболяването, набора от лабораторни, образни и хистологични изследвания, необходимост от генетични изследвания и медико-генетично консултиране, други изследвания. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. Д. Аджаров. Диагностичен и терапевтичен алгоритъм (консенсус).Балгарско научно дружество по гастроентерология. Порфирии. Българска хепатогastroентерология. Г.2010 – Кн. 2 стр. 170-183
2. Poh-Fitzpatrick MB. Porphyria. Online review issued by Medscape –Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за диагностициране на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Алгоритми за лечение на заболяването

1. Избягването на слънчева светлина
2. Препарати на основата на бета-каротин (не се предлагат в България)

Моля, посочете алгоритми за лечение на заболяването. Моля, включете информация на български език за терапевтичните подходи към заболяването, в това число консервативни и оперативни, техните предимства, рискове и очаквана ефективност, водещи специалисти при провеждане на лечението и необходимостта от консултации с други специалисти, препоръчителен диетичен режим и физическа активност и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. Д. Аджаров. Диагностичен и терапевтичен алгоритъм (консенсус).Балгарско научно дружество по гастроентерология. Порфирии. Българска хепатогastroентерология. Г.2010 – Кн. 2 стр. 170-183
2. Poh-Fitzpatrick MB. Porphyria. Online review issued by Medscape –Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за лечение на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Алгоритми за проследяване на заболяването

1. Диспансеризиране на болния с изготвяне на досиета за дългосрочно проследяване
2. Консултации с гастроентеролог по отношение на възможна холестаза
3. Мониториране на показателите на порфириновата обмяна - трябва да се планива индивидуално, съобразено с тежестта на клиничната картина

Моля, посочете алгоритми за проследяване на заболяването. Моля, включете информация на български език за прогнозата на заболяването, необходимостта от последващи болнични и извънболнични грижи, водещи специалисти при проследяването и необходимостта от консултации с други специалисти, възможни усложнения, честота и тежест на усложненията и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Poh-Fitzpatrick MB. Porphyria. Online review issued by Medscape –Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за проследяване на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Алгоритми за рехабилитация на заболяването

1. Предпазване от слънчево облъчване още от ранна детска възраст след диагностициране на заболяването.
2. Прием на вит Д

Моля, посочете алгоритми за рехабилитация на заболяването. Моля, включете информация на български език за необходимостта и потребностите от специализирана рехабилитация, в това число физикална, мерки за социална интеграция, специални образователни нужди, професионално ориентиране и преквалификация, психологическа помощ. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Poh-Fitzpatrick MB. Porphyria. Online review issued by Medscape –Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за рехабилитация на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)

Да се осигури внос в страната на препарати на базата на бета-каротена, които могат да доведат без съмнение до облекчаване на болезнеността от булозната фотосензибилизация.

Моля, посочете дейности за профилактика на заболяването, ако такива са приложими. Моля, включете информация на български език за необходимата първична, вторична и третична превенция, рискови фактори, в това число и фактори на околната среда, скрининг и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси

следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за необходимите мерки за профилактика на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба

Споменатата по-горе единствена в страната лаборатория за изследване на болните с порфирии функционира от 1994г. в УБ „Св. Иван Рилски“. Лабораторията, включвана преди 1994г. в други здравни структури, изпълнява тази роля повече от половин век. Първият индивидуален картон на диагностициран, лекуван и системно проследяван болен е от 1963г.). По настоящем Лабораторията работи в тясно сътрудничество с Клиниката по гастроентерология в същата болница. На функционален принцип е изграден ефективно действащ експертен център за диагностика, лечение и дълготрайно проследяване на болните с порфирии, който много отдавна покрива изискванията за експертни центрове, заложен в Наредба №16 на МЗ от 30.07.2014г.

Моля, опишете предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба, включително обосновани предложения за допълнения и изменения. Предложенията трябва да целят подобряване на достъпа до качествени, адекватни и навременни медицински и здравни грижи, както и оптимизиране на използваните ресурси в здравната система, в това число материални и човешки. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)

От 1963 год. при нас са диагностицирани, лекувани и дългосрочно наблюдавани 19 болни с ЕПП. На всеки новооткрит болен се оформя документация, която се съхранява на хартиен и електронен носител. В нея се записват данните от анамнезата, специалния порфиричен статус, общия статус, евентуално наличие на придружаващи заболявания и резултатите от общите лабораторни изследвания, които имат отношение към предстоящото лечение. На отделно място се отразяват началните резултати от порфириновата обмяна, които биват проследявани в хода на лечението и дълготрайното наблюдение. Всички настъпили промени намират място в документацията. Подробното документирание благоприятства точната оценка на хода на заболяването.

подобряване на достъпа до качествени, адекватни и навременни медицински и здравни грижи, както и оптимизиране на използваните ресурси в здравната система, в това число материални и човешки. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)

От 1990 г. до сега са диагностицирани, лекувани и дълготрайно проследявани 3-ма болни с ВКК от лабораторията по порфирии и клиниката по гастроентерология. По настоящем Лабораторията работи в тясно сътрудничество с Клиниката по гастроентерология в същата болница. На функционален принцип е изграден ефективно действащ експертен център за диагностика, лечение и дълготрайно проследяване на болните с порфирии, който много отдавна покрива изискванията за експертни центрове, заложен в Наредба №16 на МЗ от 30.07.2014г.

Моля, опишете опита в Република България с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване. Моля, подкрепете информацията с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър.