

Erythropoetische Protoporphyrrie

Wenn Sonne weh tut... aus Patientensicht



Selbsthilfe EPP e.V. Deutschland

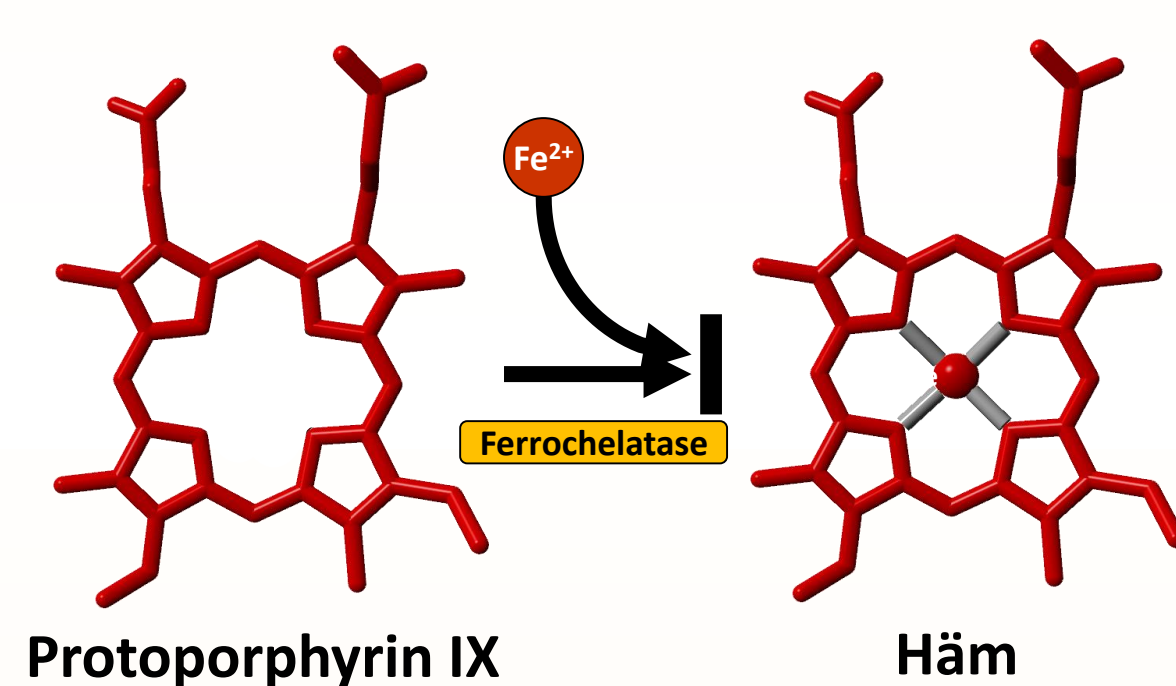
Was ist Erythropoetische Protoporphyrrie (EPP)?

EPP ist ein **angeborener Stoffwechseldefekt** und wurde 1961 das erste Mal durch Magnus et al. beschrieben. Hauptsymptom ist eine Unverträglichkeit gegenüber Licht, Betroffene bekommen unter Umständen schon nach kurzem Aufenthalt (5-10 Minuten) an der Sonne **starke bis extreme Schmerzen**, meist begleitet von Jucken und Brennen. Aber auch künstliche Lichtquellen können die Symptome auslösen.

Auslöser ist das sichtbare Licht, hauptsächlich der blaue Anteil: dadurch sind Maßnahmen zum Schutz vor UV-Strahlung ("Sonnencreme" oder **UV-Schutzfaktoren**) bei EPP wirkungslos.

Ursache der EPP

...ist ein **Gendefekt**, der dazu führt, dass die Ferrochelatase, die für die Bildung des roten Blutfarbstoffs (Häm) wichtig ist, nicht richtig funktioniert. In Folge dessen reichert sich das Molekül Protoporphyrin im Blut an.



Protoporphyrin ist fettlöslich, und lagert sich an den Zellmembranen der Blutgefäße an, anstatt ausgeschieden zu werden. Das Molekül absorbiert vor allem **blaues**, aber auch **rotes** Licht, und überträgt diese Energie auf umliegende Substanzen, z.B. Sauerstoff. Der dadurch aktivierte Sauerstoff schädigt das Gewebe durch oxidative Zerstörung. Die Folge sind neuropathische Schmerzen, die sich nicht durch gebräuchliche Schmerzmittel (z.B. Ibuprofen, Metamizol) behandeln lassen.

Symptome und Folgeerkrankungen

Bei den Betroffenen wird häufig **Eisenmangel** diagnostiziert – wichtig ist, dass **kein** Eisen gegeben wird, denn dieses verschlimmert die Lichtempfindlichkeit.

Vitamin D-Mangel bei EPP: Da EPP-Betroffene das Tageslicht meiden, haben sie häufig auch einen zu geringen Vitamin D-Spiegel im Blut. Eine kontrollierte Einnahme von Vitamin D ist in den meisten Fällen zu empfehlen.

Es kann zu **Auswirkungen auf innere Organe kommen**, wie z.B. die Neigung zu Gallensteinen schon in jungen Jahren sowie in seltenen Fällen eine Schädigung der Leber bis hin zur Zirrhose, die sich völlig unabhängig von den Reaktionen aufs Sonnenlicht entwickeln.

So verschieden zeigt sich EPP..



Viele Patienten haben keine sichtbaren Symptome, dennoch haben sie starke Schmerzen.

Um Schmerzen zu verhindern und am sozialen Leben teilhaben zu können, müssen sich Patienten immer wieder so „verkleiden“:



Diagnose

Ärzte sollten auf **Anzeichen** achten, denn genaues Hinsehen lenkt zur richtigen Diagnose: winzig kleine Hautveränderungen auf den Händen, an den Fingergelenken, an der Nase, am Kinn, an den Wangen. Kühlen des Handrücken an einem Glas, am Metallbein des Stuhles oder Tisches ... an kühlen Oberflächen. Die **Diagnose** erfolgt über Blutuntersuchung auf freies Protoporphyrin.

Behandlung

Seit 2017 ist in Deutschland ein Medikament mit dem Wirkstoff **Afamelanotid** für Erwachsene zugelassen. Da die Behandlung mit sehr hohen Auflagen seitens der Zulassungsbehörde verbunden ist, ist der Zugang zur Behandlung nicht für alle Erkrankte sichergestellt, ortsnahe Versorgung und ausreichende Versorgung über das ganze Jahr nicht gewährleistet. Für Kinder gibt es bisher keine Therapieoption.