**Wanneer zichtbaar licht pijn doet!**

Patiënten met E.P.P. of Erytropoëtische Protoporfyrie ervaren zichtbaar (zon)licht als pijnlijk. Een jaar geleden is een E.P.P. patiënten vereniging opgericht in België. Deze flyer is een eerste vorm van communicatie van de vereniging naar E.P.P. patiënten, hun familie en zorgverleners. Wij willen als verenigingen verschillende doelen bereiken:

* Patiënten met elkaar laten praten, want er is niemand die ze beter begrijpt dan zijzelf;
* Activiteiten organiseren voor de leden, weg van het (zon)licht;
* Vechten om terugbetaling van de medicatie die hun pijn verlicht, want dat is het enige wat kan, de ziekte is tot nu toe ongeneeslijk;
* Professoren en studiecentra mobiliseren (vandaag reeds prof. De Haes van UZ Leuven). De patiënten en de leden voorzien van de nodige info en tips.

**E.P.P.: Een zeldzame ziekte**

Geschat wordt dat 1 op 100 000 mensen E.P.P. hebben. In België is van ± 50 mensen bekend dat zij ten gevolge van E.P.P. overgevoelig zijn voor het zichtbare licht van de zon, met name alle licht tussen het blauwe en paarse van het lichtspectrum. Concreet betekent dat, dat er een allesoverheersende pijn de kop op steekt, die dagenlang kan aanhouden, wanneer de huid voor een bepaalde periode aan het licht wordt blootgesteld. Omdat het een zeldzame ziekte is, zullen de meeste huisartsen in hun praktijk nooit geconfronteerd worden met een E.P.P. patiënt. Het schijnbaar voor de hand liggende advies "Blijf uit de zon" is onvoldoende omdat het licht, dat de fototoxische reacties in de huid veroorzaakt, ook door glas heen gaat en zelfs indirect contact met dit licht via reflectie, zoals b.v. onder een parasol, een huidreactie kan bewerkstelligen met al de funeste gevolgen voor de patiënt.

**Verschijnselen**

* Meestal zie je uiterlijk niet veel aan een E.P.P. patiënt, de ziekte zit immers in het stofwisselingssysteem en het beenmerg, de pijn en de gevoeligheid is daar een symptoom van;
* De huid kan rood kleuren, soms ontstaan er zwellingen en kunnen er ook bloeduitstortingen voorkomen bij blootstelling aan licht. De huid kan beschadigd geraken en er kunnen infecties optreden. E.P.P. patiënten hebben uiteraard een verhoogde kans op huidkanker;
* Sommige E.P.P. patiënten hebben last van extreme vermoeidheid, uitputting en slapeloosheid (ten gevolge van de pijn);
* Omdat je bij vele E.P.P. patiënten uiterlijk niets ziet, worden zij nog al eens als aanstellers bestempeld door de familie, de omgeving en zelfs door artsen;
* Omdat een E.P.P.-er zoveel mogelijk het licht mijdt, treedt er bijna altijd een vitamine-D tekort optreden;
* Gevaarlijk bij E.P.P.-patiënten is de overbelasting van de lever. Want de afbraak van afvalstoffen werkt heel anders dan bij gezonde mensen. 2% van de E.P.P.-patiënten sterft dan ook van acuut leverfalen.

Elke E.P.P.-er kan voor een bepaalde periode licht verdragen. Deze periode is zeer verschillend voor elke E.P.P.-er. Voor de ene is dit slechts enkele seconden en voor de andere kan dit enkele uren duren. Echter wanneer een E.P.P.-er over zijn limiet gaat steekt die allesoverheersende pijn de kop op. Enkele minuten zonlicht zorgen voor drie dagen helse pijn, dat is de verhouding. Hieronder enkele voorbeelden van hoe zij die pijn omschrijven:

* “Het is net of je door brandnetels hebt gelopen en dat daarna iemand met een hele hete föhn langs je lijf gaat.”
* “Het is net of je kokend heet water over je heen hebt gekregen met erge pijn en jeuk als gevolg.”
* “Het voelt aan alsof door elke porie van mijn huid een hete naald van binnen naar buiten wordt gestoken en mijn bloed kookt.”

**Erfelijkheid**

E.P.P. is een erfelijk overdraagbare aandoening. Als een van de ouders een gemuteerd gen heeft en de andere ouder heeft een slecht werkend overeenkomstig gen, dan kan het kind geboren worden met E.P.P.. De kans dat de drager zelf kinderen met E.P.P. krijgt is 2 tot 3 %. Het komt weinig voor dat meerdere kinderen uit een gezin E.P.P. hebben.

**De gevolgen**

E.P.P. patiënten worden soms als aanstellers aanzien omdat de ziekte onbekend is en omdat er vaak niets aan E.P.P. patiënten te zien valt. E.P.P. patiënten kunnen een heleboel buitenactiviteiten niet doen. In de zomer moet je je kledij ook altijd aanpassen (lange mouwen, lange broeken, zonneklep, handschoenen en dergelijke). Hierdoor komen E.P.P.-ers vaak in een sociaal isolement terecht. Binnen moeten ze eveneens opletten. Het licht schijnt door de ramen en dat is al voldoende. Met de auto rijden als de zon op je handen en gezicht schijnt, is vragen om dagenlange miserie en pijn, waardoor de E.P.P.-ers zich zelfs dikwijls niet kunnen verplaatsen. Depressie, angst en frustratie kunnen ook een gevolg zijn van een leven leiden “in de schaduw”. Je moet ook rekening houden met je ziekte wanneer je een beroepskeuze maakt, een buitenberoep is uit den boze. Plaatsen waar het licht door de ramen binnenvalt , of waar spaarlampen hangen zijn niet mogelijk om in te werken.

**De behandeling**

Momenteel bestaat er geen behandeling die de ziekte kan genezen.

* De behandelingen die nu voorhanden zijn, maar weinig baten, hebben tot doel om de huid minder lichtgevoelig te maken. Zo zijn er bijvoorbeeld therapieën met betacaroteen en lichttherapie;
* Ramen (huis of auto) kunnen afgeplakt worden met een speciale gele folie zodat de schadelijke golflengtes onder de 460 nm er niet door kunnen;
* Het medicijn SCENESSE® (van de firma Clinuvel) is sinds 2015 goedgekeurd door de Europese overheid. SCENESSE® is een injecteerbaar implantaat dat een hormoon (afamelanotide) vrijgeeft waardoor er in de huid een biologische barrière wordt gevormd voor de schadelijke golflengtes. Hierdoor wordt de triggering van de fototoxische reacties uitgesteld. De patiënt is zo in staat om langer in het licht te blijven alvorens de pijn optreedt. Die enkele gewonnen uren is soms voldoende om een normaler leven te lijden. Het is in België nu wachten totdat Clinuvel een dossier indient en dit daarna mogelijks wordt goedgekeurd door de Belgische overheid.

Belgische vereniging van patiënten met E.P.P. of Erytropoëtische Protoporfyrie:
E.P.P.-België VZW
Meierend 15
2470 Retie
Ondernemingsnummer: 0553.590.678. RP

Voor meer informatie met betrekking tot de Belgische patiënten vereniging, kan u contact opnemen met Tinne Cools, voorzitter van de vereniging.

U kan dit doen via:

* epppatientsassociation.be@gmail.com
* **0495/79 52 63** **(Tinne Cools)**