

Abstract:

Porfyri er en mangeartet og vanskelig størrelse, hvis årsag skal findes i en defekt i dannelsen af enzymer. Denne defekt vil oftest være genetisk betinget, men kan også opstå grundet ydre omstændigheder. Porfyrierne inddeles på to måder, nemlig som de akutte og ikke-akutte porfyrier, eller som de hepatiske og erytropoietiske porfyrier. Der er otte forskellige typer af porfyrier: EPP, VP, HCP, HEP, PCT, CEP, AIP og ADP. I denne tekst vil du for hver enkelt type Porfyri kunne læse om symptomer, undersøgelser, behandlinger, forebyggelse samt hvornår du bør konsultere din læge. Endvidere vil du kunne finde interessante links samt en litteraturliste.

Indholdsfortegnelse

<u>Om porfyri generelt:</u>	3
<u>Om årsagen til porfyri:</u>	3
<u>Om hvordan porfyrierne inddeles:</u>	4
<u>De akutte porfyrier og de ikke akutte porfyrier</u>	4
<u>De hepatiske porfyrier og de erytropoietiske porfyrier</u>	5
<u>Lidt om hvordan diagnosen stilles:</u>	5
<u>Erytropoietisk Protoporfyri (EPP)</u>	6
<u>Symptomer:</u>	6
<u>Undersøgelser</u>	6
<u>Behandling</u>	6
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	7
<u>Forebyggelse</u>	7
<u>Variegate Porfyri (VP)</u>	7
<u>Symptomer:</u>	7
<u>Undersøgelser</u>	8
<u>Behandling</u>	8
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	8
<u>Forebyggelse</u>	8
<u>Hereditær Coproporfyri (HCP)</u>	8
<u>Symptomer:</u>	9
<u>Undersøgelser</u>	9
<u>Behandling</u>	9
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	9
<u>Forebyggelse</u>	9

<u>Hepatoerythropoietisk Porfyri (HEP)</u>	9
<u>Symptomer:</u>	9
<u>Undersøgelser</u>	10
<u>Behandling</u>	10
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	10
<u>Forebyggelse</u>	10
<u>Porfyria Cutanea Tarda (PCT)</u>	10
<u>Symptomer:</u>	10
<u>Undersøgelser</u>	10
<u>Behandling</u>	11
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	11
<u>Forebyggelse</u>	11
<u>Congenit Erythropoietisk Porfyri (CEP)</u>	11
<u>Symptomer:</u>	11
<u>Undersøgelser</u>	11
<u>Behandling</u>	11
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	11
<u>Forebyggelse</u>	12
<u>Akut Intermitterende Porfyri (AIP)</u>	12
<u>Symptomer:</u>	12
<u>Undersøgelser</u>	12
<u>Behandling</u>	13
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	13
<u>Forebyggelse</u>	13
<u>ALA-D Porfyri (ADP)</u>	13
<u>Symptomer:</u>	13
<u>Undersøgelser</u>	13
<u>Behandling</u>	13
<u>Du bør konsultere din læge:</u>	14
<u>Forebyggelse</u>	14
<u>Links</u>	15
<u>Generelt:</u>	15
<u>Link til fortegnelse over medicin du skal undgå:</u>	16
<u>Link vedrørende solfilm og tøj der beskytter mod solen:</u>	16
<u>Litteratur</u>	17
<u>Anvendt litteratur:</u>	17
<u>Lokaliserede sider fra Internettet:</u>	18
<u>Pjecer:</u>	18

Om porfyri generelt:

Porfyrier er en gruppe af relativ sjældne sygdomme. "Porfyri/Porphyria" kommer af det græske ord *porphyr*, der betyder purpur. Den røde farve purpur henviser til den røde farve, urinen kan få hos nogle porfyriformer.

Porfyri er en mangeartet og vanskelig størrelse.

En mangeartet størrelse bestående af 8 porfyriformer. Disse forskellige porfyriformer giver forskellige sygdomsbilleder, men med fælles træk.

Porfyri er vanskelig, idet den er relativ sjælden, og symptomerne hos nogle kommer hyppigt, og hos andre med års mellemrum. Mange af symptomerne kan også være til stede hos mennesker, der ikke har porfyri.

Graden af symptomernes alvor er forskellig, men fælles er, at alvorlig udvikling ofte kan hindres med kendskab til diagnose og vigtigheden af specifik forebyggelse og behandling.

Om årsagen til porfyri:

Porfyri er arvelig og kan påvises i et gen, som har betydning for dannelsen af blodets røde farvestof *hæm*. *Hæm* er - færdigudviklet - et molekyle, der består af en porfyrring, med en jernion.

Du kan læse en detaljeret norsk beskrivelse af opbygningen af porfyrringen på web-stedet [her](#) og se en amerikansk beskrivelse [her](#).

Hæm indgår i hæmoglobinet og er ansvarlig for at ilten transporteres rundt i kroppen, fra luftvejene og rundt til alle kroppens celler. Otte forskellige enzymer er nødvendige, for at *hæm* færdigudvikles. Hvis et af disse enzymer ikke fungerer optimalt, sker der en ophobning i kroppen af "et stof" svarende til det defekte enzym. Man kan sige, at der bliver noget til overs. Dette stof kan yderligere øges i mængde ved forskellige påvirkninger som f.eks. sult, lys og medicin.

"Stoffet" kan hobe sig op forskellige steder i kroppen, dog oftest i leveren, i blodet og i huden, og give forskellige reaktioner svarende hertil. Kroppen vil forsøge at udskille "stoffet" via urin eller afføring.

Sammenhængen mellem enzymdefekten, det deraf følgende "stof" der er tilovers og porfyriform/diagnose, ses i nedenstående skema:

(Se næste side)

	defekt enzym	"stof" der kan ophobes i kroppen	porfyriform/diagnose (samt forkortelse herfor)
ADP	delta-aminolevulinsyre dehydrase	delta-aminolevulinsyre (ALA)	Alad-deficiency Porfyri, ALA-D porfyri, Aminolevulinsyre porfyri (ADP)
AIP	porfobilinogen deaminase	porfobilinogen (PBG) og aminolevulinsyre (ALA)	Akut Intermitterende Porfyri (AIP)
CEP	uroporfyirinogen III cosynthase	uroporfyirinogen	Congenit Erytropoietisk Porfyri (CEP)
PCT	uroporfyirinogen decarboxylase	uroporfyirinogen	Porfyria Cutanea Tarda (PCT)
HEP	uroporfyirinogen decarboxylase	uroporfyirinogen	Hepatoerytropoietisk porfyri(HEP)
HCP	koproporfyirinogen oxidase	koproporfyirinogen +ALAog PBG	Hereditær Coproporfyri (HCP)
VP	protoporfyirinogen oxidase	protoporfyirinogen +ALAog PBG	Variegate Porfyri (VP)
EPP	ferrochelataase	protoporfyrin	Erytropoietisk Protoporfyri (EPP)

Om hvordan porfyrierne inddeles:

Porfyrierne inddeles på forskellig vis i verden.

I Danmark inddeles porfyrierne i de akutte porfyrier og de ikke akutte porfyrier. De kan også inddeles i de hepatiske og de erytropoietiske porfyrier.

De akutte porfyrier og de ikke akutte porfyrier.

Denne inddeling vælges ud fra reaktionen, akut - ikke akut. AIP, VP, HCP og ADP kaldes de akutte porfyrier, fordi der er nogle ensartede akutte symptomer, som ondt i maven, kvalme, opkastning, forstoppelse, hurtig puls/forhøjet blodtryk og endog neurologiske symptomer.

PCT, EPP og CEP kaldes de ikke akutte porfyrier og kaldes også: De cutane porfyrier / hudporfyrier (cutan = hud), fordi symptomerne er karakteriserede ved hudens reaktion på lyset, og evt. leverpåvirkning.

HCP og VP kan foruden de akutte symptomer også give hudreaktioner.

En anden inddeling kan være:

De hepatiske porfyrier og de erytropoietiske porfyrier

De hepatiske porfyrier og de erytropoietiske porfyrier har navn ud fra hvor i kroppen, der bliver dannet for mange porfyrier, (hepar = lever) - (erythrocyt = rødt blodlegeme).

De røde blodlegemer dannes i knoglemarven.

Ved de hepatiske porfyrier, er det primært via leveren, der kan komme reaktioner på porfyri i hjerne, nervebaner, øjne, mave, hals, muskler og lever. (ADP, AIP, PCT, HEP, HCP, VP)

Ved de erytropoietiske porfyrier, er det primært via den røde knoglemarv, der kan komme reaktioner på porfyri i hud, øjne, lever, muskler og nervebaner (CEP, EPP)

Her er det interessant at læse den canadiske foundations afsnit med titlen: "So is porphyrin a blood disease?" (=Er porfyri en blodsygdom?), der nedenfor er oversat til dansk:

"Porfyri begrænser sig aldrig til blodet og knoglemarven (hvor blodet laves). Pigmenter, såsom farvestoffet i hæmoglobin, er fundet i alle celler, og alle celler producerer hæm, som disse pigmenter har brug for. Kun røde blodceller indeholder hæmoglobin, men alle celler indeholder cytochromer (cyto=celler og chrome= farve), som er lignende pigmenter, der også dannes af/fra porfyrier. Specielt leveren producerer store mængder af cytochrom og nogle porfyrier siges da også at være udprægede leversygdomme."

Cytochrom P-450 har betydning for porfyri.

Lidt om hvordan diagnosen stilles:

Diagnosen stilles ved undersøgelse af blod, urin og afføring. Enzymer og gener kan analyseres. Nogle får stillet diagnosen, andre aldrig, - trods symptomer.

Du kan finde mere specifik information om hvilke undersøgelser, der er relevant at foretage ud fra symptomer og kendskab til mulig arv under de enkelte porfyrier.

Det ville være godt om der var mulighed for at screene familier med kendt porfyri, for at finde skjulte bærere af sygdommen. Herved kunne udbrud af porfyri minimeres og personer med symptomer ville få den rigtige diagnose og den rigtige behandling både medicinsk og menneskeligt.

Der forskes vældigt meget i porfyri, og ved at benytte dig af diverse links på siden, kan du få mulighed for at få beskrevet generelle symptomer, undersøgelser, forebyggelse og behandling rundt i verden.

Mange læger interesser sig ikke for porfyri. Men det kunne gavne patienterne om speciallæger med viden og interesse for porfyri, fik mulighed for at udbrede kendskabet til porfyri i lægefaglige kredse.

Erythropoietisk Protoporfyri (EPP)

Erythropoietisk Protoporfyri er en arvelig sygdom, karakteriseret ved en nedsat funktion af enzymet ferrochelatase, hvorfor der i blodet vil være forhøjet protoporfyrin.

Hvis der er forhøjet protoporfyrin i blodet, reagerer kroppen negativt, når den udsættes for lysstråler, der går fra 350 - 500 nm (= det violette- blå - grønne lys). Blodet vil være selvlysende (fluorescerende).

Protoporfyrinet frigøres fra de røde blodlegemer, og aflejres i huden og i leveren. Hvis disse aflejrede porfyriner i huden udsættes for lys omkring 400 nm (det violette lys), kommer der en toksisk reaktion i kroppen. Det er vigtigt at vide at ikke bare det naturlige lys, men også lys fra lav-energipærer, halogenpærer og lysstofrør udsender violet lys. Desuden må man være opmærksom på brugen af scene-lys og operationslys.

Symptomer:

Symptomerne viser sig ofte tidligt i barndommen. Hos nogle allerede ved fødslen. Barnet græder, når det har været udsat for lyset. Der behøver ikke at være synlige gener på huden, men af barnet/den voksne opleves det som for megen varme under huden - en brændende fornemmelse.

Huden, der har været udsat for solen - oftest ansigt og hænder, kan være hævet på grund af den toksiske reaktion. Det er derfor ofte vanskeligt at tænke på muligheden for EPP, hvis gråd og lidt hævet hud er "det eneste" problem hos barnet. Hos nogle kommer der kløe og stikkende smerter i huden, der kan komme sår, specielt over næseryggen, omkring munden, og på hænderne. Let øget hårvækst, brune pletter på den lyse hud og fortykkelse af overhuden ses.

Der kan komme reaktioner som ondt i maven, diarre, træthed, vrede, gråd, irritabilitet, tavshed, "kan ikke huske", "har brug for at være i fred". Mange bliver isolerede. Enkelte får reaktioner fra leveren.

Symptomerne kan starte efter kort tids udsættelse for lys, nogle reagerer først efter 2-3 timer, og andre kan kun mærke reaktioner i kroppen på meget solrige dage. Det vil sige, at hver enkelt med EPP, må lære "sin" EPP at kende for at finde ud af, hvor meget lys kroppen kan tåle, før der kommer reaktioner. Dette kan være vanskeligt, fordi der også kan være "det violette - blå - grønne lys" ved skyet vejr. Personer med EPP har ofte problemer med varme og kulde. Har personen fået for meget lys vil symptomerne forværres ved varme, og kan blive uudholdelige. Ved kulde og blæst kan det tillige være svært at holde varmen / kropstemperaturen, den sarte hud vil risikere at revne. Sol og vand på samme tid om sommeren og sneen der reflekterer lyset om vinteren, kan sammen med kulde ofte forværre symptomerne

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen EPP:

Afføring og blod undersøges for porfyriner. Der kan være porfyriner i afføringen. Blodet undersøges måske for ferrochelatase, for at se om produktionen af dette enzym er nedsat.

Blodprøven må ikke udsættes for lys forinden undersøgelse. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse. Det er muligt at blive opmærksom på diagnosen, ved at se fluoresceringen af friskt blod i et mikroskop belyst med Woods lys. Afhængig af protoporfyrin-mængden, vil der ses større eller mindre fluorescering af blodet. Ved leverpåvirkning ses porfyriner i urinen.

Behandling

Behandlingen består i lindring af smerter, dels ved hjælp af antihistamin, smertestillende medicin, kølende omslag, mørke - og gerne søvn. Nogle oplever lindring, ved at spise et måltid rigt på

kulhydrater. Havregrød formodes at være godt, hvis der er porfyriner i tarmen. Det kan i disse situationer også være en mulighed at indtage aktivt kul (som tabletter).

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på EPP, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse er vigtig.

God effekt på mange har indtagelse af store mængder beta-caroten, f.eks. "Lumitene" [se her](#), eller "Carotaben" [se her](#).

Det drejer sig i øvrigt om at undgå at kroppen udsættes for lys specielt omkring 400nm. Dette kan gøres ved at anvende speciel solfilm til vinduer i huset og i bilen. Der fås den klare CL-200-XSR som nedsætter UV lyset og også det synlige lys fra 380-400 nm med 50 % på almindelige termoruder. Denne film er god at montere på bilens sideruder, skoler og arbejdspladser. Mere beskyttende er: "3M solfilm type Panther 20", der nedsætter UV lyset med 99 %, og reducerer det synlige lys med ca. 80 %. Begge produkter kan købes i Danmark, [IM Randers AS](#) - forhandler og monterer solfilm i Danmark.

Der kan med fordel anvendes almindelige glødepærer inden døre. Og der bør udvises forsigtighed med at opholde sig i lokaler med lysstofrør og lignende.

Huden kan med fordel beskyttes med tøj. Bredskyggede hatte / kasketter og gerne handsker kan anbefales. Stoffet skal helst være tykt bomuldstøj som cowboytøj, eller specielt udviklet tøj, der beskytter mod lyset.

Sun-Protective clothing -forhandler tøj, der beskytter mod solens stråler. Specielt hatte og kasketter er gode. Stoffet er godt til gardiner.

Speciel solcreme, der indeholder zink og titandioxid, beskytter mod de generende stråler. Huden bliver hvid af cremen, men mange bruger en selvbrunende creme om aftenen, til yderligere beskyttelse. Denne skal indeholde DHA (dihydroxyacetone) for at kunne hjælpe. Denne creme har 3 funktioner: den bruner ganske let huden, den beskytter huden, og den lindrer eventuelle hudsymptomer.

Variegate Porfyri (VP)

Variegate porfyri er almindelig på den sydlige halvkugle. Den er arvelig.

Der er en nedsat funktion af enzymet protoporphyrinogen oxidase og en øget mængde af coproporphyrin i urin, og afføring. Protoporphyrinmængden vil også være øget i afføringen.

Symptomer:

Symptomerne kommer som anfald med f.eks. ondt i maven, kvalme, opkastning, forstoppelse og hyppigt med psykiatriske reaktioner.

Anfald kan fremkomme efter indtagelse af medicin som f.eks. barbiturater og sulfonamider. Det er derfor meget vigtigt at undersøge, om den medicin, der eventuelt anbefales at indtage, ikke er "farlig medicin". Den norske vejledning kan her være til stor hjælp [se her](#).

men også påvirkninger af stress, forskellige salte og sult, kan give symptomer. Anfald kommer sjældent på grund af en hormonal påvirkning, som ved andre porfyriformer. Der vil ofte samtidig være mørk eller rød urin.

Desuden *kan* der være følsomhed over for lyset.

Lysfølsomheden viser sig, hvor huden har været udsat for lys. Huden bliver skrøbelig, med let svie, sår, skorper og evt. ar.

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen VP:

Urinen undersøges for aminolevulensyre (ALA) og porfobilinogen (PBG) og afføringen undersøges for porfyriner. Blodet undersøges måske for protoporphyrinogen oxidase (PPGO), for at se om produktionen af dette enzym er nedsat. Både Blodprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelse. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse.

Behandling

Behandlingen er sukker - indtaget gennem munden eller direkte i blodet, afhængig af symptomets sværhedsgrad. Det kan være nødvendigt at tilføre medicin som *hemin* i en blodåre. Desuden vil behandlingen være rettet mod de aktuelle symptomer under hensyntagen til, hvilken medicin, patienter med porfyri kan tåle.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på VP, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse af VP består i at undgå at få anfald. Dette gøres bedst ved at spise en kost med et højt indhold af gode kulhydrater, undgå den ovenfor nævnte farlige medicin samt undgå faste og stress.

Det er vigtigt, at huden ikke udsættes for det synlige lys ved 405nm se her.

Dette kan gøres ved at anvende speciel solfilm til vinduer i huset og i bilen. Der fåes den klare CL-200-XSR som nedsætter UV lyset og også det synlige lys fra 380-400 nm med 50% på almindelige termoruder. Denne film er god at montere på bilens sideruder, skoler og arbejdspladser. Mere beskyttende er: "3M solfilm type Panther 20", der nedsætter UV lyset med 99%, og reducerer det synlige lys med ca 80%. Begge produkter kan købes i Danmark, IM Randers AS - forhandler og monterer solfilm i Danmark.

Huden kan med fordel beskyttes med tøj. Bredskyggede hatte / kasketter og gerne handsker kan anbefales. Stoffet skal helst være tykt bomuldstøj som cowboytøj, eller specielt udviklet tøj, der beskytter mod lyset,

Sun-Protective clothing -forhandler tøj, der beskytter mod solens stråler. Specielt hatte og kasketter er gode. Stoffet er godt til gardiner.

Speciel solcreme, der indeholder zink og titandioxid, beskytter mod de generende stråler. Huden bliver hvid af cremen, men mange bruger en selvbrunende creme om aftenen, til yderligere beskyttelse. Denne skal indeholde DHA (dihydroxyacetone) for at kunne hjælpe. Denne creme har 3 funktioner: den bruner ganske let huden, den beskytter huden, og den lindrer eventuelle hudsymptomer.

Hereditær Coproporfyri (HCP)

Hereditær Coproporfyri er arvelig. Der er en nedsat funktion af enzymet coproporphyrinogen oxidase, og der vil være coproporphyrin type III i urin og afføring. Kun i forbindelse med symptomer kan ALA (aminolevulin syre) og PGB (porfobilinogen) måles i urinen.

Symptomer:

Symptomerne kommer i anfald, der kan vise sig som:

ondt i maven, kvalme, opkastning, forstoppelse, hurtig puls og/eller forhøjet blodtryk. Nogle bliver konfuse og får hallucinationer.

Ved forværring af symptomerne kan opleves muskelsvaghed.

Hvis de perifere nervebaner har været ramt af muskelsvaghed/lammelse (symmetrisk eller asymmetrisk), kan der gå nogle år før dette forsvinder.

I enkelte tilfælde vil disse symptomer aldrig forsvinde.

