

Hva er AIP og hvilke symptomer gir sykdommen?

Irene L. Duinker
Kunnskapskoordinator



Akutt intermitterende porfyri (AIP)



Metabolsk sykdom

- Man kan arve *anlegg for å få utløst* sykdommen (ikke sykdommen)
- Sjelden sykdommen blir utløst i barneår
- Mer vanlig at kvinner får utløst sykdommen enn menn
- Man får ikke selve sykdommen før «noe» skaper høy aktivitet i hemsyntesen i leveren
 - leveren produserer *store mengder* porfyrinforstadier (ALA og PBG)

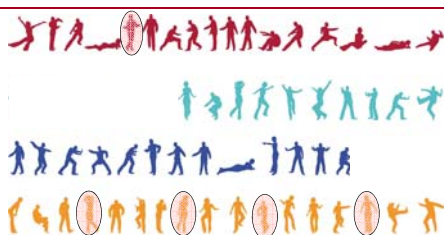


Hvor mange av de som er genetisk disponert får utløst sykdommen?



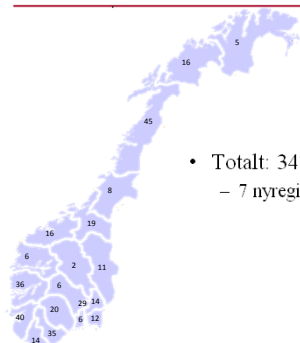
Nyere studier viser at kun 1 av 100 som er genetisk disponert får utløst sykdommen i form av akutte anfall (screening av deler av befolkningen for gener som kan gi akutt porfyri sykdom både i USA og Europa).

Hvor mange får utløst sykdommen?



I noen familier er forekomsten større, og man tror nå at det kan skyldes andre arvelige faktorer som finnes i disse familiene (tidligere studier har kun sett på familier der man har observert akutte anfall).

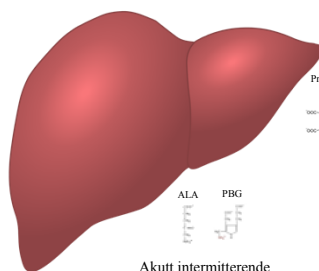
Antall som har en genfeil for AIP - 2017



- Totalt: 347 personer
- 7 nyregistrerte ved NAPOS



Hvorfor får man et akutt anfall?

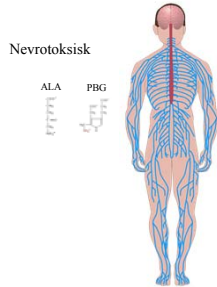


Akutt intermitterende
porfyri (AIP)

Protoporphyrinogen
Porphyria
variegata (PV)



Hvor «skader» de ulike porfyrintorstadiene?



Hvordan kan man vite om man har fått aktivert sykdommen?

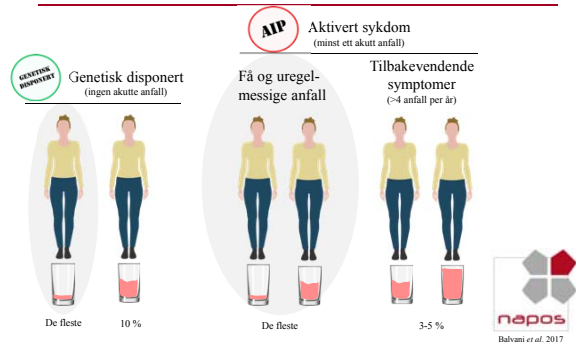
1. Ingen akutte anfall = sykdom ikke utløst GENETISK DISPONERT
2. Et akutt anfall = sykdommen er utløst AIP
 - Symptomer + økt utskillelse
3. Mange er usikre på om de har hatt et akutte anfall USIKKER
 - Mål mengden av porfyrintorstadier neste gang du tror du har fått et akutt anfall (urinprøve)



Hvor er du?

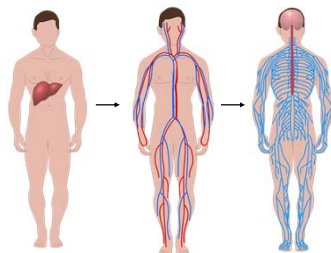


Inndeling etter sykdomsaktivitet og utskillelse



Symptomer under anfall

Forklaringsmodell



Utøsende faktorer
Økt hemsyntese
Økt mengde ALA

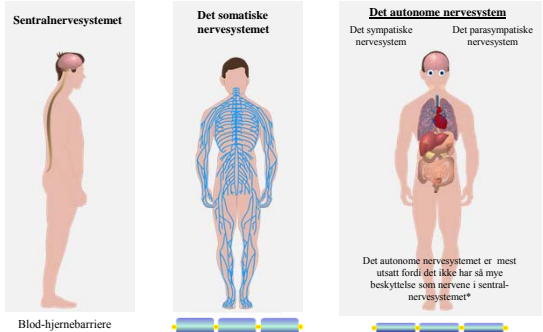
Overskudd av
ALA i blodet

Den ledende hypotesen
er at økt mengde ALA er
nevrotoksisk.



