

## Hva er PV og hvilke symptomer gir sykdommen?

Marte Høvik Hammerland, genetisk veileder  
NAPOS

Kåre-Steinar Tveit,  
Seksjonsoverlege ved Hudavdelingen  
Haukeland sykehus



## Porphyria variegata (PV)



### Metabolsk sykdom

- 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 før «noe» skaper høy aktivitet i hemsyntesen i leveren
  - leveren skiller ut *store mengder* porfyriner/ porfyrinforstadier

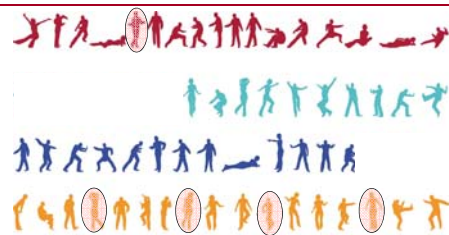


## Hvor mange av de som er genetisk disponert får utløst sykdommen?



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 porfyrisykdom 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).

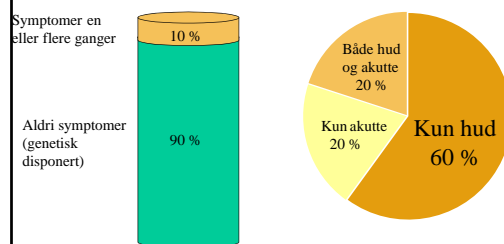
## Hvor mange har fått påvist at de har en genfeil som kan gi AIP eller PV i Norge per 2017?



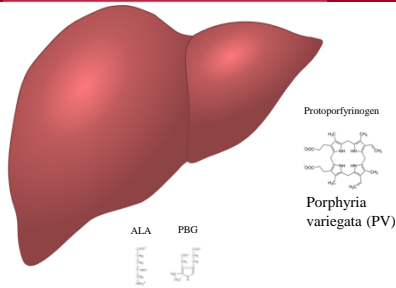
- Akutt intermitterende porfyri (AIP): 340
- Porphyria variegata (PV): 36



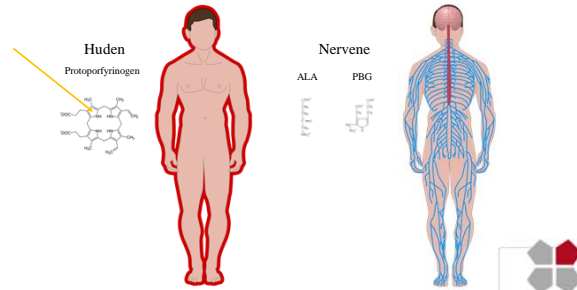
## Hvilke symptomer gir PV?



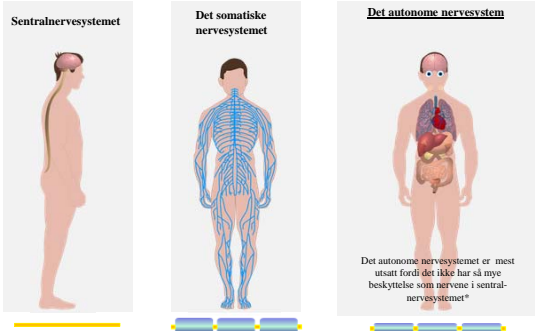
## Hva skjer dersom man får symptomer som skyldes PV?



## Hvor «skader» de ulike porfyrintorstadiene/porfyriinene?



## Menneskets nervesystem



\*Poy et al. 2010

## 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 og sinne....

Referanse: Poy et al. 2010

## Historie – til summing

En person med kjent PV 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?

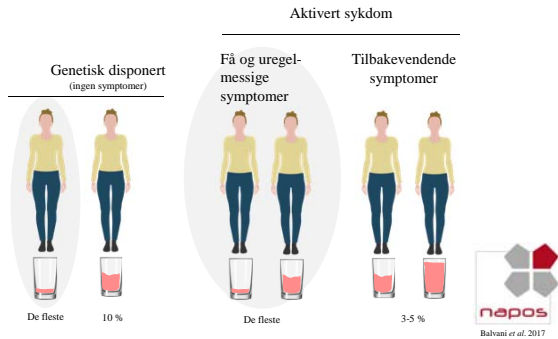


## Den lille imitator

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



## Inndeling etter sykdomsaktivitet og utskillelse

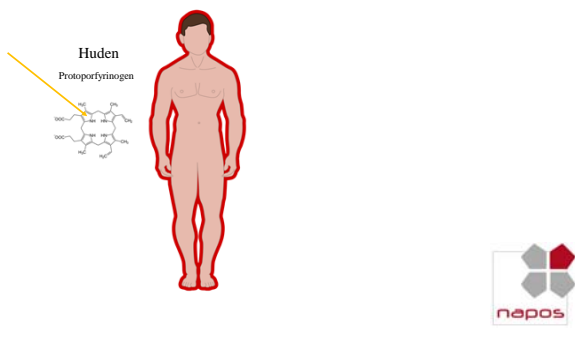


## Langtidskomplikasjoner

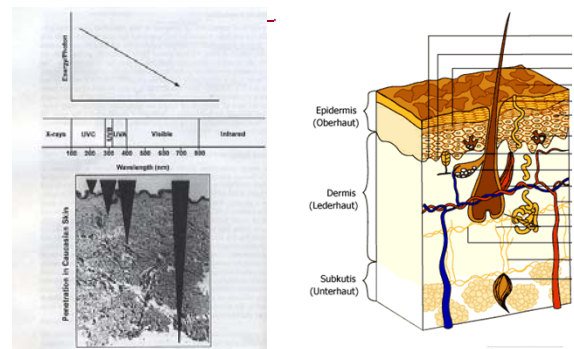
- Er det farlig å gå rundt med forhøyede verdier av porfyriner og porfyriforstadier?
  - Lite kunnskap om dette, men noe vet vi har en økt forekomst i denne pasientgruppen:
    - Leverskade
    - Nyreskade / svikt
    - Høyt blodtrykk
    - Muskelsmerter
    - Andre diffuse/uspesifikke symptomer? (FYLL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



## Hvorfor skader porfyrinene i huden?



## UV – stråler og synlig lys. Effekt på hud

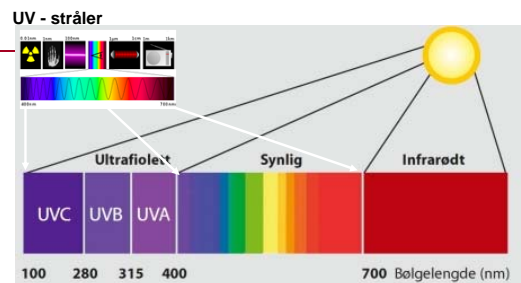


## Sammenheng lyseksponering og hudskade

- **Utfordring for mange Porpyri pasienter som får hudforandringer er:**
  - Ser ikke alltid sammenhengen mellom lys – soleksposering 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?

- Utslett på Soleksponert hud
  - Fingre, håndrygger, underarmer, hals, ansikt
- Bullae
- Vulnerabel hud – huden tåler mindre
- Sommer og høst



## Mer uvanlige hudforandringer ved PV:

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



## Sårbehandling ved Porfyri



## Lokalbehandling ved PCT

- **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
  - Fikserer med bind
- **Vått behandles ofte vått, men ikke nødvendigvis.**
  - Sårsalve – Brulidine - Fucidine
  - Jelonet – Mepitel
  - Dekkes med
    - Tørre kompresser
    - Fikseres med skånsomt plaster
    - Sårplater
  - Kan fikseres 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



## 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)

