



# Porphyria cutanea tarda

Informasjon for pasienter, pårørende og helsepersonell



# innhold

●	Forord	4
	Hva er porfyri?	5
●	Hva er porphyria cutanea tarda (PCT)?	5
	Hva kan utløse PCT?	5
●	Hvordan diagnostiseres PCT?	6
	Hvordan behandles PCT?	6
	Hvordan kan man selv bidra til å redusere hudproblemene?	7
	Hvordan arves PCT?	8
	Hva er genetisk veiledning?	8
	Er PCT en farlig sykdom?	9
	Er det legemidler som ikke bør benyttes ved PCT?	9
	Mer informasjon om biokjemiske forhold ved porfyri sykdommer	10
	Kan PCT forveksles med andre tilstander?	13
	Porfyri ID-kort	14
	Nasjonalt porfyriregister	14
	Pasientorganisasjoner	14
	Informasjon til leger	15



# forord

Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS) ble opprettet av Sosial- og helsedepartementet i 1999 og er tilknyttet Laboratorium for klinisk biokjemi ved Haukeland Universitetssjukehus, Helse Bergen HF. NAPOS arbeider for bedret diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med porfyri. En nasjonal referansegruppe bestående av fagpersoner fra ulike deler av landet og representanter fra pasientorganisasjonene er tilknyttet NAPOS.

## **Prioriterte oppgaver for NAPOS er:**

- Klinisk, biokjemisk og genetisk diagnostikk
- Rådgiving og faglig støtte til helsepersonell og pasienter
- Veiledning til friske personer som tilhører familier med porfyri sykdom
- Legemiddeldatabase for akutte porfyrier
- Nasjonalt porfyriregister
- Drive og stimulere til grunnforskning og epidemiologisk forskning på porfyri sykdommer
- Organisere et nettverk av helsepersonell i og utenfor sykehus som er interessert i porfyri
- Kvalitetssikre metoder som brukes til diagnostikk og oppfølging av porfyri pasienter blant annet ved hjelp av ekstern kvalitetskontroll
- Samarbeid med pasientforeningene Norsk porfyri forening (NPF) og Porfyri foreningen i Nordland (PIN)

Som et ledd i dette arbeidet er det laget brosjyrer om porfyri sykdommene. Denne brosjyren omhandler porphyria cutanea tarda og er i hovedsak skrevet av overlege dr.med. Atle Brun på vegne av NAPOS. Brosjyren er inspirert av en lignende pasientinformasjon fra Sverige skrevet av dosent Stig Thunell og utgitt av Riksföreningen mot Porfyri sjukdomar (RMP).

I brosjyren finnes svar på noen aktuelle spørsmål samt en del generelle råd. Vi håper du har nytte av lesingen og tar gjerne imot tilbakemelding om du synes innholdet gir svar på de spørsmålene du har, eller om det er noe som burde vært bedre belyst. Mer informasjon om porfyri finner du på NAPOS hjemmeside [www.napos.no](http://www.napos.no). Spørsmål kan rettes til e-post [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no) eller på telefon 55 97 31 70.

## HVA ER PORFYRI?

Porfyri er en fellesbetegnelse for en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis er arvelige. Plagene ved de fleste av disse sykdommene skyldes økt mengde porfyriener i kroppen.

Ved porfyri sykdommer finnes to hovedtyper av symptomer:

**Unormal lysømfintlighet** (blemmer/sår eller unormalt lett "solforbrenning" av huden).

**Akutte symptomer** som kommer i anfall (magesmerter, neurologiske/ psykiske symptomer).

Porfyri sykdommene kan gi ett av disse hovedsymptomene eller en kombinasjon av dem. Akutte symptomer forekommer ikke ved porphyria cutanea tarda (PCT), som denne brosjyren omhandler.

## HVA ER PORPHYRIA CUTANEA TARDA (PCT)?

Porphyria cutanea tarda (PCT) er en sjelden hudsykdom som skyldes at det finnes unormalt mye porfyriener i huden. Kombinert med solstråling fører opphopningen av disse porfyriener til dannelse av blemmer og andre hudplager. De unormalt store porfyrimengdene dannes på grunn av en omsetningsfeil i leveren. En del mennesker er arvelig disponert for utvikling av sykdommen (arvelig/familær PCT), mens andre ikke er arvelig disponert (sporadisk PCT). Ved både arvelig og sporadisk PCT utløses sykdommen av en rekke faktorer som er beskrevet nærmere nedenunder.

### Hva kjennetegner PCT?

Sykdommen gir seg først og fremst til kjenne ved blemmer i huden og en ømfintlig hud som gir sårdannelse. Sår oppstår ved at det øverste hudlaget løsner av. Selv små gnidninger kan skade huden. Det tar ofte lang tid før de sårene som oppstår blir leget, og sårene kan etterlate arr. Disse hudforandringene oppstår på hud som utsettes for sollys, som for eksempel hender, underarmer, hals, nakke og ansikt. Spesielt utsatt er håndbaken og oversiden av fingrene. I ansiktet og på halsen kan huden få økt pigmentering, og i ansiktet kan det dessuten oppstå unormal hårvekst. Reaksjonen på solbestråling kommer ikke umiddelbart, og mange som får PCT har ikke selv registrert sammenhengen mellom hudproblemene og solesponering.

### I hvilken alder oppstår PCT?

Vanligvis oppstår symptomene etter puberteten. Ved den arvelige formen for PCT kan hudsymptomene melde seg allerede i 20 års alderen eller tidligere, mens de som får sporadisk PCT, det vil si PCT uten arvelig disposisjon, vanligvis får hudplager i 40-50 års alderen eller enda senere i livet.

### Hva skyldes lysømfintligheten ved PCT?

Hudsymptomene skyldes at det finnes økt mengde porfyriener i huden. Hvis huden utsettes for sollys, eller annet kraftig lys, vil porfyrienerne starte en kjedereaksjon som resulterer i en skade av huden slik at sår- og blemmedannelsen oppstår.

### Hvorfor blir urinen noen ganger rød eller rødbrun på farge?

Når leveren produserer overskudd av porfyriener, forsøker kroppen å skille ut dette overskuddet gjennom urinen. Porfyrienerne er i likhet med blod rødfarget. Fargen på urinen kommer tydeligst frem når urinen er konsentrert, for eksempel om morgenen.

## HVA KAN UTLØSE PCT?

### Jern

Jern spiller en nøkkelrolle i sykdomsutviklingen. Den unormale produksjonen av porfyriener som finnes hos personer med PCT, kan kun oppstå dersom det er rikelig tilgang på jern i leveren. Hudforandringer oppstår aldri hos en person med jernmangel.

### Hemokromatose

Mange med PCT er også disponert for sykdommen hemokromatose. Hemokromatose er en hyppig forekommende arvelig sykdom, som skyldes en genfeil (mutasjon) i arveanlegget for et protein som regulerer mengden av jern i kroppen. Feilen fører til et jernoverskudd i lever og andre organer. En regner med at det hos ca 15-20 000 personer i den norske befolkning kan oppstå et skadelig høyt jernoverskudd i løpet av livet. Av de som er disponert for hemokromatose utvikler imidlertid bare et fåtall PCT.



### **Leversykdom, alkohol og østrogener**

Ved PCT skjer overproduksjonen av porfyriner i leveren. Hvis leveren er belastet med sykdom på annen måte, kan dette påvirke porfyrinomsetningen slik at PCT-sykdommen aktiveres. Kronisk virusinfeksjon i leveren (hepatitt type C) eller overforbruk av alkohol over tid, slik at leveren påvirkes, har vist seg å være utløsende årsaker hos mange pasienter med PCT. Også bruk av det kvinnelige kjønnshormonet østrogen kan hos enkelte være den faktoren som får sykdommen til å bryte ut. Ofte er det summen av flere faktorer som til sammen utløser sykdommen.

### **Arvelig disponerte personer**

Selv om en person er arvelig disponert for PCT, behøver ikke sykdommen å bryte ut i det hele tatt. Sykdomsutvikling avhenger av i hvilken utstrekning vedkommende er utsatt for andre utløsende faktorer.

### **Nyresvikt og dialyse**

Enkelte pasienter med nyresvikt, som behandles med dialyse, utvikler PCT. Dette skyldes at dialyseprosessen ikke klarer å fjerne porfyriner fra blodet like godt som nyrene, og det fører til at mengden av porfyrinene øker i kroppen og huden.

### **Mye eller lite sol**

Utvikling av hudsymptomer er avhengig av i hvilken grad huden utsettes for sollys. Sollys påvirker derimot ikke nivået av porfyriner i kroppen.

## **HVORDAN DIAGNOSTISERES PCT?**

Selv om visse hudsymptomer kan gi sterk mistanke om at PCT foreligger, kan man ikke helt sikkert diagnostisere PCT kun ut fra hudsymptomer, da andre sykdommer kan gi lignende symptomer. Det er derfor nødvendig å analysere mengden av porfyriner i urin, blod og avføring ved et spesiallaboratorium. En samlet vurdering av resultatet fra disse analysene vil alltid kunne skille PCT fra andre sykdommer som gir liknende hudsymptomer. En DNA-undersøkelse vil vise om det er den arvelige eller sporadiske formen av PCT som foreligger.