Referanse: Puy et al. 2010

Menneskets nervesystem

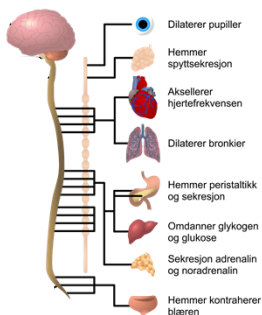


De sympatiske nervesystem

Aktiveres
øyeblikkelig og
ubevisst ved fare

<https://www.youtube.com/watch?v=9azwhf3iyVo>

Aktiveres også i
stressende situasjoner
og når man blir sint



Starten på et akutt anfall

Startfase

Mindre adferdsendringer

- Uro, engstelse, søvnløshet

Lignende symptomer
kommer ved fight and
flight.....

Magesmertefase

- Økt hjerterefrekvens, økt svette og økt blodtrykk
- Kvalme, oppkast og forstoppelse
- Tarmbevegelsene blir mindre
- Smarter i mageregion
• men også i rygg og lår

**Utvikler seg i løpet av
mange timer, ofte dager**

Lignende symptomer
kommer ved stress,
sinne og engstelse ...

Referanse: Puy et al. 2010

Hva skiller et akutt anfall fra en stressrespons?

- Noen som vil prøve seg blant deltagerne?
- **Økende grad av magesmerter**
 - Kontinuerlige smerter som øker over tid og ikke gir seg
 - I hele mageregionen
 - Man trenger ofte sterke smertestillende
 - Smertene kan spre seg til rygg og lår
- Andre symptomer kommer til



Porphyria South Africa online: <http://www.porphyria.org.za/epilepsy/epilepsy.html>

Flere symptomer under anfall

Kan oppstå

- Dehydrert og elektrolyttforstyrrelser
 - kan gi epilepsilignende anfall og død
- Utskillelse av mørk urin

Sjeldent, som oftest sent i et anfall

- Nevropati (muskelsmerter og muskelsvakhet i armer og bein)
- Lammelser i armer og bein
- Respirasjonssvikt
- Mental forstyrrelse som angst, depresjon, desorientert, hallusinasjon, paranoia og forvirret.

Etter at magesmertefasen er over

Føler seg sliten, utmattet

Varighet av anfall

- vanligvis ikke mer enn 1-2 uker.

Referanse: Puy et al. 2010

Restitusjon etter anfall

- Kroppen har en fantastisk evne til å reparere seg selv
 - Hvor lang tid det tar vil avhenge av lengden på anfallet og om man har hatt lammelser
 - Korte anfall (dager, uker) – noen med erfaring?
 - Lange anfall (uker, måneder) – noe lenger tid



Hvor mange anfall er det vanlig å få ?

- De fleste som får et akutte anfall får kun noen få anfall og blir så friske for resten av livet.
- Mindre enn 10 % får hyppige anfall.

Hyppig - her blir det brukt som 4 eller flere anfall per år



Referanse: Porphyrias. Puy et al. Lancet 2010; 375: 924-37.

Historie – til summing

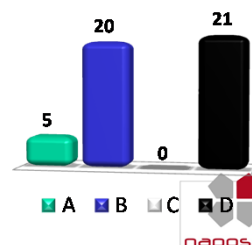
En person med kjent AIP blir lagt inn på sykehus med akutte magesmerter som har vart i 3 dager. Som behandling får hun glucose og morfin og magesmertene går over etter 3 dager. Hun skrives ut.

Har hun hatt et akutt porfyrianfall?



Har hun hatt et akutt porfyrianfall?

- A) Ja, helt sikkert
- B) Mest trolig
- C) Nei
- D) Det kan vi ikke vite



Usikker på om det var et anfall



Hva er hensiktsmessig, hva gir bedre helse?



Langtidskomplikasjoner?



Langtidskomplikasjoner

- Er det farlig å gå rundt med forhøyede verdier av ALA og PBG?
 - Lite kunnskap om dette, men noe vet vi har en økt forekomst i denne pasientgruppen:
 - Leverkreft
 - Nyreskade / svikt
 - Høyt blodtrykk
 - Muskelsmerter
 - Andre diffuse/uspesifikke symptomer? (FYLL INN ARK)
 - Magesmerter (som normalbefolkningen; rundt 20%)
 - Tretthet/utmattelse (som normalbefolkningen, + vanlig i etterkant av alvorlig sykdom, for eksempel kreft)
- Register og forskningsprosjekt for å få svar



Ta med hjem budskap

- Forskjell på
 - å være genetisk disponert
 - å ha sykdommen AIP
- En endring med økning av ALA/PBG kan utløse et akutt anfall
- Et anfall utvikler seg gradvis over timer, dager
- Hovedsymptomet er magesmerter som krever sterke sentraltvirkende smertestillende
- Man skiller på symptomer under et anfall og langtidskomplikasjoner

GENETISK
DISPONERT

AIP

