

# ПРОГРАМА

## за развитие на звеното по порфирии към Клиника по гастроентерология към УМБАЛ „Св.Иван Рилски“, София

Порфириите са разнородна група веществообменни заболявания. В основата на всяка от седемте порфирии стои дефицит на точно определен ензим от биосинтеза на хема. При всички порфирии той е вроден. Само при част от болните с *porphyria cutanea tarda* той възниква след раждането под влияние на екзогенни фактори. Ензимните дефицити при порфириите водят до метаболитни блокове, причиняващи натрупване на токсични продукти на обмяната.

Клиничните прояви на порфириите са изключително разнообразни. Най-общо те могат да се систематизират по следния начин:

- Невропатия – изявяваща се като вегетативна с тежък гастроинтестинален синдром / силни коремни болки, гадене, обилно повръщане, запек, субилеус и др./; периферно-неврологичен синдром с отпадни явления и възможно засягане на централната нервна система; психичен синдром. Така протичат *porphyria acuta intermittens*, *porphyria variegata*, *coproporphyruria hereditaria* и *plumboporphyria*.

- Синдром на ерозивно-булозна / *porphyria cutanea tarda*, *porphyria variegata*, *porphyria erythropoetica congenita*/ или еритемо-едематозна фотодерматоза / *protoporphyruria erythropoetica*/.

- Синдром на хронична метаболитна хепатопатия, водещ до чернодробна цироза и първичен рак на черния дроб / *porphyria cutanea tarda*/.

Порфириите принадлежат към редките болести, но въпреки това имат значение за общественото здравеопазване. То се обуславя от следното:

- Практиката системно показва, че те се срещат по-често, отколкото лекарите ги очакват. При много случаи диагнозата се поставя късно, а при някои – никога.

- Мнозинството от болните са в трудоспособна възраст.

- Поради недостатъчното им познаване се допускат диагностични грешки, които водят до тежки, включително фатални терапевтични неблагоприятия.

- При някои от порфириите се развива първичен чернодробен рак, което би могло да се предотврати чрез ранна диагностика и лечение.

- При много болестни състояния диференциалната диагноза налага изключване на възможна порфирия.

В нашата страна успешно функционира специализирано звено, обединяващо диагностиката, лечението и дълготрайното наблюдение на болните с различните видове порфирии. Неговото начало е поставено още през 60-те години на миналия век от покойния проф. д-р Емил Иванов на територията на тогавашния ИСУЛ. През последните 45 години са диагностицирани, лекувани и дълготрайно проследявани следните заболявания / като нозологични единици/:

- *Porphyria cutanea tarda* – 231 болни; около 25% с фамилната, а останалите със спорадичната форма на заболяването

- *Porphyria acuta intermittens* – 35 семейства

- *Porphyria variegata* – 24 семейства

- *Protoporphyruria erythropoetica* – 13 семейства

- *Coproporphyruria hereditaria* – 1 семейство

- Porphyria erythropoetica (congenita) – 1 случай
- Не е диагностицирана само изключително рядката Plumboporphyria.

При всички порфирии, освен многообразието от симптоми, има изявени гастроентерологични аспекти. От 1994г. звеното по порфирии работи на функционален принцип в Клиниката по гастроентерология към УМБАЛ „СВ.Иван Рилски”. Прилаганите диагностични подходи са следните:

- извършване на скринингово лабораторно изследване на биологичен материал / най-често урина/ при съмнение за порфирия
- при положителен резултат се извършват специализирани количествени изследвания, вкл. на отделни порфиринови фракции, с цел уточняване конкретната нозологична единица
- изследване кръвните роднини на болните за латентно носителство, което може да доведе и до клинични изяви на генетичния дефект.

Лечебните подходи към порфириите включват съответна патогенетична и симптоматична лекарствена терапия. При най-честата порфирия, porphyria cutanea tarda, се извършват масивни кръвопускания, целящи елиминиране на хепатосидерозата, която играе важна патогенетична роля. Болните от последната порфирия, а и много пациенти с други порфирии, се привикват най-малко веднъж годишно на профилактични изследвания, целящи предотвратяването на възможни рецидиви.

Годишно, амбулаторно или стационарно, в Клиника по гастроентерология и специализираното лабораторно звено се изследват и лекуват десетки новооткрити или системно наблюдавани болни с порфирии. Извършват се многобройни специализирани биохимични изследвания, чрез които не само се доказват нарушенията в порфириновата обмяна, но и се отхвърлят диагностично предполагаеми порфирии, когато в действителност те не са налице. На всички болни с невровисцерални порфирии и латентните генни носители от техните семейства се предоставят брошури с указания за предпазване от животозастрашаващия остър порфиричен пристъп. Те съдържат подробни списъци на безопасните и опасните лекарства при порфирия. Брошурата се представя на лекаря при всеки преглед, чрез което се избягва предписването на опасни медикаменти.

Ежегодно, в началото на м. април в Клиниката по гастроентерология се организира 3-дневен курс в рамките на продължаващото медицинско обучение, озаглавен „Диагностика и лечение на порфириите”. Тъй като порфириите са интердисциплинарна област, курсът е достъпен за широк кръг лекари с и без специалност – интернисти, гастроентеролози, невролози, дерматолози, общопрактикуващи, лабораторни специалисти и др.

Звеното по порфирии в България принадлежи към първите формации в света, основани с подобни намерения и цели. Неговото развитие през десетилетията не само следваше плътно постигнатия напредък в тази област, но и допринесе за разширяване на познанията върху порфириите. Представители и външни сътрудници на звеното публикуваха над 50 научни съобщения относно човешките и експериментални порфирии в известни международни издания. Бяха защитени 2 дисертации за д.м.н. и 8 за д.м.

Бъдещото успешно развитие на звеното по порфирии към Клиниката по гастроентерология към УМБАЛ „СВ.Иван Рилски” предполага осъществяването на следните непосредствени цели:

- Разширяване и осъвременяване на диагностичните възможности чрез прилагане на високо технологична методология за диагностика на порфириите при

болните и латентните носители. Последното изисква съществено обновяване на апаратурната база на звеното.

- Осигуряване на скъпо струващия препарат Normosang, чието 4-дневно прилагане е метод на избор за лечение на животозастрашаващия остър порфиричен пристъп. Засега лечението се осъществява с по-малко ефективните и продължаващи много дни масивни глюкозни вливания.

- Повишаване познанията за порфириите не само при пациентите и латентните носители, но и при лекарите от здравната мрежа. Предвижда се скорошно изготвяне на разширен вариант на сега съществуващата брошура, в която освен за болните, ще има специален раздел за фамилните лекари и другите медицински специалисти.

- Подпомагане създаването на пациентска организация на болните с профирии в България, кооптирана към Националния алианс за редки болести.

- Придобиване официален статут на референтен център в страната. Звеното отдавна осъществява практически тази роля неофициално.

- Придобиването на задължителната за Европейския съюз акредитация за медицинска лаборатория / ISO 15189/.

- Включване в мрежата на европейските референтни центрове.

- Осъществяване на съвместни научни разработки с европейските центрове, което ще издигне още повече нивото на научната работа.