## **HVORDAN BEHANDLES PCT?**

Behandlingen går ut på å redusere leverens jernlager ved hjelp av blodtappinger, eller å øke utskillelsen av porfyriner ved hjelp av et medikament som heter hydroxyklorokinsulfat (tablettbehandling). Man kan også kombinere de to behandlingsformene. Normalt vil det kreve mange måneders behandling før hudsymptomene avtar. I noen tilfeller må behandlingen gjentas etter noen år.

### **Behandling med blodtapping**

Gjennom en serie blodtappinger, hver på 450 ml, oppnår man at kroppens jernlager avtar. Ved PCT er jernmengden i kroppen vanligvis unormalt høy, og blodtappinger kan derfor foretas ukentlig eller hver annen uke, uten at det oppstår blodmangel. Effekten av behandlingen følges ved å måle blodets ferritin-nivå (=jernlageret i kroppen), hemoglobin og utskillelsen av porfyriner i urin. Målet for behandlingen er å komme ned til verdier for jernlageret som tilsvarer nedre del av normalområdet. Når ferritin-nivået er sunket til dette nivået vil den høye porfyrinutskillelsen i urinen opphøre og hudsymptomene vil gradvis forsvinne. Dette kan imidlertid ta lang tid, noen ganger opptil 2 år.

### **Behandling med tabletter**

Hydroxyklorokinsulfat (Plaquenil) er et legemiddel som vanligvis brukes mot malaria, men kan også benyttes ved visse hudlidelser med lysømfintlighet. Ved lave doser (200-400 mg 2 ganger pr. uke) har medikamentet effekt på PCT. Medikamentet virker slik at utskillelsen av porfyriner i urinen øker kraftig. Ved starten av behandlingen vil man kunne få en dobling av porfyrinutskillelsen, før utskillelsen etter hvert avtar. Også ved tablettbehandling kan det ta lang tid (opptil 2 år) før hudsymptomene forsvinner.

### **Behandling av sår og blemmer**

Sår renses med et vanlig sårvann, helst uten sprit, bruk for eksempel Klorheksidin med vann. Dersom man har blemmer på steder der de lett vil gå i stykker eller er i veien, kan man stikke hull på dem med en steril nål og forsiktig klemme ut væsken før man dekker til. Ved bruk av plaster, bruk et plaster som er skånsomt mot huden. Hvis det oppstår tegn på infeksjon, skal man i første omgang rense såret på vanlig måte med Brulidin eller lignende. Hvis dette ikke hjelper, kontakt lege for vurdering av såret og eventuell antibiotikabehandling.

## HVORDAN KAN MAN SELV BIDRA TIL Å REDUSERE HUDPROBLEMENE?

Det kan ta lang tid før behandlingen med blodtappinger eller hydroxyklorokinsulfattabletter gir effekt på hudproblemene. For å redusere dannelsen av nye blemmer og sår er det viktig å beskytte seg mest mulig mot sollyset så lenge sykdommen behandles og mengden av porfyriner i kroppen og urinen er tydelig øket. I behandlingsperioden bør man derfor unngå direkte soling og i det daglige redusere solbestrålingen på kroppen så mye som mulig, også hender og ansikt. Benytt tidlig morgen og kveld for uteaktivitet, da lysstyrken er mindre på denne tiden av døgnet. Bruk klær og andre hjelpemidler for å beskytte deg mot solen, for eksempel bomullshansker og bredbremmet solhatt eller solparasoll.

### **Bruk av solkremer**

Vanlige solkremer er laget for å beskytte mot den delen av lysspekteret som gir solbrenthet (UVB) og helst også den delen som fører til økt aldring av huden (UVA). Slike solkremer har imidlertid svært liten effekt ved PCT. Dette er fordi hudskaden ved PCT utløses av lys med en høyere bølgelengde (rundt 400 nm) enn det de vanligste solkremene beskytter mot. To typer solkremer kan imidlertid anbefales brukt under behandlingsperioden mens porfyrinmengden i urinen fortsatt er økt:

### **Solkremer som inneholder titandioksid, sinkoksid og/eller jernoksid**

Disse kremene er av typen fysiske blokkere og inneholder finfordelte pigmentkorn som legger seg utenpå huden og absorberer/reflekterer en del av lyset. Dette gir en viss reduksjon av det lyset som skader huden. Pigmentene i disse fysiske blokkerene absorberes ikke i huden og tas derfor ikke opp i kroppen. En ulempe er at beskyttelsen reduseres relativt raskt når man svetter eller bader, og i slike tilfeller kreves hyppigere påsmøring.

