

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:

Наименование на заболяването

1. Порфирия вариегата (Porphyria variegata, PV)

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: Порфирия вариегата (PV) спада към групата на чернодробните порфирии – хетерогенни, веществообменни заболявания, в основата на които стои вроден или придобит дефицит на определен ензим от биосинтезата на хема.

ЕТИОЛОГИЯ:

В основата на Porphyria variegata стои вроден частичен дефицит на ензима протопорфирин оксидаза (Прото О) Предава се автосомно-доминантно. Ензимният дефект може да се докаже не само в черния дроб, но и в лимфоцити и фибробласти. При много от носителите на мутантния ген заболяването остава латентно през целия живот. Много рядко се проявява преди пубертета.

При усилената биосинтеза на порфобилиноген деаминаза (ПбгД) се оказва ограничаваша, тъй като нейната активност е физиологически твърде ниска. Тя не може ефективно да метаболизира образуващия се в големи количества порфобилиноген (Пбг), който заедно с предшестващата го делтааминолевулинова киселина (ДАЛК) се увеличава в урината. Вероятен допълнителен фактор за повишението на Пбг е частично инхибиране на ПбгД от увеличените протопорфириноген и копропорфириноген. Така при Porphyria variegata, освен първичния вроден ензимен дефект, възниква вторично образуван метаболитен блок.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

Клинически заболяването се характеризира с фотодерматоза и пристъпи на остра порфирия, поради което е получило определението variegata (смесена, варираща). Фотодерматозата е от булозно-ерозивен тип (вж. кожните промени при порфирия кутанея тарда (PCT). Пристъпите се предизвикват от индуциране на ДАЛК-С в черния дроб, а дерматологичните промени се дължат на отложени порфирины в кожата, които я сенсibiliзират към слънчевите лъчи. Двата типа клинични промени се изявяват независимо един от друг. Те могат да протичат самостоятелно или едновременно. В страни-

те с усилено слънчево облъчване по-честа е фотодерматозата, а в северните страни - порфиричната невропатия. Последната по нищо не се отличава от явленията при острата интермитираща порфирия (ОИП). При много от болните никога не се развива остър пристъп. За разлика от РСТ, хронично чернодробно увреждане не се развива.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Понижената активност на ензима Прото О у роднините свидетелства за латентно носителство на заболяването и риск от развитие на пристъп при въздействие на отключващите фактори. Родствениците на всички болни се изследват за латентно носителство в единствената специализирана лаборатория в страната “Лаборатория по порфирии и молекулярна диагностика на вирусни чернодробни заболявания”, УМБАЛ “Св. Иван Рилски”, София. Болните се диспансеризират и проследяват дългогодишно съвместно с Клиниката по гастроентерология в същата болница. Изготвя се родословно дърво на всяка фамилия съдържащо информация за здрави, болни и латентни носители.

ЛЕЧЕНИЕ:

Лечението на острите пристъпи са същите, както при ОИП. Липсва ефективна терапия на кожните промени. Необходимо е болните да избягват излагането на слънце и травми по ръцете. Установяването на латентните носители чрез изследване активността на Прото О в лимфоцитите има важно значение за предотвратяване или ранно лечение на острите пристъпи.

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 80.2 Други порфирии

1. Порфирия вариегата (Porphyria variegata, Protoporphyrinogen oxidase deficiency)

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:

ORPHA code 79473

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

Поради ниската им честота порфириите не се познават добре и редица случаи остават неправилно диагностицирани. Болните с Porphyría variegata в България обикновено по произход са свързани с два ендемични района - някои българо-мохамедански села в района на Велинград и с. Буйновци, Еленско.

От 1965 г. до сега са диагностицирани, лекувани и дълготрайно проследявани членовете на 24 фамилии с PV от лабораторията по порфирии и клиниката по гастроентерология.

За периода 2010-2014 г. данните сочат 0,05/1 год/1милион за заболяемост и 2,4/1 милион за болестност.

