

Hva er EPP og HEP?

Erythropoietisk protoporfyri (EPP)
Hepatoerythropoietisk porfyri (HEP)

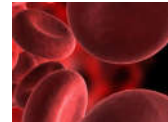
En kort innføring eller oppfriskning

Irene L. Duinker – Kunnskapskoordinator
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)



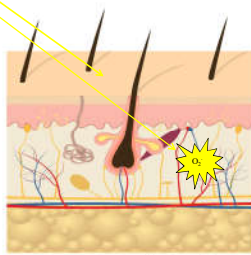
Hva er sykdommen EPP?

- Sjelden (kun 48 registrerte til feller i Norge)
- Usynlig (mesteparten av tiden)
- Arvelig (krongete arvegang)
- Enzymdefekt i røde blodceller
 - hemsyntesen
- Det hoper seg opp et stoff i kroppen
 - protoporfyrin
- Protoporfyrin reagerer med sollys



Solen + protoporfyrin gir vevsskade og sterke smerter i huden

Protoporfyrin
↓
Aktivt
oksygenradikal: O₂⁻
↓
Skader blodkar
↓
Skade nerver



Bilde: www.colourbox.com

→ Kontinuerlig smerte → Smerten varer til skaden er reparert (opp til 1-3 dager)

Hvordan beskriver en med EPP smertene?

"Som å brenne seg på stearinlys eller bål"

"Få kokende vann eller olje helt på huden"

"Som om blodet koker, blir brent fra innsiden"



Sollys kan gi både synlig og usynlig skade i huden



Den syvende sans

- Forvarsel – prikking i huden
- Går somregel greit om de da umiddelbart fjerner seg fra sollys og sterkt dagslys



Påvirker hverdagen

- og deg som person

- Beskytte seg hjemme
 - Inne og ute
- Begrenset bevegelsesfrihet
 - Besøke venner
 - Barnehage /skole /arbeid
 - Fritidsaktiviteter
 - Handle
 - Ferie
- Psykisk belastende å ikke kunne bevege seg fritt
- Påvirker hele familien



Komplikasjoner ved EPP

- Protoporfyrin kan krystallisere seg i lever
 - Dette kan føre til gallestein, leverskade og leversvikt



- Mange har D-vitaminmangel pga. lav soleksposering
 - Kan gi lav bentetthet og benskjørhet



Bilder: www.colourbox.com

Hvor mye sol tåler en med EPP?

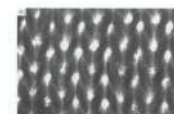
- Smertene oppstår en stund etter at man har vært eksponert for sollys
 - Starter først etter minutter til timer
- Hvor lenge tåler en med EPP å være i solen?
 - Varierer fra person til person
 - Varierer fra minutt til timer - per dag
 - Varierer med intensiteten i solen (når på året og når på dagen)
 - Ofte kortere tid dersom man har eksponert seg mye dagen før



Skadelige stråler



- Fra solen og blå horisont (ikke innelys)
 - fra refleksjoner (feks. snø og vann)
- Går gjennom vindu
- Går delvis gjennom hvite klær og lyse tynne klær
- Går gjennom vanlig solkrem
- Går delvis gjennom barnesolkremer med fysisk filter



Overeksponering vs undereksposering

- For mye sol: smerter
- For lite sol: Hud som tåler mindre sol..
 - Heller ikke ideelt.....

Viktig å teste sine egne grenser!



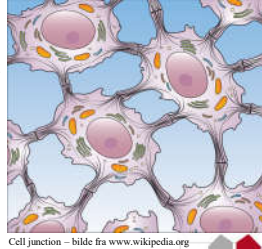
Sykdommen hepatoerythropoietisk protoporfyri (HEP)

- Sjelden
- Arvelig
- Enzymdefekt: lever og røde blodceller
 - hemsyntesen
- Det hoper seg opp stoffer i kroppen (uroporfyrin)
- Disse porfyrinene reagerer med sollys
 - lager frie oksygenradikaler (O₂')



Hudskade hos personer med HEP

- HEP gir en usynlig vevsskade over tid
- Celler i huden er vanligvis festet godt sammen
 - «Forankret i hverandre»
- Teori ved PCT / HEP
 - Uroporfyrin er et lite stoff som finnes mellom cellene
 - Ved sollys på huden
 - Forankringspunktene skades gradvis av frie radikaler og cellene løsner fra hverandre (uker/mnd)
 - Huden blir «løs» og «skjør»



Lett for å få skade i huden

- Måter å skade seg på:
 - Dra i huden
 - Dulte borti ting
 - Slå seg
 - Ha hendene i lomma
 - Kle på seg (genser, jakke, votter)
 - Ta av plaster
- Sår oppstår lett, de gror seint, og kan gi stygge arr.
- Det kan dannes store vannfylte blemmer



Ingen «syvende sans»

- Eksponert for vanlig sollys → svært skjør hud +++
- Totalt beskyttet for sollys → normal hud
- Utsatt for «litt» sollys → ?
 - Langtidskomplikasjoner i huden?



Felles for diagnosene

- Behov for lysbeskyttelse
- Begrenset bevegelsesfrihet
 - Psykisk belastende
 - Kan påvirke livskvaliteten
- Påvirker hele familien