Der *kan* være lysfølsomhed ved HCP, dette vil vise sig som vabler og evt. sår på håndryggene.

Nogle bliver meget let sol(for)brændte. Porfyrianfald ved HCP, kan komme efter indtagelse af medicin, f.eks. barbiturater og sulfonamider. Det er derfor meget vigtigt at undersøge, om den medicin, der eventuelt anbefales at indtage, ikke er "farlig medicin". Den norske vejledning kan her være til stor hjælp: [se her](#). Også forskellige kemikalier, sult, solbadning, hormoner (cyklus) og stress, kan fremkalde symptomer.

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen HCP:

Urinen undersøges for aminolevulensyre (ALA) og porfobilinogen (PBG). Disse kan være forhøjede ved anfald. Afføringen undersøges for porfyrier. Blodet undersøges måske for coproporfyryinogen oksydase (CPGO), for at se om produktionen af dette enzym er nedsat. Både blodprøve, afføringsprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelsen. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse.

Behandling

Behandlingen er sukker - indtaget gennem munden eller direkte i blodet, afhængig af symptomets sværhedsgrad. Det kan være nødvendigt at tilføre medicin som *hemin* i en blodåre. Desuden vil behandlingen være rettet mod de aktuelle symptomer - under hensyntagen til - hvilken medicin, patienter med porfyri kan tåle.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på HCP, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse af anfald sker bedst: Ved at spise en kost med et højt indhold af gode kulhydrater, undgå den ovenfor nævnte farlige medicin samt undgå faste og stress.

Ved lysfølsomhed være forsigtig med at udsætte huden for lys.

Hepatoerythropoietisk Porfyri (HEP)

Hepatoerythropoietisk Porfyri er en af de meget sjældne arvelige porfyrier. Den skyldes en nedsat funktion af enzymet uroporphyrinogen decarboxylase. Porfyrierne hober sig op både i knoglemarven, i blodet, i urinen og i afføringen.

Symptomer:

Symptomerne starter i barndommen. Og viser sig som blister i huden. Senere kommer der hudreaktioner med let behåring, sår og ardannelse. Der kommer reaktioner fra leveren.

Symptomerne kommer også i anfald, disse kan vise sig som ondt i maven, kvalme, opkastning, forstoppelse, hurtig puls og/eller forhøjet blodtryk. Porfyrianfald ved HEP, kan komme efter indtagelse af medicin, f.eks. barbiturater og sulfonamider. Det er derfor meget vigtigt at undersøge, om den medicin, der eventuelt anbefales at indtage, ikke er "farlig medicin". Den norske vejledning kan her være til stor hjælp: [se her](#).

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen HEP:

Urin og blod undersøges for porfyrier. Både Blodprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelse. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse.

Behandling

Behandlingen er sukker - indtaget gennem munden eller direkte i blodet, afhængig af symptomets sværhedsgrad. Det kan være nødvendigt at tilføre medicin som *hemin* i en blodåre. Desuden vil behandlingen være rettet mod de aktuelle symptomer under hensyntagen til, hvilken medicin, patienter med porfyri kan tåle.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på HEP, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse af anfald sker bedst: Ved at spise en kost med et højt indhold af gode kulhydrater, undgå den ovenfor nævnte farlige medicin samt undgå faste og stress.

Porfyria Cutanea Tarda (PCT)

Porfyria Cutanea Tarda er den mest almindelige af porfyrierne.

Der er en nedsat funktion af enzymet uroporphyrinogen dekarboxylase. PCT er den eneste porfyriform, der kan opstå udelukkende på grund af en ude fra kommende påvirkning. Der kan dog være andre i familien, der er anlægshævere til PCT. Den ude fra kommende påvirkning kan være alkohol, hormoner f.eks. p-piller, en virus - der giver leverbetændelse (Hepatitis-C), og muligvis kan også tobaksrøg have betydning.

Symptomer:

Symptomerne vil være blærer og sår på håndrygge og fingre. Huden kan skalle af, og hårvækst kan komme. Huden bliver mørk og fortykket. Leveren kan blive påvirket.

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen PCT:

Urinen undersøges for porfyrier. Blodet undersøges for Uroporphyrinogen dekarboxylase (UROD), for at se om produktionen af dette enzym er nedsat. Både Blodprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelse.

Den danske hepatitisforening anbefaler, at der screenes for hepatitis C når PCT opdages og omvendt for PCT, når hepatitis C diagnosticeres. Da op imod 40 % af HCV smittede udvikler PCT. Hepatitis C - smittede bør løbende checkes for PCT.

Behandling

Behandlingen består i åreladning og klorokin (medicin). Desuden vil behandlingen være rettet mod de aktuelle symptomer - under hensyntagen til - hvilken medicin, patienter med porfyri kan tåle.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på PCT, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse af symptomerne består i at undgå den udefra kommende påvirkning, der har forårsaget sygdommen. Undgå at indtage alkohol, jern og bruge p-piller.

