

Hva er akutte porfyrisykdommer?

Solveig B. Glad
Overlege/PhD
Laboratorieklinikken, MBF,
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)
Haukeland universitetssjukehus

1

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX
ALAD mangel porfyri	0	Akutte porfyrianfall + kronisk polyneuropati	Lever	ALAD

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

2

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX
ALAD mangel porfyri	0	Akutte porfyrianfall + kronisk polyneuropati	Lever	ALAD

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

3

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX
ALAD mangel porfyri	0	Akutte porfyrianfall + kronisk polyneuropati	Lever	ALAD

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

4

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

5

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

6

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

7

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

8

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

9

Akutte porfyrisykdommer

PORFYRISYKDOM	Antall i Norge*	Kliniske manifestasjoner	Organ	Gen
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	359	Akutte porfyrianfall	Lever	HBMS
Porphyria variegata (PV)	45	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	PPOX
Hereditær koproporfyri (HCP)	15	Akutte porfyrianfall + hudsymptomer	Lever	CPOX

*Norsk porfyriregister (31.12.2023)

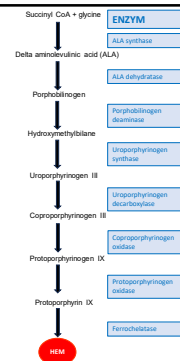
10

Akutte porfyrisykdommer

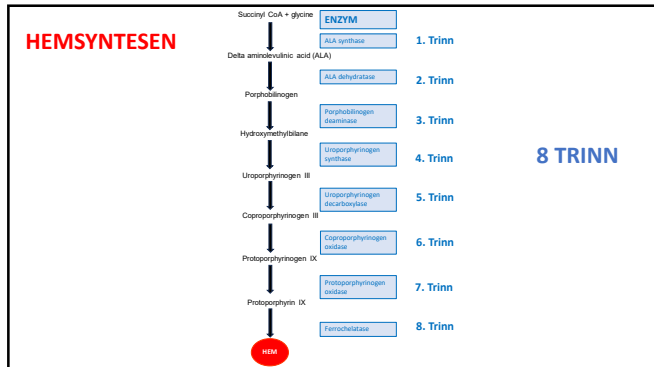
- Sjeldne
- Arvelige
- Metabolske
 - Skyldes feil i omsetningen av hem
 - Enzymfeil i hemsyntesen
- Enzymer
 - Stoffer som fremmer kjemiske reaksjoner