### **Selvbruningskremer som inneholder DHA (Dihydroksyacetone)**

Disse kremene gir en brunfarging av huden uten soling og har vist seg å være gunstige hos personer med PCT fordi brunfargen reduserer lyspåvirkningen i dypere hudlag. I selvbruningskremen finnes en ufarlig kjemisk forbindelse som heter dihydroksyacetone (DHA). Når kremen smøres på, trekkes DHA ned i huden og binder seg til hornsubstansen. Dette gjør at huden får en lett gyldenbrun farge. Etter noen dager avstøtes dette hudlaget, og derfor må påsmøringen stadig fornyes.

Selvbruningskrem kan med fordel smøres på om kvelden. Det anbefales å lese og følge bruksanvisningen for det enkelte selvbruningsprodukt før påføring.

Det er likevel viktig å huske på at solbeskyttelse ikke fjerner årsaken til hudproblemene, nemlig opphopingen av porfyriner.

### **Unngå sykdomsutløsende faktorer**

Det er ikke uvanlig at høyt alkoholforbruk kan være den faktoren som utløser PCT. Er man disponert for PCT bør man derfor være forsiktig med bruken av alkohol eller helst avstå helt. En annen PCT-utløsende faktor er behandling med kvinnelig kjønnshormon, østrogen, for eksempel i p-piller eller som erstatning for den reduksjonen som skjer ved overgangsalderen. Siden jern spiller en sentral rolle i utviklingen av PCT er det stor fare for at unødvendig inntak av jerntabletter eller annen form for jerntilskudd kan aktivere lidelsen på nytt.

### **Bør man bruke en spesiell diett ved PCT?**

Visse vitaminer og naturlig forekommende antioksidanter kan bidra til å redusere porfyrinets skadelige effekt på huden og kanskje også på leveren. Det anbefales derfor å la frukt og grønnsaker ha en stor plass i kostholdet. Man bør være svært forsiktig med bruken av alkohol eller helst avstå helt. Multivitamin-mineraltilskudd bør være uten jern. For øvrig trengs ingen spesiell diett ved PCT.



## HVORDAN ARVES PCT?

PCT er hos noen av arvelig/familiær type. En person som er arvelig disponert for PCT har arvet en genfeil (mutasjon) fra enten mor eller far. Et barn av en person med påvist genfeil vil ha 50% risiko for å arve genfeilen. Dette kalles et dominant arvemønster. Man arver ikke sykdommen PCT, men kun disposisjonen for å utvikle sykdommen. Både gutter og jenter kan arve disposisjonen for PCT.

Ved arvelig/familiær PCT har man arvet en mutasjon i arveanlegget for enzymet uroporfyrinogen dekarboksylase (UROD). Et enzym er en form for katalysator, og UROD er en katalysator i produksjonskjeden av porfyriner (mer om dette på side 10). Ved en slik mutasjon reduseres aktiviteten til UROD-enzymet til halvparten av det normale. Om det ikke finnes andre faktorer som påvirker porfyrinomsetningen, er den gjenværende enzymaktiviteten tilstrekkelig til at porfyrinproduksjonen går normalt. De aller fleste personene som har en medfødt reduksjon i UROD-enzymet, vil derfor være helt friske. Hos de som utvikler PCT skjer dette fordi disse personene i tillegg til den medfødte mutasjonen er utsatt for andre faktorer som hemmer UROD-enzymet ytterligere.

### Hva er latent eller manifest/aktiv PCT?

Dersom man undersøker slektninger av pasienter med den arvelige formen for PCT, vil man hos noen av disse påvise mutasjonen som disponerer for PCT. De færreste vil imidlertid noensinne bli syke, selv om de har denne mutasjonen. Man sier da at sykdommen er latent, det vil si at man har arvet disposisjonen for PCT uten at den utvikler seg til sykdom. Hos personer som har PCT-symptomer, sies den å være manifest eller aktiv.

### Hvorfor er det aktuelt å tilby testing av familiemedlemmer?

Alle med PCT undersøkes nå rutinemessig for å avgjøre om man har arvelig eller sporadisk PCT. Hos de som har den arvelige formen, kan man finne genfeilen (mutasjonen) som disponerer for PCT. Dersom man finner genfeilen, kan andre slektninger, som ikke er blitt syke, teste seg for å få vite om de har arvet disposisjonen for PCT. De kan da ta forholdsregler med tanke på hvilke faktorer som kan utløse sykdommen. Hos en person som har sporadisk PCT er det ikke en arvelig disposisjon som er årsak til sykdommen. Derfor har det ingen hensikt å teste slektninger av en PCT-pasient med denne formen.