Det er vigtigt, at det synlige violette lys ikke rammer huden. Specielt er dette vigtigt til sygdommen er under kontrol. Du kan anvende speciel solfilm til vinduerne i huset og på sideruderne i bilen. Til huden kan anvendes en speciel solcreme, der indeholder zink og titandioxid, og derfor beskytter mod de generende stråler. Huden bliver hvid af cremen, men mange bruger en selvbrunende creme om aftenen, til yderligere beskyttelse. Denne skal indeholde DHA (dihydroxyacetone) for at kunne hjælpe. Denne creme har 3 funktioner: den bruner ganske let huden, den beskytter huden, og den lindrer eventuelle hud symptomer.

Congenit Erythropoietisk Porfyri (CEP)

Congenit Erythropoietisk Porfyri (Gunther`s disease) er en sjælden arvelig sygdom. Der menes kun at være ca. 100 tilfælde i verden.

Det drejer sig om en nedsat funktion af enzymet uroporfyrinogen III cocynthase.

Symptomer:

Symptomerne starter tidligt i barndommen, dog af og til allerede i fostertilstanden, hvor fosteret kan have haft blodmangel. Porfyrienerne findes i benmarven, i blodet, i urinen og i afføringen. Kroppen reagerer meget følsomt for lys, der kommer kløe af huden, blister, ardannelse og øget hårvækst. Der kommer let infektion i blisterne. Urinen bliver orangerød, og tænderne får en mørk, rødlig farve. Blodmangel er ofte et problem. Der kan komme øjengener.

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen CEP:

Urinen og blodet undersøges for porfyriener. Både Blodprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelsen. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse.

Behandling

Behandlingen består i blodtransfusion ved blodmangel og det kan blive nødvendigt at fjerne milten. Aktivt kul, taget som tableter, kan virke effektivt, idet det aktive kul kan "opsamle" de porfyriener, der er i tarmen.

Knoglemarvstransplantation har været udført med positivt resultat.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge, hvis du har symptomer på CEP og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse: Det er vigtigt helt at undgå lyset. Det er derfor nødvendigt at sætte specielt fremstillede lysfiltre på ruderne i hjemmet og i bilen.

Der fås den klare CL-200-XSR som nedsætter UV lyset og også det synlige lys fra 380-400 nm med 50 % på almindelige termoruder. Denne film er god at montere på bilens sideruder. Mere beskyttende er: "3M solfilm type Panther 20", der nedsætter UV lyset med 99 %, og reducerer det synlige lys med ca. 80 %. Begge produkter kan købes i Danmark, **IM Randers AS** - forhandler og monterer solfilm i Danmark. Der må kun anvendes almindelige 40 watts glødepærer inden døre. Huden skal beskyttes med tøj. Bredskyggede hatte / kasketter og handsker er nødvendige. Stoffet skal være tykt bomuldstøj som cowboytøj, eller specielt udviklet tøj, der beskytter mod lyset, **Sun-Protective clothing** -forhandler tøj, der beskytter mod solens stråler. Specielt hatte og kasketter er gode. Stoffet er godt til gardiner.

Speciel solcreme, der indeholder zink og titandioxid, beskytter mod de generende stråler. Huden bliver hvid af cremen, men mange bruger en selvbrunende creme om aftenen, til yderligere beskyttelse. Denne skal indeholde DHA (dihydroxyacetone) for at kunne hjælpe. Denne creme har 3 funktioner: den bruner ganske let huden, den beskytter huden, og den lindrer eventuelle hudsymptomer.

Akut Intermitterende Porfyri (AIP)

Akut Intermitterende Porfyri er arvelig med defekt af enzymet porfobilinogen deaminase. Som navnet angiver, kommer symptomerne intermitterende, det vil sige periodisk optrædende. Flere symptomer viser sig oftest på samme tid og kaldes derfor et anfald.

Porfyrianfald ved AIP, kan komme efter indtagelse af medicin, f.eks. barbiturater og sulfonamider. Det er derfor vigtigt at undersøge, om den medicin, der eventuelt anbefales at indtage, ikke er "farlig medicin". Den norske vejledning kan her være til stor hjælp: [se her](#). Også forskellige kemikalier, som f.eks. sulfit, ethanol, formaldehyd, mononatriumglutamat kan hos nogle fremkalde symptomer. Det er desuden vigtigt at være opmærksom på at sult, hormoner (cyklus) og stress, kan give symptomer på porfyri.

Ved symptomer vil der være forhøjet aminolevulin syre (ALA) og porphobilinogen (PBG) i urinen.

Symptomer:

Symptomerne viser sig oftest ved ondt i maven, kvalme, opkastning og forstoppelse.

Mavesmerterne kan være stærke. Nogle får ondt i ryggen - i arme og ben, muskelsvaghed, og endog lammelse kan forekomme. Anfald vil ofte ledsages af hurtig puls og forhøjet blodtryk. Nogle blive forvirrede, urolige, får hallucinationer og kan i sjældne tilfælde krampe. Den enkelte med AIP har ofte sit eget sygdomsmønster. Hyppigheden af anfald er variabel. Der kan være hyppige anfald hos nogle, andre oplever måske kun 2 anfald i hele deres liv, medens andre med konstateret AIP aldrig nogensinde vil få symptomer.

Urinen vil være mørk eller rød under anfaldet.

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen AIP:

Urinen undersøges for aminolevulinsyre (ALA) og porfobilinogen (PBG). Blodet undersøges for porfobilinogen deaminase (PBGD), for at se om produktionen af dette enzym er nedsat. Både

Blodprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelse. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse.

