

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:

Наименование на заболяването

E 80.0

Вродена еритропоетична порфирия (ВЕП), Болест на Гюнтер, Congenital erythropoietic porphyria,

Моля, посочете пълно наименование на заболяването на български език съгласно номенклатурата на МКБ-10. Моля, посочете синоними и алтернативни наименования на заболяването, ако такива съществуват.

Определение на заболяването

КРАТКА ДЕФИНИЦИЯ НА БОЛЕСТТА: Вродена еритропоетична порфирия (ВЕП), Болест на Гюнтер, Congenital erythropoietic porphyria, спада към групата на еритропоетичните порфирии – хетерогенни, веществообменни заболявания, в основата на които стои вроден или придобит дефицит на определен ензим от биосинтезата на хема.

ЕТИОЛОГИЯ:

Вродена еритропоетична порфирия (ВЕП), наследствено заболяване, дължащо се на автозомно рецесивно предаван частичен дефицит на ензима уропорфириноген III косинтаза. Полученият ензимен блок води до натрупване на големи количества уропорфирин I в еритроцитите и тяхната хемолиза. В редки случаи причината за ензимния блок на това ниво е мутация на т. Нар. X-свързан GATA 1 ген. Засегната е синтезата на еритроидния транскрипционен фактор.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

ВЕП е най-тежко протичащата от всички порфирии. Проявява се още в ранно детство (началните прояви у възрастни е рядкост). Клиничната картина се владее от два синдрома: А. Дерматологичен и Б. Хемолитичен.

А. Дерматологичен синдром. Обуславя се от отложени в кожата порфирини (уропорфирин I, копропорфирин I), свръхобразувани в еритропоетичната тъкан, поради вродения ензимен дефект. Краткотрайното излагане на слънце води до тежка булозно-улцерозна и дори булозно-некротична фотосенсибилизация. Случайните микротравми и лесно разкъсващите се мехури по откритите части на тялото оставят дълбоки торпидни язви, които често загняват. При бавното си зарастване те образуват много груби обезобразяващи цикатрикси, които са хиперпигментирани или депигментирани. Тежките деформации засягат най-често пръстите (особено крайните фаланги), носа,

устните, бузите, клепачите и ушите. Могат да се увредят и роговиците, което да причини слепота. В дентина се отлагат порфирины, поради което зъбите са червенокафяви. Те флуоресцират червено на UV-светлина. Налице е изразена хипертрихоза. Поради отделящите се порфирины урината е тъмно червена.

Б. Хемолитичен синдром. Хемолизата, дължаща се на големите количества уропорфин I в еритроцитите, е разностепенно проявена у различните болни. Характеризира се с иктер, понижение на хемоглобина и броя на еритроцитите, анизоцитоза, пойкилоцитоза, полихромазия, ретикулцитоза, базофилна пунктуация, неконюгирана хипербилирубинемия и липса на хаптоглобин. При костно-мозъчна пункция се установява еритроидна хиперплазия. Развива се спленомегалия, която също допринася за анемията и може да доведе до левкопения и тромбоцитопения. Последната може да бъде причина за хеморагична диатеза. Тежко изявеният хемолитичен синдром понякога води до фатален изход.

При редките случаи с начална изява на ВЕП в по-късна възраст хемолитичните прояви са леки или липсват.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ: не е известно

ЛЕЧЕНИЕ:

Необходимо е изключително старателно избягване на слънчевата светлина. Опасна е дори разсеяната слънчева светлина. При загняване на кожните лезии вътрешно и външно се прилагат антибиотици, за да се предотвратят обезобразяванията чрез по-бързо нарастване.

При по-тежки хемолитични явления се извършват кръвопреливания. Когато кръвопреливанията са чести, необходимо е успоредно да се прилага и Desferal, за да се избегне хепатосидерозата. При чести животозастрашаващи хемолитични прояви се препоръчва спленектомия, която има добър ефект.