Поради автозомно-доминантното предаване на болестта, PV не подлежи на окончателно излекуване, всички диагностицирани и лекувани пациенти остават на безсрочно наблюдение от експертното звено, а 50% от поколението на всяко семейство се очаква да носи дефектния ген. Порфирията се унаследяват с еднаква честота при двата пола. Появата им преди края на пубертета е изключителна рядкост.

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 за епидемиологията са изчислени на базата на наличната документация и архив на Лаборатория по порфирии и молекулярна диагностика на вирусни чернодробни заборявания 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, че честотата сред европейското население е около 1:150 000.

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

George Elder, Pauline Harper, Michael Badminton, Svere Sandberg, Jean Charles Deybach. He incidence of inherited porphyrias in Europe. J Inherit Metab Dis.2012: DOI 10.1007/s10545-012-9544-4.

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

I. Анамнестични критерии за диагнозата.

1. Оплаквания, оформящи гастроентерологичен синдром: коремни болки с разнообразна характеристика (дифузни или локализирани, постоянни или коликообразни, ирадиращи и неирадиращи), гадене, повръщане, запек, субилеус.
2. Оплаквания, оформящи дерматологичен синдром: много лесна кожна ранимост по откритите части на тялото - гърба на китките, дланите и пръстите, лицето, врата и ушите. На същите места се явяват разнокалибрени мехури (от просено зърно до були с големина 3-4 см), които нямат възпалителен вал и се пълни с бистра течност. В някои случаи тя има хеморагичен характер. Мехурите обикновено се разкъсват спонтанно. Разкъсаните мехури и получените от лесната ранимост ерозии бавно се покриват с кафеникави корусти, след отпадането на които остават хиперпигментирани (морави) цикатрикси. Последните бавно се депигментират и стават белезникави. Кожата по откритите части на тялото е по-тъмно пигментирана. Често по зигоматичните области и параорбитално се появява хипертрихоза. Комедоните и милиум-подобните кисти по откритите части са честа находка. При по-голяма давност на промените кожата придобива склеродермоиден характер. Гореписаните проблеми са по-изразени през сезоните с по-усилено слънчево облъчване, а през зимата намаляват.
3. Оплаквания, оформящи психичен синдром; депресия, безпокойство, частична или пълна дезориентираност.
4. Други оплаквания: отпадналост, сърцебиене, дизурични смущения
5. Данни за предшестващо въздействие на следните отключващи развитието на пристъпа фактори: порфириногенни лекарства, менструален цикъл, бременност, гладуване, остра физическа умора, скоро прекарана или налична инфекция, алкохол, излагане на слънчева светлина.
6. Данни за близък родственик с доказана PV

II. Специализирани лабораторни изследвания – извършват се в специализирано звено – повишена екскреция на порфирини в урината

(често, но не задължително, копропорфиринът е по-висок от уропорфирина) и строго специфичния за заболяването порфирин-белтъчен комплекс в нативна кръвна плазма с изявен флуоресцентен максимум на 626 nm. В изпращанията силно се увеличава протопорфиринът и по-малко копропорфиринът.

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. Аджаров Д., Иванова А. Остър порфиричен пристъп. Форум Медикус. Бр. 1,12 януари 2015 г.

3. Badminton M. Synonyms of acute intermittent porphyria. Online review issued by NORD. 2013

4. Anderson KE. Variegated porphyria. Online review issued by NORD. 2013

Алгоритми за лечение на заболяването

(Съгласно Диагностичен и терапевтичен алгоритъм при порфирии, протичащи с остър пристъп)

Незабавно се преустановява въздействието на всички екзогенни фактори, отключващи пристъпа.

- 1. Патогенетично лечение.** Състои се в масивни интравенозни вливания на глюкоза, която подтиска биосинтезата на порфирините. Поставя се абокат. Вливат се от 200 до 400g глюкоза дневно. Предпочита се 10% глюкоза (4 до 8 банки по 500ml). При хипонатриемия се използва 20% глюкоза. Лечението продължава до постигането на клинична ремисия, като дозата се намалява постепенно. При липса на гадене и повръщане се назначава максимален прием на олигозахариди през устата (конфитюр, мармалад, сиропи, мед и др.).

