



Hva er PV og HCP og hvilke symptomer gir sykdommene?

Marte Høvik Hammersland
Genetisk veileder ved NAPOS


Kåre-Steinar Tveit,
Seksjonsoverlege ved Hudavdelingen
Haukeland sykehus



Hvor mange er registrert med en akutt porfyri sykdom i Norge?

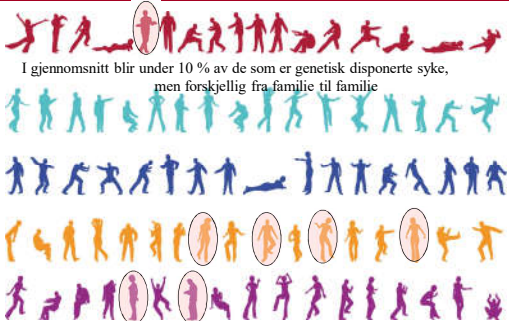


- Akutt intermitterende porfyri (AIP): 341
- Porphyria variegata (PV): 46
- Hereditær koproporfyri (HCP): 14



Hvor mange får utløst sykdommen?



I gjennomsnitt blir under 10 % av de som er genetisk disponerte syke, men forskjellig fra familie til familie



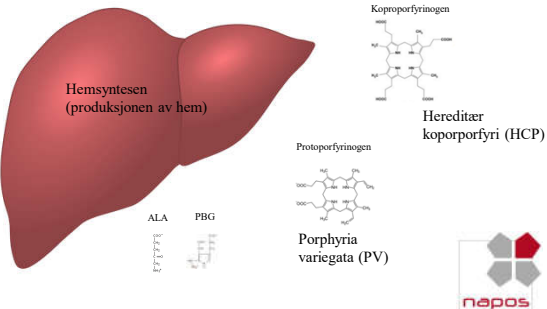
Porphyria variegata (PV) Hereditær koproporfyri (HCP)

Metabolske sykdommer

- Man arver et *anlegg for å få utløst* sykdommen (ikke sykdommen)
- Veldig sjelden utløst i barneår
- Kvinner får utløst sykdommen litt oftere enn menn
- Man får ikke selve sykdommen for «noe» skaper høy aktivitet i hemsyntesen i leveren
 - leveren skiller ut *store mengder* porfyriener/ porfyriinforstadier

Hva skjer dersom man får symptomer som skyldes PV eller HCP?



Hemsyntesen (produksjonen av hem)


Koproporfyriinogen

Hereditær koproporfyri (HCP)

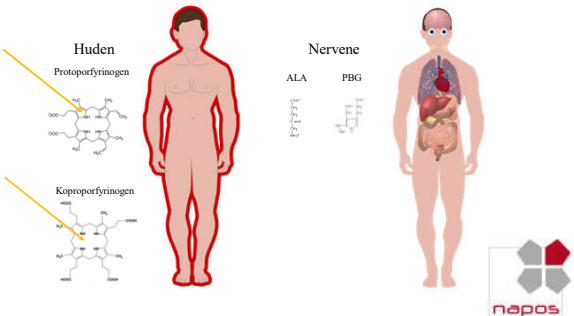
Protoporfyriinogen

Porphyria variegata (PV)

ALA PBG




Hvor «skader» de ulike porfyriinforstadiene/porfyriinene?

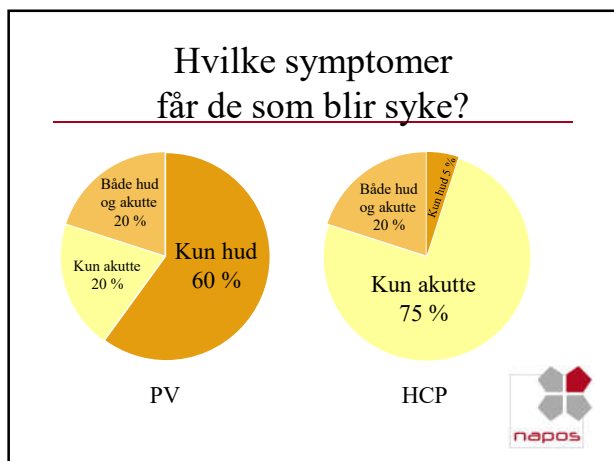
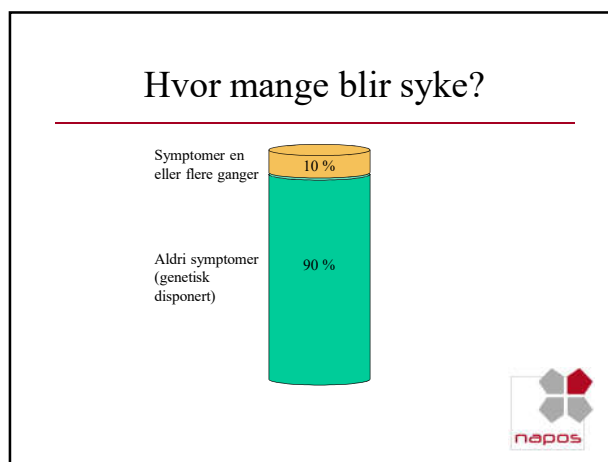
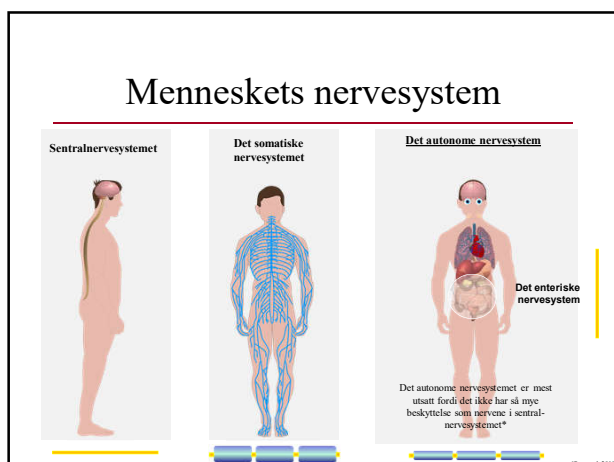