Behandling

Behandlingen er sukker - indtaget gennem munden eller direkte i blodet, afhængig af symptomets sværhedsgrad. Det kan være nødvendigt at tilføre medicin som *hemin* i en blodåre. Desuden vil behandlingen være rettet mod de aktuelle symptomer under hensyntagen til, hvilken medicin, patienter med porfyri kan tåle.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på AIP, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse af anfald sker bedst ved at spise en kost med et højt indhold af gode kulhydrater og undgå den ovenfor nævnte farlige medicin, eventuelle kemikalier samt undgå faste og stress.

ALA-D Porfyri (ADP)

ALA-D Porfyri (også kaldet Aminolevulinsyre Porfyri) er en meget sjælden arvelig porfyriform. Den skyldes en nedsat funktion af enzymet delta-aminolevulinsyre dehydrase.

Symptomer:

Symptomerne viser sig oftest ved ondt i maven, kvalme, opkastning og forstoppelse. Nogle får ondt i ryggen - i arme og ben, muskelsvaghed, og endog lammelse kan forekomme. Anfald vil ofte ledsages af hurtig puls og forhøjet blodtryk. Nogle blive forvirrede, urolige, får hallucinationer og kan i sjældne tilfælde krampe. Den enkelte med ADP har ofte sit eget sygdomsmønster. Hyppigheden af anfald er variabel. Der kan være hyppige anfald hos nogle, andre oplever måske kun 2 anfald i hele deres liv, medens andre med konstateret ADP aldrig nogensinde vil få symptomer. Porfyrianfald ved ADP, kan komme efter indtagelse af medicin, f.eks. barbiturater og sulfonamider. . Det er derfor meget vigtigt at undersøge, om den medicin, der eventuelt anbefales at indtage, ikke er "farlig medicin". Den norske vejledning kan her være til stor hjælp: [se her](#). Urinen vil være mørk eller rød under anfaldet.

Undersøgelser

Undersøgelser for at få stillet diagnosen ADP/ALA-D:

Urinen undersøges for aminolevulinsyre (ALA) og porfobilinogen (PBG). Blodet undersøges for ALA dehydratase (ALAD), for at se om produktionen af dette enzym er nedsat. Både Blodprøve og urinprøve må ikke udsættes for lys forinden undersøgelsen. Der kan være behov for en blodprøve til DNA undersøgelse.

Behandling

Behandlingen er sukker - indtaget gennem munden eller direkte i blodet, afhængig af symptomets sværhedsgrad. Det kan være nødvendigt at tilføre medicin som *hemin* i en blodåre. Desuden vil behandlingen være rettet mod de aktuelle symptomer under hensyntagen til, hvilken medicin, patienter med porfyri kan tåle.

Du bør konsultere din læge:

Du bør konsultere din læge hvis du har symptomer på ADP, og har brug for behandling.

Forebyggelse

Forebyggelse af anfald sker bedst ved at spise en kost med et højt indhold af gode kulhydrater, undgå den ovenfor nævnte farlige medicin, samt undgå faste og stress.

Links

Generelt:

CSH Center for sjældne handicapgrupper i Danmark

Dansk artikel om porfyrier: Om porfyrisygdomme i Danmark.

Den danske hepatitis-C hjemmeside: Viden om PCT

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisygdommer, Norge: Et fint Web-sted med information til patienter, pårørende og læger om porfyri. Detaljeret om undersøgelse, symptomer og behandling (specielt AIP, EPP, PCT).

Centret samarbejder med Norsk Porfyri Forening

Porfyricentrum i Sverige: Porfyricentret i Sverige er et videnscenter for porfyri - sygdomme. Web-stedet orienterer om centrets funktion.

Centret samarbejder med Riksföreningen mot Porfyrisjukdomar.

American Porphyria Foundation: Uddybende information om porfyri, med beskrivelse af alle porfyriformer. Du må være betalende medlem, for at kunne åbne visse informationer, men mange links kan fint besøges uden medlemskab.

Canadian Porphyria Foundation: Canadisk Web-sted med enkel beskrivelse af porfyriformerne, symptomer og behandling.

Porphyria, a patient's guide: Australsk web-sted om Porfyri.
God beskrivelse af Acut Porfyri (AIP) - diagnose og behandling.

Porphyria: Problemer i Cytochromet P-450 - hæmsyntesen.

eMedicine : METABOLIC DISEASES: Amerikansk medicinsk database med en udførlig beskrivelse af: PCT, HCP, EPP, VP, CEP og ADP.

Erythropoietic Protoporphyrin: Hollandsk web-sted med nyheder om EPP og mulighed for gæstebog.

EPPREF, the Erythropoietic Protoporphyrin Research and Education Fund: Amerikansk web-sted, med mange informationer om EPP, bl.a. om brugen af beta-caroten.

Porphyria Educational Services.: Viden og erfaring om porfyri, specielt interessant om forebyggelse af symptomer.

Chemical Injury and disorders of Porphyrin metabolism. Kemisk følsomhed og porfyri.

Dansk viden om sammenhæng mellem levercancer og porfyri

Link til fortegnelse over medicin du skal undgå:

Norsk database med klassifikation af medicin til patienter med akut porfyri.-Databasen giver vejledning i valg af lægemidler.