Алтернативен (и по-нов) терапевтичен патогенетичен подход е интравенозното прилагане на хематин, който ефективно подтиска биосинтезата на порфирините. Предпочитан препарат е Normosang, който представлява хем-аргинат (Orphan Europe).

- 2. Симптоматично лечение.**

Дозата на прилаганите лекарства се съобразява с тежестта на симптомите.

- За болките. Парентерално - Fentanil, Lydol. При липса на повръщане - Aspirin, Paracetamol и Codein.

- Антиеметично и невролептично - Chlorazin.
- За тахикардията и хипертензията - (3- блокери.
- При гърчове и епилептиформени припадъци - бромиди или магнезиев сулфат венозно.
- При започваща парализа на дихателната мускулатура - превеждане в ОАРИЛ и незабавно поставяне на командно дишане.
- При парези и парализи на крайниците - активна физикална рехабилитация.
- При запек - Laxena, очистителни клизми.
- При субилеус - Neostigmin.
- При хипонатриемия - интравенозно прилагане на натриев хлорид (10%)
- При инфекция - пеницилинови антибиотици, аминогликозиди, Metronidazol.

Приложеното лечение, ако не е започнало с голямо закъснение, довежда до ремисия. Парези и парализи с по-голяма давност могат да останат и след преминаване на пристъпа, причинявайки трайна инвалидност. При късно лечение на парализата на дихателната мускулатура завършекът може да бъде фатален.

Кожните промени не подлежат на ефективно лечение. Необходимо е предпазване от действието на слънчевите лъчи и травми по ръцете

Когато лечението на пристъпа и неговото мониториране изглеждат затруднителни за клиницистите от широката здравна мрежа, препоръчително е болният незабавно да бъде насочен към Клиниката по гастроентерология на „УБ Св. Иван Рилски“ София, където най-често се лекуват болните с ОПП от страната, а терапията се мониторира биохимически от Лабораторията по порфирии. При отскоро развили се тежки парализи, т.е. все още възвратими отпадни явления, е по-добре пациентът да бъде насочен към университетска неврологична клиника или отделение по интензивна терапия. В такъв случай също е желателно да се осъществява консултативна връзка със специализираното звено в „УБ Св. Иван Рилски“, вкл. биохимично мониториране на лечението.

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. Anderson KE. Variegate porphyria. Online review issued by NORD. 2013

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

Алгоритми за проследяване на заболяването

Поведение след преодоляване на пристъпа

1. На всички болни и латентни носители се връчва брошура, в която подробно и на достъпен език са описани причините, водещи до пристъп, като изчерпателно са систематизирани "забранените" и "разрешените" лекарства. Списъците са лесно достъпни и в уебсайта на Националния алианс по редки болести (www.raredis.org). Представени са данни за хигиенно-диетичния режим, който трябва да бъде спазван (високовъглеводородна диета при достатъчен прием на белтъци, витамини и влакнини; избягване на физическа преумора и инфекции), предпазване от слънчева светлина. Брошурата съдържа необходимата информация не само за болния, но и за лекуващите го лекари извън специализираното звено, включително личния лекар.
2. Диспансеризиране на болния и латентните носители от фамилията с изготвяне на досиета за дългосрочно проследяване
3. Консултации с гастроентеролог и невролог
4. Мониториране на показателите на порфириновата обмяна трябва да се планува индивидуално, съобразено с тежестта на клиничната картина

Правилното и навременно лечение на заболяването, както и последващото мониториране довеждат до ремисия. Парези и парализи с по-голяма давност могат да останат и след преминаване на пристъпа, причинявайки трайна инвалидност.

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

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
2. Anderson KE. Variegate porphyria. Online review issued by NORD. 2013
- 3..Sonya Dragneva, Monika Szyszka-Niagolov, Aneta Ivanova et al. Seven Novel Mutations in Bulgarian Patients with Acute Hepatic Porphyrias (AHP). JIMD Reports, DOI 10.1007/8904_2014_320

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

Специализирана рехабилитация след прекаран остър порфиричен пристъп се провежда при:

1. Настъпили парези и парализи на крайниците – активна физикална рехабилитация
2. Оформен психичен синдром – психотерапия и др. специализирана помощ по преценка на специалист

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

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)

Острият пристъп е тежко състояние, което нерядко поставя живота на болния в опасност. Затова много по-рационално е да се направи всичко възможно за предпазване от развитие на остър пристъп. В това отношение много важно е познаването на предизвикващите фактори и тяхното избягване. Прекаралите остър пристъп и откритите в семействата им латентни носители трябва да бъдат информирани подробно за заболяването и предизвикващите го фактори.