Hos dem som ønsker det, anbefaler NAPOS utredning av slektninger (for eksempel barn og søsken):

- i familier med flere kjente tilfeller av arvelig form for PCT
- i familier hvor den som har PCT fikk symptomer tidlig (før 30 år)
- i familier hvor den som har PCT har hatt uttalte plager og hvor familiemedlemmene sterkt ønsker å bli undersøkt

Hvis familiemedlemmene ikke selv har plager som er forenlige med porphyria cutanea tarda, skal det tilbys genetisk veiledning i forbindelse med genetisk testing.

## HVA ER GENETISK VEILEDNING?

I følge "Lov om medisinsk bruk av bioteknologi" skal friske personer som ønsker gentest tilbys genetisk veiledning. Prediktiv test kan bekrefte om en person har en bestemt genfeil som gjør at en sykdom kan, men ikke nødvendigvis vil, inntreffe. Genetisk veiledning er en samtale i forkant av slik prediktiv testing. Familiemedlemmer som har risiko for arvelig sykdom får informasjon om sykdommens konsekvenser, sannsynlighet for utvikling av sykdom og hvordan arveegenskapene kan videreføres til neste generasjon. Genetisk veiledning er uforpliktende og man bestemmer seg etter veiledningen om man ønsker testing eller ikke. Gentest gjøres etter at den enkelte har gitt skriftlig samtykke.

### Hva er en gentest?

Enkelt forklart er gentest undersøkelse av gener (DNA) for å se på arveegenskapene. Genvarianter kan forekomme som normale varianter som ikke fører til sykdom, men det kan også være mutasjoner i et gen som helt klart har sammenheng med en spesifikk arvelig sykdom. I laboratoriet undersøkes DNA fra for eksempel en blodprøve. Resultat av en gentest gir informasjon ikke bare om den enkelte person, men vil også indirekte gi informasjon om andre familiemedlemmer. Eventuelle henvendelser angående genetisk veiledning og gentest ved PCT kan stilles direkte til NAPOS.



## ER PCT EN FARLIG SYKDOM?

PCT er vanligvis ingen farlig sykdom, men uten behandling kan hudproblemene bli svært ubehagelige å leve med. Heldigvis er sykdommen i dag forholdsvis lett å behandle, og behandlingsresultatene er oftest varige dersom man følger anbefalinger vedrørende livsstil.

### Kan det oppstå leverkomplikasjoner?

Det er ikke uvanlig at leveren påvirkes ved PCT, og i enkelte tilfeller kan skrumplever opptre. Ved skrumplever oppstår en økt risiko for leverkreft, spesielt hos menn som har gått med aktiv PCT-sykdom i mange år. Andre faktorer som disponerer for leverkreft er tidligere gjennomgått virus-leverbetennelse (hepatitt type C) eller leverskade på grunn av høyt alkoholforbruk.

### Er det økt forekomst av andre sykdommer ved PCT?

Senere års forskning har vist en noe økt forekomst av sukkersyke hos personer med PCT, særlig hos menn.

### Hvor ofte bør sykdommen kontrolleres av lege?

Under den aktive behandling mot hudplagene er det vanlig å kontrollere porfyrinutskillelsen i urinen hver tredje måned. Hvor mye porfyriner som finnes i urinen gir informasjon om effekten av behandlingen og nivået av porfyriner i kroppen. Ved behandling med blodtappinger må kroppens jernlager (ferritin) og blodprosent (hemoglobin) vurderes i forbindelse med hver tapping.

I perioder hvor sykdommen ikke krever behandling, anbefales årlig kontroll av porfyrinutskillelsen i urinen og jernlageret i kroppen. Hos personer som har hatt langvarig symptomgivende PCT-sykdom, stort alkoholforbruk og/eller leverbetennelse (hepatitt), anbefales kontroll i form av ultralyd av lever hvert år fra 50 års alder.

Det er utarbeidet en egen sjekklister for kontroller. Denne er å finne på [www.napos.no](http://www.napos.no).