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

Вродена еритропоетична порфирия (ВЕП), Болест на Гюнтер, Congenital erythropoietic porphyria,

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 зоравна система.

Код на заболяването по Orpha code:

ORPHAcode 79277

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 много рядка порфирия, за което липсват надеждни данни за действителната му честота. От 1965 г. до сега в България сме диагностицирали 1 случай. Понастоящем е на 16 год., диагнозата беше поставена в детска възраст..

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

Предполага се честота на ВЕП е 1:2 000 000-3 000 000. Засягат се всички раси. Не се откриват данни за заболяемост и болестност на заболяването 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
3. Erwin A., Balwani M. and Desnick R. Congenital erythropoietic porphyria. Online review issued by NCBI Bookshelf (National Library of Medicine), NIH, USA, Updated September 12, 2013

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 вродена еритропоетична порфирия

1. Физикална находка при прегледа за тежка булозно-некротична фотодерматоза в ранна детска възраст.
2. Специализирани лабораторни изследвания - много високо отделяне на порфирини с урината при силно изразено преобладаване на уропорфирин I над уропорфирин III; 5-аминолевулиновата киселина и порфобилиногенът в урината не са променени; порфирините в еритроцитите са изключително високи; уропорфиринът в плазмата е силно повишен.

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. Балгарска хепатогastroентерология. Г.2010 – Кн. 2 стр. 170-183
2. Poh-Fitzpatrick MB. Porphyrin. Online review issued by Medscape –Drugs, Diseases and Procedures. Updated February 24, 2014
3. Erwin A., Balwani M. and Desnick R. Congenital erythropoietic porphyria. Online review issued by NCBI Bookshelf (National Library of Medicine), NIH, USA, Updated September 12, 2013

Моля, подкрепете информацията за критериите 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 диагностициране на заболяването

При съмнение за ВЕП, болният се насочва към специализирано звено, където се следва Поведение при вродена еритропоетична порфирия

1. Клинични критерии - тежка булозно-некротична фотодерматоза
2. Специализирани лабораторни изследвания
- Определя се протопорфирин в еритроцитите.

- Определя се пофирин-белтъчният комплекс в кръвната плазма, порфирины в урината и еритроцитите

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
3. Erwin A.,Balwani M. and Desnick R. Congenital erythropoietic porphyria. Online review issued by NCBI Bookshelf (National Library of Medicine), NIH, USA, Updated September 12,2013

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. Симптоматично лечение – по преценка на гастроентеролог
3. Спленомегалия – по преценка

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

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 и хематолог по отношение на хемолизата
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, приложениите 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.

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, приложениите чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

<p align="center">В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p>
<p>1. Д. Аджаров. Диагностичен и терапевтичен алгоритъм (консенсус).Балгарско научно дружество по гастроентерология. Порфирии. Българска хепатогastroентерология. Г.2010 – Кн. 2 стр. 170-183</p> <p><i>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.</i></p>
<p>Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)</p>
<p>1. Предпазване от слънчева светлина през целия живот 2. Прием на витамин Д</p> <p><i>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.</i></p>
<p align="center">В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p>
<p>Д. Аджаров. Диагностичен и терапевтичен алгоритъм (консенсус).Балгарско научно дружество по гастроентерология. Порфирии. Българска хепатогastroентерология. Г.2010 – Кн. 2 стр. 170-183</p> <p><i>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.</i></p>
<p>Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба</p>
<p>1.Димчо Аджаров. Порфирии (Необходими сведения за болните и техните лекари.), Лаборатория по порфирии и молекулярна диагностика на чернодробните заболявания, Клиника по гастроентерология, УМБАЛ “Св. Иван Рилски” София 2011</p> <p><i>Моля, опишете предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба.</i></p>

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)

При нас е диагностицирани, лекуван и дългосрочно наблюдаван 1 болен с ВЕП. 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 документиране благоприятства точната оценка на хода на заболяването.

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.