Профилактичната дейност на специализирания център при PV се изразява в инициативи, целящи

1. Откриването на латентни носители измежду роднините на болния, които също са застрашени от клинично развитие на заболяването
2. Предотвратяване на рецидивите след успешно постигане на ремисия.

Ние снабдяваме всички наши болни и латентни носители с книжка, в която на популярен език представяме подробни данни за съответното заболяване и хигиенно-диетичния режим, който трябва да бъде спазван. В нея се съдържат и подробни списъци на опасните и разрешените при невровисцерални порфирии лекарства. При всяко посещение на лекар пробандите и латентните носители

показват книжката на лекаря, за да бъдат предписани само "безопасни" лекарства. **Информацията за латентно носителство е от много голямо значение за предотвратяване на острите пристъпи чрез избягване на екзогенните отключващи фактори.** При поява на ОПП лечението може да започне незабавно и прогресията на симптомите ще се овладее бързо с по-малък брой глюкозни вливания. Книжката съдържа и подробен раздел за лекарите, в който сме описали симптоматиката и лечението на ОПП.

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, посочете дейности за профилактика на заболяването, ако такива са приложими. Моля, включете информация на български език за необходимата първична, вторична и третична превенция, рисков 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

Както при остра интермитираща порфирия. Тъй като порфирия вариегата е рядко състояние и прилагането на Normosang е необходимо при малоброен кръг пациенти / засега при около 2 хоспитализации годишно/, **предлагаме осигуряване на безплатен достъп до Normosang.**

Прилагането на Normosang при случаите с порфирия вариегата несъмнено ще допринесе за по-успешното овладяване на острите порфирични пристъпи, много по-дълги ремисии и по-добро качество на живот на болните.

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 1965 г. до сега са диагностицирани, лекувани и дълготрайно проследявани членовете на 24 фамилии с PV от лабораторията по порфирии и клиниката по гастроентерология.

Клиничен случай

Болният Н.Б. е с доказана порфирия вариегата, която е вид остра порфирия и се наблюдава от Отделението в Клиниката по гастроентерология, където е диспансеризиран от 2000 г. Тогава, по повод на силни коремни болки и тежко изразена фотодерматоза е изследвана порфириновата обмяна и са установени характерните за порфирия вариегата повишени порфиринови метаболити. Баща със същото заболяване.

При контролните прегледи се установяват силно повишени нива на общите порфирини в урината и характерен за порфирията пик при скениране на кръвна плазма. Клиничните оплаквания са с предимно нервно-висцерална симптоматика.

От 2000 г. до сега болният стриктно избягва порфириногенни лекарства, което предотвратява развитието на нов тежък порфиричен пристъп, както и слънчевото облъчване.

Направени са контролни изследвания на порфириновата обмяна на 17.02.2014 г. амбулаторно:

	Резултати	Реф. граници
Порфобилиноген урина	в 20	< 15 $\mu\text{mol}/24\text{h}$
Порфобилиноген урина Hoesch скрининг	в Положителен /+++/	

Общи порфирины	967,0	< 200 nmol/24
----------------	-------	---------------

Предвид вродения характер на порфирия вариетата (предава се автозомно-доминантно), етиологично лечение не съществува. Провеждат се лечения с глюкозни вливания и симптоматични лекарства, избрани от разрешения за заболяването червен списък и кръвопускания. Биохимичните показатели на порфириновата обмяна изискват редовни контролни изследвания.

Постояните хронични оплаквания включват коремни болки, нарушения в електролитния баланс и изискват редовни хоспитализации за предотвратяване на порфирична криза.

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.