## ER DET LEGEMIDLER SOM IKKE BØR BENYTTES VED PCT?

Som tidligere nevnt kan hudplagene utløses av behandling med østrogen og/eller jern, og før du eventuelt tar slike preparater bør du diskutere risikoen med din lege. Overskudd av porfyriner kan påvirke leveren, og det er derfor viktig å forhindre unødig skade på dette organet. Dette er hovedårsaken til at man anbefaler å ikke innta alkohol. I tillegg bør man unngå intensiv og langvarig medisinerings med medikamenter som kan skade leveren. Som alltid når et legemiddel har bivirkninger, må man i hvert enkelt tilfelle vurdere risikoen for bivirkninger opp mot nytten av legemiddelet. Ved andre typer porfyrisykdom, for eksempel akutt intermitterende porfyri, påvirkes sykdommen av et stort antall legemidler. Dette gjelder ikke for PCT!



## MER INFORMASJON OM BIOKJEMISKE FORHOLD VED PORFYRISYKDOMMER

Det er nødvendig å gå inn på de biokjemiske forholdene for å kunne forstå hva som er årsaken til den økte produksjonen av porfyriner og hvorfor det finnes forskjellige typer porfyrisykdommer.

### Generelt om porfyriner

De biokjemiske reaksjonene som ligger til grunn for porfyrisykdommene er meget godt kartlagt. Dette ble i stor grad gjort allerede på 1920-tallet da man kjemisk beskrev porfyrinmolekylet. Videre forskning viste at porfyrin var en del av hemoglobinet. Faktisk er det dette molekylet som gjør at blodet er rødt. Porfyrinmolekylet har en nøkkelrolle både i plante- og dyreriket. Hos dyr og mennesker blir oksygen fraktet rundt i kroppen takket være hemoglobin som inneholder fire porfyrinmolekyler med jern. Porfyrinmolekylet kombinert med jern kalles heme. Går man til planteriket finner man porfyrinmolekylet igjen i klorofyll. Ved hjelp av lys og denne kjemiske strukturen danner plantene sukker med karbondioksid og vann som råstoff.

### Porfyriner er forstadier til heme

Det var studier av porfyri som i sin tid førte til en forståelse av hvordan hemoglobinmolekylet er bygget opp. Dannelsen av et molekyl heme skjer trinnvis i en lengre produksjonskjede ved hjelp av åtte forskjellige enzymer. De uferdige forstadiene i denne produksjonskjeden kalles porfyriner, og sluttproduktet som inneholder jern er heme. Heme koblet sammen med protein danner det ferdige hemoglobinet. Heme brukes også til mange viktige enzymer som blant annet har å gjøre med nedbrytningen av legemidler i leveren.

### Hva galt skjer i produksjonen av heme?

Det er åtte ulike enzymer som gjør at trinnene i dannelsen av heme skjer på en korrekt måte. Hvis ett av enzymene i hemeproduksjonen fungerer dårlig, resulterer dette i en porfyrisykdom. Hvilket av de forskjellige enzymene som er rammet, bestemmer hvilken type porfyrisykdom som utvikles. Ved PCT påvirkes det femte enzymet i produksjonskjeden. Dette enzymet kalles uroporfyrinogen dekarboksylase og forkortes UROD. Enzymet får redusert sin funksjon til rundt 20% av det normale. Årsaken er først og fremst at det dannes spesielle hemmere for dette enzymet i leveren, men arvelige forandringer i enzymet kan også være en medvirkende faktor.

