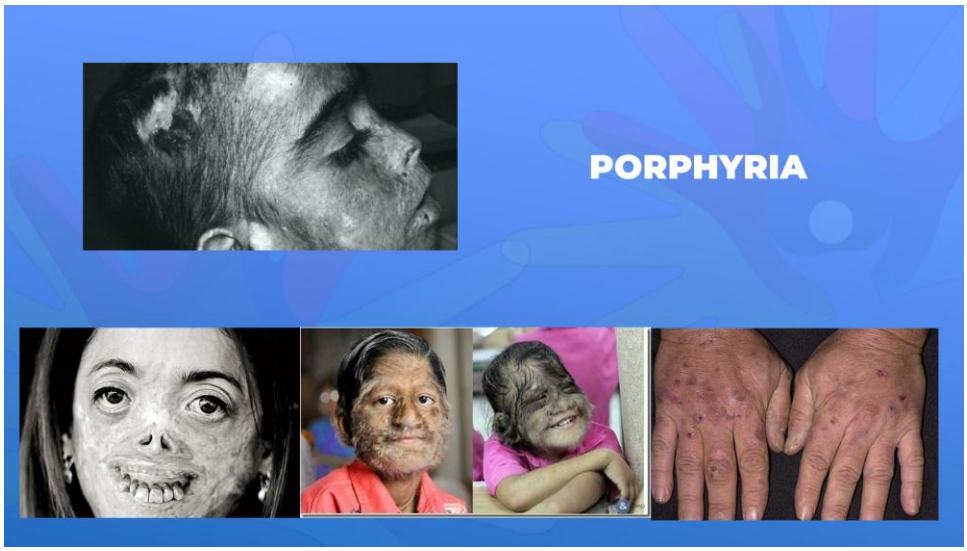
Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Porfiria

Porphyria / **KNS E 80.0, E 80.1, E 80.2**



Porfiria paraqet një grup nga më së paku tetë sëmundje të ndryshme (të trashëguara apo të fituara), karakteristikat e së cilave dallojnë shumë. Karakteristikë e përbashkët e të gjitha porfirive është grumbullimi i "porfirinave" ose prekursorëve të tyre në organizëm. Edhe pse porfirinat normalisht gjenden në organizëm, por nuk grumbullohen në organizëm të shëndetshëm.

Zhvillimi i porfirisë është i shkaktuar nga çrregullimi, në fakt mungesa e enzimës (proteinë që i stimulon reaksionet në organizëm) e cila merr pjesë në biosintezën e hemit, dhe rezulton me grumbullim e molekulave të porfirinës në organizëm. Emri rrjedh nga fjala greke "porfirus" që do të thotë ngjyrë vjollcë (ngjyrë e hapur e kuqe – vjollcë).

Porfiria është sëmundje e rrallë shkaku kryesor i së cilës janë mutacionet gjenetike.

Sipas të dhënave statistikore, incidenca është 2 raste në 100.000 banorë. Në vendet e Europës veriore si Anglia, Irlanda dhe Suedia, porfiria shfaqet më shpesh – 2 të sëmurë në 10.000 banorë. Porfiria gjithashtu njihet si sëmundja vampire nga viti 1985 kur biokimisti Dejfin Dolfin e vërtetoi që rrëfimet për vampirët janë në të vërtetë rrëfime për njerëz që vuajnë nga porfiria. Argumentet e tij janë këta: pacientët janë jashtëzakonisht të ndjeshëm ndaj dritës pasi që ajo mund shkaktojë njolla (madje edhe një eksponim i vogël – shpesh dalin jashtë vetëm natën), lëkura mund të jetë e mbushur me shenja plagësh, dhëmbët si të qenit mund të jenë shumë të shprehura (nofulla dhe dhëmbët mund të jenë shumë të tendosura).

Porfiria - shkaqet

Porfiria më shpesh shfaqet si pasojë e mungesës së cilësdo nga shtatë enzimat në rrugën e sintezës së hemit. Çdonjëra nga shtatë enzimat kodohet nga një gjen specifik. Mutacionet eventuale e ndërpresin aktivitetin e njërës nga enzimet. Shumica e porfirive janë trashëguese. Është e mundshme të trashëgohet gjeni abnormal nga njëri apo nga të dy prindërit. Por kjo nuk do të thotë që do zhvillohet porfiri, por bëhet fjalë për një person që e bart gjenin me mutacion. Kjo gjëndje njihet si porfiri latente.

Simptomat e porfirisë

Ekzistojnë dy lloje kryesore të porfirive – akute dhe të lëkurës. Porfiria akute kryesisht ndikon në sistemin nervor, kurse porfiria e lëkurës, siç sygjeron edhe vetë emri, shkakton dëmtime të lëkurës. Disa lloje të porfirisë mund të jenë kombinime nga këto dy lloje dhe mund të prekin edhe sistemin nervor edhe lëkurën.

Simptomat e porfirisë akute

Porfiria akute është karakteristike për gratë në periudhën nga menstruacioni i parë gjer te menopauza.

Simptomat kryesore të porfirisë akute janë:

- dhimbje e fortë barku,
- fryerje,
- dhimbje në gjoks, në këmbë dhe shpinë,
- kapsllëk,
- nauze dhe vjellje,
- tahikardi (rrahje e shpejtë e zemrës),
- tension të lartë të gjakut,
- shqetësim,
- të mundshme, por të rralla, ndryshime në sjellje (dezorientim dhe paranojë),
- çrregullime respiratore,
- urinë të kuqe ose ngjyrë kafe.

Simptomat e porfirisë kronike:

Porfiria e lëkurës kryesisht i referohet sëmundjeve simptomat e të cilave janë rezultat i mbindjeshmërisë ndaj dritës së diellit. Sulmet te ky lloj i porfirisë mund të zgjasin disa ditë, kurse simptomat e kësaj sëmundje shfaqen qysh nga fëmijëria.

Simptomat e porfirisë së lëkurës:

- ndjeshmëri e lëkurës ndaj dritës së diellit,
- skuqje e dhimbshme e lëkurës (eritem) dhe ënjtje (edem),
- flluska,
- kruarje,
- lëkurë e ndjeshme dhe fragile,
- shenja
- higroskopi e lartë (aftësi për ta mbajtur ujin)
- urinë të kuqe ose ngjyrë kafe.

Porfiria – diagnoza:

Diagnoza vehet në bazë të përdëftimit të porfirinës në urinë dhe gjak. Kjo analizë mund ta caktojë edhe llojin e porfirisë. Disa pacientë kanë vlera normale ose pak të rritura të porfirinës, ashtu që mostrat duhet të merren gjatë ose shkurt kohë pas krizës.

Analiza gjenetike është e sigurt dhe më së shumti e favorizon trajtimin diagnostik të familjeve me mutacione të njohura të gjeneve. Gjithashtu është i mundshëm testimi prenatal për porfiri, por praktikohet shumë rrallë.

Prognoza dhe trajtimi i porfirisë:

Tretmani i porfirisë do të varet nga forma e sëmundjes. Rastet më të vështira të porfirisë kanë nevojë për hospitalizim. Prognoza e pacientëve me simptome të porfirisë është dukshëm më e favorshme me përmirësimin e terapisë dhe me vetëkontrollin. Sidoqoftë, numër i madh i njerëzve që vuajnë nga porfiria vazhdojnë të kenë kriza, që shpie gjer te dëmtimi progresiv me pasoja të përhershme siç është insuficienca e veshkave.

Nevoja për analgjetikë te porfiria mund të kalojë në varshmëri. Glukoza, që futet në trupin e pacientit përmes kateterit venoz central, ndihmon në lehtësimin dhe modifikim e simptomave.

Trajtimi i porfirisë akute përfshin:

- përdorimi i analgjetikëve dhe barnave kundër nauzesë dhe vjelljes (antiemetikë),
- trajtim i infeksioneve dhe sëmundjeve tjera që mund të shkaktojnë simptoma,
- administrim intravenoz të glukozës
- administrim të heminës (Fe).

Tretmani i porfirisë së lëkurës nënkupton shmangjen e diellit (UV dritës) dhe tretmanet që vijojnë:

- flebotomi (lëshim i gjakut nga venat),
- përdorim të antimalarikëve
- beta-karoten,
- suplemente të vitaminës D.

Të prekurit nga porfiria shumë shpesh kërkojnë ndihmë psikologjike. Ndryshimet e trupit janë burim i vazhdueshëm i zhgënjimit, depresionit, trishtimit, frikës dhe pasigurisë në lidhje me sëmundjen. Pacientët me format progresive të porfirisë shumë vështirë e pranojnë sëmundjen dhe, dita ditës përpiqen të mësojnë të jetojnë me “sëmundjen e re”.

Porfiria - dieta

Njerëzit që kanë predispozitë gjenetike për zhvillim të porfirisë, është e sigurt që duhet ta menjanojnë ushqimin që përmban:

- glutamat të mononatriumit,
- përbërje sulfurike (qepë, hudhër, brokoli, lakër dhe perime tjera),
- salicilate (shumë lloje të frutave),
- oksalate (shumë lloje të frutave, zarzavateve dhe ushqimi bimor),
- acidi sialik,

- ushqim që çliron histaminë,
- gluten,
- lecitin (i fituar nga veza dhe soja),
- perime (domate, patate, speca),
- yndyrëra dhe/ose vajëra.

Në rast se keni porfiri, duhet të konsultoheni me mjekun tuaj që tu paralajmëroj për ushqimin dhe shprehitë gjatë jetës të cilat janë të dëmshme për ju, kurse me ndihmën e nutricionistit, duhet të fitoni plan adekuat për ushqimin tuaj.

SANOFI GENZYME
Pfizer
BIOMARIN
RECORDATI RARE DISEASES GROUP
Фондација ТРАЈЧЕ МУКАЕТОВ
ALKALOID SKOPJE Health above all
Roche
MEDIS
NOVARTIS
MEDIJA PLANET
Takeda