Huden
Protoporfyriinogen

Nervene
ALA PBG

Koproporfyriinogen





Et akutt anfall kommer gradvis

Referanse: Puy et al. 2010

Startfase

- Mindre adferdsendringer
 - Uro, engstelse, søvnløshet

Magesmertefase

- Økende smerter i mageregion
- Tarmbevegelsene blir mindre
- Kvalme, oppkast og forstoppelse
- Økt hjerterefreksens og blodtrykk
- Økt svetteproduksjon
- Smerte i rygg og lår
- Lammelser

Utvikler seg i løpet av mange timer, ofte dager

Den lille imitator

- Hva er porfyrissyptomer og hva er det ikke?
 - Andre sykdommer kan gi lignende symptomer
 - Vanskelig å skille på symptomnivå
 - Viktig å avklare med urinprøve

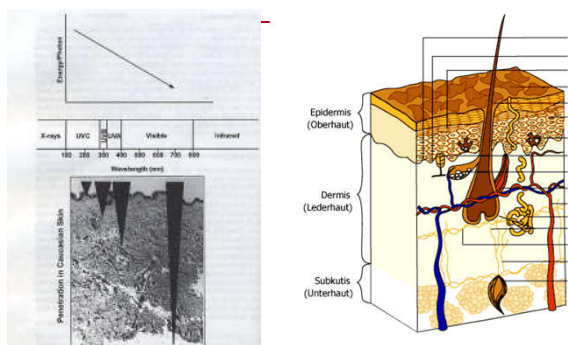
Hvorfor skader porfyrinene i huden?

Huden

Protoporphyrinogen

Koproporphyrinogen

UV – stråler og synlig lys. Effekt på hud

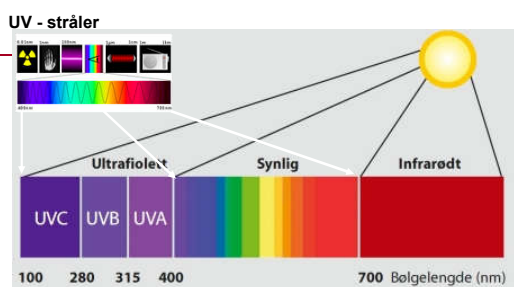


Sammenheng lyseksponering og hudskade

- **Utfordring for mange Porphyri pasienter som får hudforandringer er:**
 - Ser ikke alltid sammenhengen mellom lys – solekspnering og det som skjer i huden.
 - Påvirker evnen – motivasjonen til å forebygge skade fra solen – vet ikke om det.



UV spekteret, synlig lys og infrarødt



Hvorfor virker ikke vanlig solkrem?



Hva gir mistanke om Hudporphyri- PV eller HCP?



- Utslett på Solekspneret hud
- Fingre, håndrygger, underarmer, hals, ansikt
- Bullae
- Vulnerabel hud
- Sommer og høst



Hudforandringer - klinikk

- Økt hudfragilitet – huden tåler mindre



Mer uvanlige hudforandringer ved PV og HCP:


- **Tilheler med**
 - tynne arr, og
 - milier (innelukkede kjertler i huden),
 - pigmentvariasjon i hud (hyper- / hypopigmentering)
- **Ansikt/hodebunn:**
 - arrdannende hårtap (alopeci),
 - skjemmende hårvekst (hypertricrose)
- Innslag av hard hud der det har vært vedvarende skade (Sclerodermoide liknende) forandringer





Lokalbehandling ved hudporfyrier

- **Det finnes ingen særegen beh. av hudforandringer ved porfyritilstander, dvs. at vanlige dermatologiske prinsipper gjelder.**



Sårbehandlingsprinsipper

- **Tørt behandles tørt**
 - Dekke til med egnet materiale
 - Plaster
 - Plater med eller uten limekanter
 - Fiksere med bind
- **Vått behandles ofte vått, men ikke nødvendigvis.**
 - Sårsalve – Brulidine - Fucidine
 - Jelonet – Mepitel
 - Dekkes med
 - Tørre kompresser
 - Fikses med skånsomt plaster
 - Sårplater
 - Kan fikses med et bind.
- **Skorpe beskyttes**
 - Mekanisk - Plater



Vask og plastring av sår

- **Sårrensing**
 - Kan bruke
 - Sterilt saltvann
 - Pyrisept
 - Klorhexidine – men ikke i el. på ører
- **Plaster**
 - Prøve dere frem
 - Ikke feste for hardt



Stikke hull på blemmen?



Visst såret ikke vil gro.

- Hva må vi tenke på da
 - Feil teknikk
 - Feil diagnose
- Kompliserende sykdommer
- Røykingens betydning
- Hvordan godt regulert er din porfyrisykdom
- Ved tilbakefall – legekontakt og sjekk porfyrinverdier (kanskje viktigste i forebygging)



Samtidig annen hudsykdom



Spørsmål?