### Overproduksjon av visse typer porfyriner

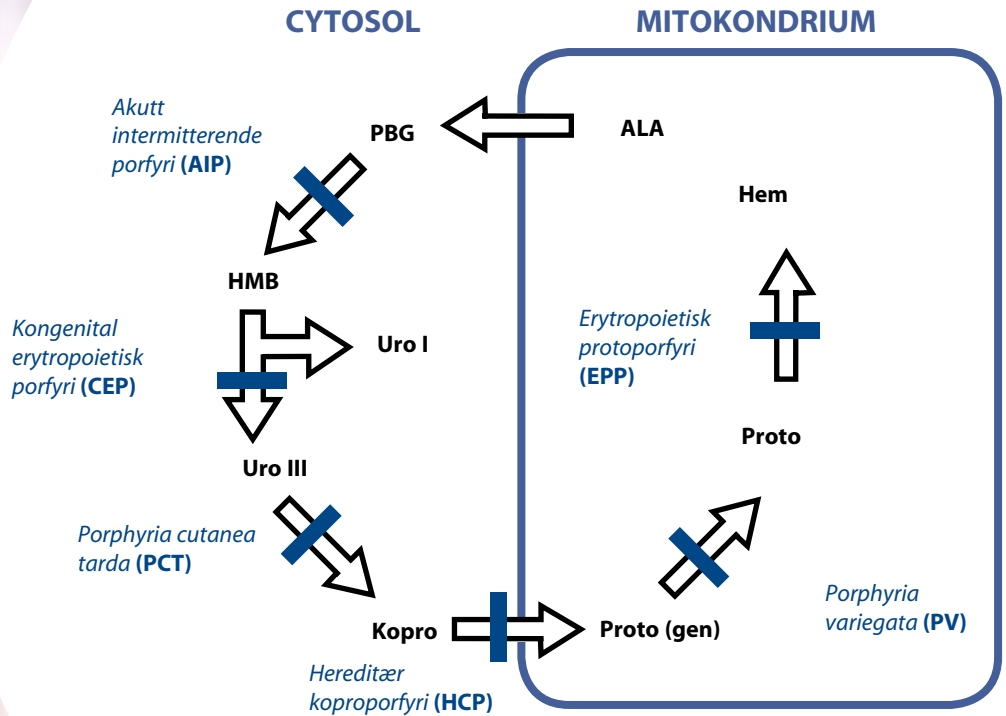
Hemmingen av UROD-enzymet resulterer i en opphopning av de forstadier til heme (uroporfyrin og heptaporfyrin) som er dannet i trinnene før dette enzymet. Ved PCT vil mengden av disse porfyrinene øke unormalt mye i kroppen. Denne overproduksjonen skjer i leveren og så føres porfyrinene med blodet rundt i kroppen, deriblant til huden.

### Andre typer porfyrisykdommer

Ved andre typer porfyrisykdommer er det ett av de andre syv enzymene i hemeproduksjonen som har for dårlig funksjon. Hvilke forskjellige porfyriner som hopes opp i kroppen kommer an på hvilket enzym som har utilstrekkelig funksjon. At de ulike porfyrisykdommene kan ha vidt forskjellige symptomer, skyldes kjemiske forskjeller i de ulike porfyrinene.

Heme blir dannet i en nøye kontrollert prosess ved hjelp av enzymer lokalisert i cellenes mitokondrier og i cytosol. Ved de forskjellige porfyrityper er det defekter i ulike enzymer. Hemsyntesen starter ved at succinyl-CoA og glycin danner  $\delta$ -aminolevulinsyre (ALA) i mitokondriene. Fire molekyler ALA kondenseres til porfobilinogen (PBG) utenfor mitokondriene. Hydroksymetylbilan (HMB) dannes fra PBG. Videre vil HMB omdannes til uroporfyrinogen III (Uro III) som igjen via flere steg omdannes til koproporfyrinogen (Kopro). Koproporfyrinogen transporteres inn i mitokondriene og omdannes til protoporfyrinogen (Proto(gen)) som igjen oksideres til protoporfyrin (proto). Heme dannes ved at jern inkorporeres i protoporfyrin.

**Pilene representerer overganger som skjer ved hjelp av et enzym. De ulike porfyrier skyldes enzymatiske defekter, markert med tykk strek.**





## KAN PCT FORVEKSLES MED ANDRE TILSTANDER?

Det finnes andre hudsykdommer enn PCT som også gir blærer i huden. Disse sykdommene kan minne om PCT dersom blærene kun opptrer på områder av huden som er utsatt for mye lys. Også "soleksem"-lignende hudsykdommer kan noen ganger forveksles med PCT, og en bakteriell hudinfeksjon (stafylokokker) gir brennkopper med blærer som ligner svært mye på hudforandringene ved PCT. PCT-lignende hudforandringer kan også oppstå på lyseksponerte deler av kroppen på grunn av visse medikamenter (NSAID, furosemid, nalidixinsyre, tetracycliner). Bulløs dermatitt kan også oppstå ved kontakt med fototoksiske planter med påfølgende soleksponering (fytofotodermatitt).

De symptomene som er typisk for PCT (skjør hud, blemmedannelse på de deler av kroppen som utsettes for sol) sees også ved porfyri sykdommene arvefætt koproporfyri og porphyria variegata. I Norge er disse to porfyriformene sjeldne sammenlignet med PCT, men må klart utelukkes hos personer med PCT-lignende hudforandringer. Faren er at feildiagnostisering kan føre til medisinsk feilbehandling. Mange vanlige medisiner og bedøvelser som uten videre kan benyttes hos en PCT-pasient, kan utløse anfall hos pasienter med arvefætt koproporfyri eller porphyria variegata. Behandlingsformen ved disse porfyri sykdommene er dessuten helt uten virkning for PCT.

For å stille en sikker PCT-diagnose må det altså i tillegg til det kliniske bildet også gjøres laboratorieundersøkelser.