11

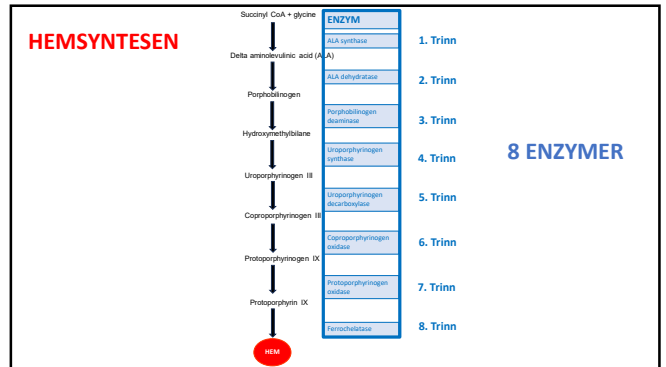
HEMSYNTESEN



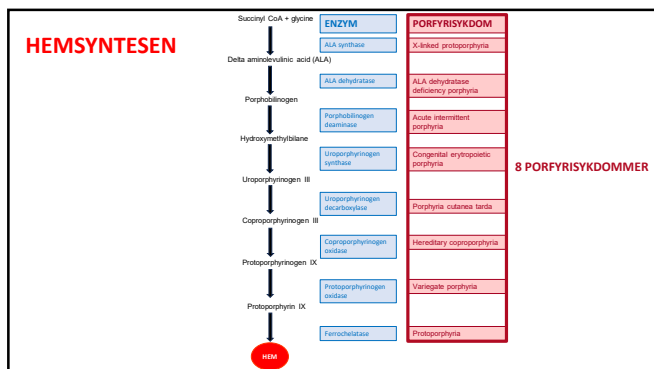
12



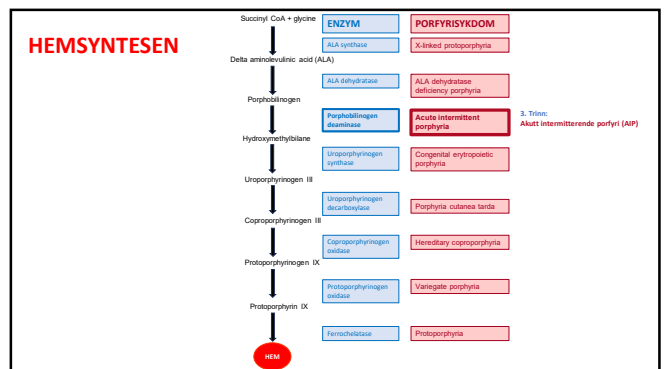
13



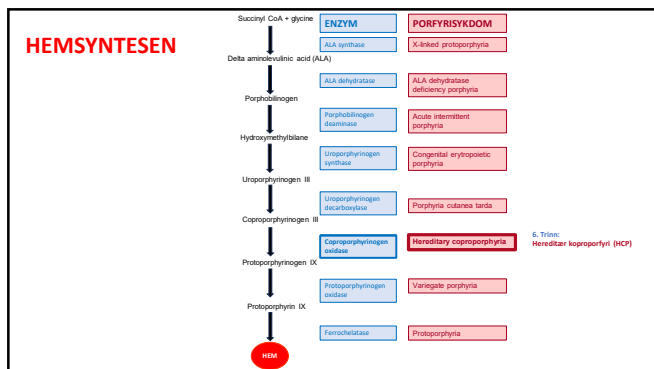
14



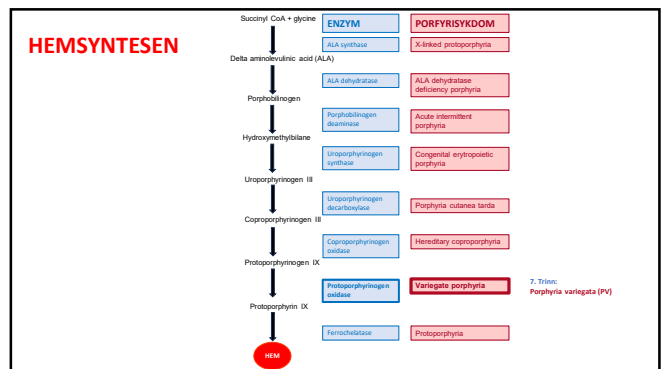
15



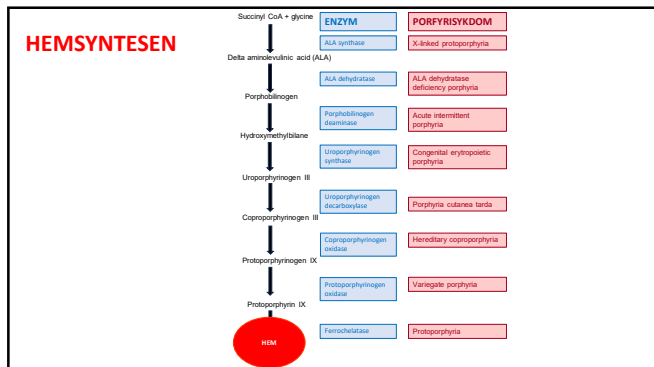
16



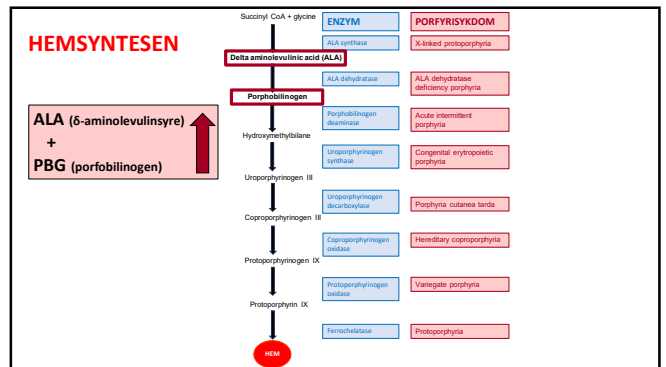
17



18



19



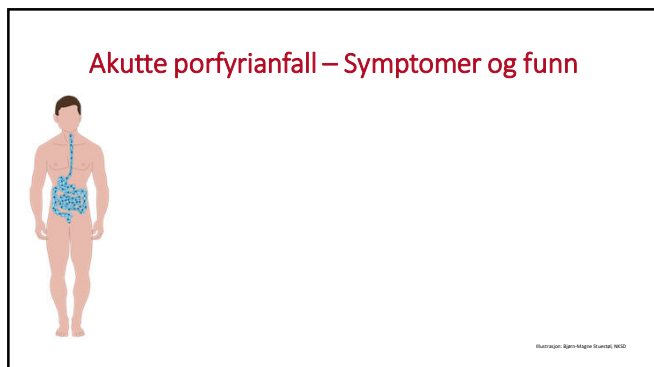
20

- ### Definisjoner
- Aktiv akutt porfyrisykdom
 - Har pågående symptomer
 - Har hatt symptomer
 - Genetisk disponert for akutt porfyrisykdom
 - Bekreftet ved gentest
 - Ikke hatt symptomer

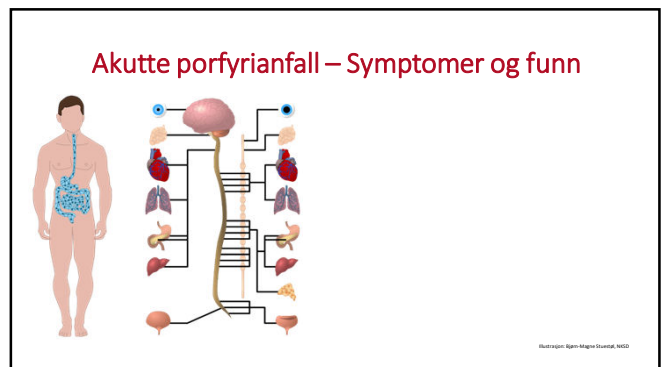
21

- ### Akutte porfyrisykdommer
- Overvekt av kvinner
 - Sjeldent debut før puberteten
 - Første porfyrianfall 20-40 års alderen
 - Forsinket diagnose
 - «Uspesifikke» symptomer
 - Stor variasjon av symptomer

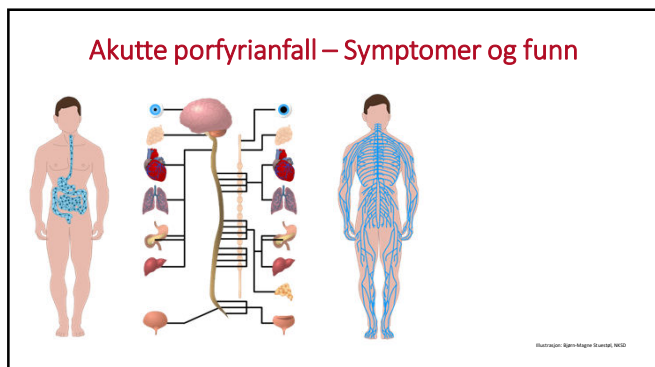
22



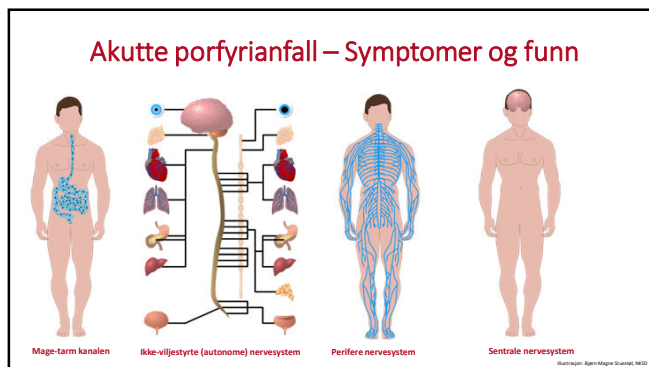
23



24



25



26

Akutt porfyrianfall

- Akutte magesmerter
- Varighet fra dager til uker eller mer
- Mørk rødbrunfarget urin
 - Urinen kan også ha normal farge
- Økte nivå av sykdomsmarkører (hemforstadier) i urinen

Illustrasjon: Espen Mjølhus Sundt, MDD

27

Akutt porfyrianfall - Smerter

- Mage ~ 90%
 - Rygg/bekken/hofte/bein (lår)
- Svake - Diffuse → Sterke - Intense
- Episodevis
- Krever ofte sterke smertestillende legemidler

Illustrasjon: Espen Mjølhus Sundt, MDD

28

Ledsagende symptomer

- Kvalme
- Oppkast
- Treg mage/Diare'
- Generell muskelsvakhet
- Muskelsmerter
- Utmattelse

Illustrasjon: Espen Mjølhus Sundt, MDD

29

Andre - symptomer og funn


- Blodkar/Hjerte
 - Høyt blodtrykk
 - Økt puls/hjertebank
- Forstyrrelser i væske-/saltbalansen
 - Lavt natrium ↓
 - Lavt magnesium ↓
- Andre

Illustrasjon: Espen Mjølhus Sundt, MDD

30

Nevrologiske - symptomer og funn

LAMMELSER I MUSKULATUR




Illustrasjon: Kåre Magne Skarseth, MDD

31

Nevrologiske - symptomer og funn

LAMMELSER I MUSKULATUR

ENDRET HUDFØLELSE



Illustrasjon: Kåre Magne Skarseth, MDD

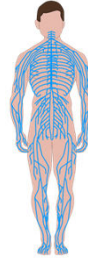
32

Nevrologiske - symptomer og funn

LAMMELSER I MUSKULATUR

ENDRET HUDFØLELSE

SMERTER



Illustrasjon: Kåre Magne Skarseth, MDD

33

Nevrologiske og psykiske - symptomer og funn


URO

ENGSTELSE

ANGST

SØVNVANSKER

NEDSTEMTHET



Illustrasjon: Kåre Magne Skarseth, MDD

34

Nevrologiske og psykiske - symptomer og funn

URO

ENGSTELSE

ANGST

SØVNVANSKER

NEDSTEMTHET


HODEPINE

SYNSFORSTYRRELSER

FORVIRRING

TRETTETHET

ENDRET BEVISSTHET



Illustrasjon: Kåre Magne Skarseth, MDD

35

Normale funn ved undersøkelse og utredning

- Klinisk undersøkelse
- «Vanlige» blodprøver
- Røntgenundersøkelser
 - Ultralyd
 - CT/MR
 - Andre



www.illustration.com

36

Normale funn ved undersøkelse og utredning

- Klinisk undersøkelse
- Blodprøve
- Røntgenundersøkelser
 - Ultralyd
 - CT/MR av magen
 - Andre

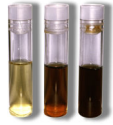
Diagnosen kan ikke stilles utifra:

1. Klinisk undersøkelse (Symptomer og funn)
2. «Vanlige» undersøkelser

37

Utredning


- Må først huske på porfyridiagnosen ☺
- God sykehistorie inkludert slektshistorie
- Urinen mørk/rødbrun eller normal farge
- Urinprøve bør tas i forbindelse med symptomer



38

Utredning

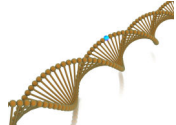
- **Full utredning** for å stille riktig porfyridiagnose
 - Urin
 - Blod
 - Avføring
- Alle prøvene må **lysbeskyttes** med aluminiumsfolie
- **Karakteristiske mønstre** av sykdomsmarkører (hemforstadier)



39

Genetikk

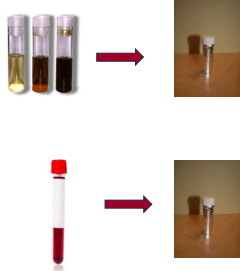
- Ved bekreftet porfyridiagnose
 - Gentesting
- Viktig å få kartlagt familiemedlemmer
 - NAPOS tilbyr testing til familiemedlemmer
 - Genetisk veiledning i forkant er lovpålagt
- Mange som er genetisk disponert utvikler ikke aktiv sykdom
 - Viktig å følge anbefalte forholdsregler



40

Sykdomsaktivitet

- Ved AIP, PV og HCP:
 - Ved mistanke om **akutt porfyrianfall**
 - Send inn **urinprøve** (lysbeskyttet)
 - Måler sykdomsmarkører i urin
- Bare ved HCP og PV:
 - Ved **hudsymptomer**
 - Send inn **blodprøve** (lysbeskyttet)
 - Måler sykdomsmarkører i blod



41

Sykdomsforløp - Prognose

- Ulike og individuelle sykdomsforløp
- Genetisk disponert
 - Får aldri symptomer
 - Får symptomer – blir aktiv
- Aktiv sykdom
 - 1-2 anfall
 - Gjentatte anfall
- Sykdomsforløpet kan endre seg underveis i livet

42