Porphyria, a patient`s guide: Her er der mulighed for at se hvilken medicin, der er usikker for folk med porfyri.

Porphyria, the-unknown disease: Porfyri- den ukendte sygdom. Uddrag af bogen af samme navn. Specielt er der er en detaljeret beskrivelse af sikker og usikker anæstesi ved tandbehandling.

Link vedrørende solfilm og tøj der beskytter mod solen:

News - in the Window Film Industry

IM Randers AS - forhandler og monterer solfilm i Danmark.

Sun-Protective clothing -forhandler specielt tøj, der beskytter mod solens stråler. Specielt hatte, kasketter er gode. Stoffet er godt til gardiner.

Litteratur

Porfyrier.dk er viden om porfyri. Jeg har talt med mennesker i Norge og i Sverige, som har porfyri og har fået generel viden om de forskellige porfyrier ved samtaler med læger og foredrag afholdt af læger ved porfyricentrene i Norge og Sverige.

Anvendt litteratur:

Brun, Atle. 1993. Studies on red blood cells in Erythropoietic Protoporphyrin, University of Bergen, 1993, Norge

Den Store Danske Encyklopædi, 1999. Porfyri, Porfyrier. 15, s. 392, Gyldendal, 1999, Danmark.

Harper, P., Thunell, S. 1998. Vår uppmärksom på kolestatisk utveckling, Läkertidningen 26-27, 1998, Sverige

Havelund, Troels, Fenger, C. 1993. Leversygdom ved EPP, oversigtsartikel, Ugeskrift for læger, 155/10 marts, 1993, Danmark

Haxthausen, H. 1919. Hudsygdomme fremkaldt af lyset. Afhandling om kliniske og eksperimentelle undersøgelser på basis af studier over lysets almindelige pathologi. 1919 Danmark

Lee, Richard G. 1993 Porphyria Wintrop, chapter 47, 1993, Amerika.

Linnet, K., Andreasen F. 2002 Lægemedelomsætning og interaktioner i relation til cytochrom P450 - enzymsystemet. Farmakologi, Månedsskrift Praktisk lægegern. April. 2002 Danmark

Rufenacht, U.B. m.m. 1998 Systematic Analysis of Molecular Defects in the Ferrochelatase Gene from Patients with EPP. American Journal Genet. 62, 1998, Amerika.

Mascara, Lim 2000. Porfyrias. Textbook of Pediatric Dermatology 15.2. Oxford, England

Murphy, G.M. 1999, The cutaneous porphyrias: a review. British Journal of Dermatology 140: 573-581.1990, England

Rufener E.A. 1992, Copingprozesse bei Menschen mit einer erythropoetischen Protoporphyrin. Psychotherapie Psychosomatik, Medicinske Psykologi 42 (EPP), Schweiz

Sandberg Sverre. 2000, De forunderlige porfyrier - en utfordring for diagnostik og behandling. Medicinsk Aarbog. 2000, Norge

Søndags BT. 1999, Her skinner solen aldrig. Beretning om CEP, nr. 11 s. 118, 1999.

Lokaliserede sider fra Internettet:

Brok A., Petersen N.E. 2000. Akutte porfyrisygdomme, statusartikel. Lokaliseret den 7.april 2001 på: http://www.dadlnet.dk/ufl/ufl2011/v_p/26899.htm

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisygdommer, med værdifuld viden om: "Hva er porfyri?" Lokaliseret den 11. januar 2001 på: www.haukeland.no/utsiden/avdelinger/enkeltavd/index.asp?avdID=19

Matthews J. H., Poh-Fitzpatrick M. m.m 2000. Artikler om "Porphyrias", EMedicine instant access to the minds of medicine. Lokaliseret den 22.april 2001 på: <http://www.emedicine.com/cgi-bin/foxweb.exe/searchengine/@em/searchengine?boolean=and&book=all&maxhits=100&HiddenURL=&query=porphyria>

Wilson S.: "Porphyria-the unknown disease". Lokaliseret den 25. august 2000 på: www.members.tripod.com/~PorphBook

Medline. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi> -besøgt med intervaller 2000 - 2002.- information om alle porfyriformerne.

Medicinsk database lokaliseret på: www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/

[Links på porfyrier.dk](http://links.porfyrier.dk) læst med intervaller i perioden 2000 - 2002

Pjecer:

American Porphyria Foundation: Common questions about Porphyria, Summary of each type of porphyria, Amerika

American Porphyria Foundation: Diet and Nutrition in Porphyria.

American Porphyria Foundation: Erythropoietic Protoporphyria.

American Porphyria Foundation: Drugs and Porphyria.

American Porphyria Foundation: Acute Intermittent Porphyria

Brun, Atle (2001): "Erythropoietisk protoporfyri, praktiske råd for helsepersonell, pasienter og pårørende." Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisygdommer. Haukeland Sykehus, Norge

Tunell, S. (1999). "Frågor og svar vid EPP". Riksföreningen mot Porfyrisjukdommar, Porfyricentrum, Sverige.

Tunell, S. (1999/2000). "Läkemedel vid Akut Porfyri". Riksföreningen mot Porfyrisjukdommar, Porfyricentrum, Sverige.