Denne personen har

### **PORPHYRIA CUTANEA TARDA (PCT)**

Navn: Kari Olsen Nordmann  
Fødselsnr: 123456 78910



Symptomer ved denne sykdommen er blemmer og sår på hudområder som har vært utsatt for mye sollys. Sykdommen kan utløses ved inntak av østrogen eller jernpreparater. PCT-pasienter tåler anestesimidler og andre medikamenter på lik linje med normalt friske personer.

For mer informasjon, kontakt NAPOS eller se: [www.napos.no](http://www.napos.no)

This person has

### **PORPHYRIA CUTANEA TARDA (PCT)**

PCT can cause vesicles, bullae, and ulcers on sunlight-exposed skin such as the hands, neck, and face. PCT can be precipitated by the administration of oestrogen or iron, but the tolerance for anaesthetics and other drugs is normal. For more information, contact the Norwegian Porphyria Centre (NAPOS) at the address below, or visit our website [www.napos.no](http://www.napos.no)

#### **Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)**

Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB) Phone: (+47) 55 97 31 70  
Haukeland Universitetssykehus Fax: (+47) 55 97 31 15  
NO-5021 Bergen, Norway E-mail: [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no)

### **PORFYRI ID-KORT**

NAPOS utsteder identitetskort til alle som har porfyri sykdom. Dette kortet gir nyttig informasjon til helsepersonell angående sykdommen og at man ved PCT kan bruke vanlige medikamenter og anestesimidler (i motsetning til hva som er tilfellet ved akutte porfyrier). Kortet har også engelsk tekst slik at det kan brukes ved reiser til utlandet.

### **NASJONALT PORFYRIREGISTER**

NAPOS har etablert et landsdekkende register over porfyri pasienter. Alle personer med porfyri får tilbud om å delta i dette. Registerets formål er forskning og utvikling samt utsending av informasjon om porfyri. Det benyttes også til kvalitetssikring av diagnostikk og behandling. Registeret ble tildelt konsesjon fra Datatilsynet i juni 2002. Alle opplysninger i registeret blir behandlet konfidensielt og oppbevart i henhold til Datatilsynets krav.

### **PASIENTORGANISASJONER**

**Norsk Porfyriforening (NPF)** er en frivillig interesseorganisasjon som arbeider for pasienter med alle typer porfyri sykdom samt for familiemedlemmer. NPF er tilkjent statlige driftsmidler og er tilsluttet paraplyorganisasjonen Funksjonshemmedes fellesorganisasjon (FFO).

Norsk Porfyriforening (NPF)

Tlf: 97595678

E-post: [npf.porfyri@gmail.com](mailto:npf.porfyri@gmail.com)

Internett: [www.porfyri.no](http://www.porfyri.no)

**Porfyriforeningen i Nordland (PIN)** er en interesseorganisasjon for alle som har noen form for porfyri eller tilhører slekt der porfyrianlegg finnes.

Porfyriforeningen i Nordland

Postboks 26, 8251 Rognan

Tlf.: 75 69 32 59 / 75 68 24 14

E-post: [audkst@online.no](mailto:audkst@online.no)

Internett: <http://home.online.no/~olafa2/porfyri.html>

# informasjon til leger angående diagnostikk, behandling og oppfølging av PCT

## ● **Innsending av prøvemateriale**

For utredning med spørsmål om porfyri bør følgende prøvemateriale sendes inn:

- 20 mL morgenurin
- 5 g feces
- 10 mL heparinblod
- 10 mL EDTA-blod

Alle prøver lysbeskyttes ved å pakkes i aluminiumsfolie. Kliniske opplysninger må følge med. Bruk helst eget rekvisisjonskjema fra NAPOS (finnes på nettsidene). Ut fra de kliniske opplysningene vil laboratoriet velge analysene som skal utføres.

For kontroll av allerede diagnostisert PCT, er det kun nødvendig å sende inn 20 mL morgenurin. Utfyllende sjekklister for årlig kontroll av PCT finnes på nettsidene til NAPOS [www.napos.no](http://www.napos.no).

Mer utførlig informasjon av medisinsk faglig karakter angående disse temaene finnes på NAPOS sin nettside [www.napos.no](http://www.napos.no) under "Info til leger" eller kan fåes ved henvendelse til NAPOS.





## Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Laboratorium for klinisk biokjemi  
Haukeland universitetssjukehus  
5021 Bergen  
Telefon: 55 97 31 70  
Telefax: 55 97 31 15  
E-post: [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no)  
Nettsider: [www.napos.no](http://www.napos.no)