



# Porphyria variegata

Informasjon for pasienter, pårørende og helsepersonell




# innhold

|   |   |    |
|---|---|----|
| ● | Forord  | 4  |
|   | Hva er porfyri ?  | 5  |
| ● | Hva er porphyria variegata?                                 | 5  |
|   | Hudplager   | 6  |
| ● | Akutte symptomer  | 6  |
|   | Hvordan arves PV?   | 7  |
|   | Hva er genetisk veiledning?                                 | 7  |
|   | Hva kan utløse akutte anfall?                               | 8  |
|   | Hvordan unngå akutte anfall?                                | 8  |
|   | Hvorfor er bruk av trygge legemidler så viktig?             | 9  |
|   | Hvordan forebygge og behandle hudplager?                    | 10 |
|   | Mer informasjon om biokjemiske forhold ved porfyrisykdommer | 12 |
|   | Råd om kosthold   | 14 |
|   | Hvordan behandles akutte anfall?                            | 16 |
|   | Tannlegebehandling  | 17 |
|   | Er PV en farlig sykdom?                                     | 17 |
|   | Porfyri ID-kort   | 18 |
|   | Nasjonalt porfyriregister                                   | 18 |
|   | Pasientorganisasjoner                                       | 18 |
|   | Informasjon til leger                                       | 19 |



# forord

 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (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 porfyrisykdom
- Legemiddeldatabase for akutte porfyrier
- Nasjonalt porfyriregister
- Drive og stimulere til grunnforskning og epidemiologisk forskning på porfyrisykdommer
- 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 porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN)

Som et ledd i dette arbeidet er det laget brosjyrer om porfyrisykdommene. Denne brosjyren omhandler porphyria variegata og gir 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 ikke 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. Sykdommene skyldes forstyrrelser i syntesen av heme. Heme er en viktig forbindelse både i dyre- og planteriket. I menneskekroppen inngår heme blant annet i hemoglobin som transporterer oksygen (surstoff) i blodet vårt og dessuten i en rekke enzymer som finnes i forskjellige vev. Ved porfyri sykdom får man økt mengde av uferdige heme-forstadier i kroppen. Sykdomsnavnet porfyri kommer av at disse forstadiene kalles porfyriener.

Plagene ved de fleste porfyri sykdommene skyldes trolig økt mengde porfyriener og/eller porfyri-forstadier i kroppen. Det finnes to hovedtyper av symptomer:

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

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

Porfyri sykdommene kan gi ett av disse hovedsymptomene eller en kombinasjon av dem.

## HVA ER PORPHYRIA VARIEGATA?

Porphyria variegata (PV) er en sjelden, arvelig sykdom som kan gi både akutte symptomer og unormal lysømfintlighet (i form av blemmer og lett sårbar hud). Spesielt de akutte symptomene kan til forveksling likne symptomene ved en rekke andre sykdommer, og det kan mange ganger være vanskelig å stille en porfyridiagnose. Siden porfyri sykdommer er relativt sjeldne, vil kunnskapen om porfyri kunne være begrenset hos ikke-spesialister i helsevesenet. Enkelte pasienter kan derfor gå i lang tid uten at porfyridiagnosen stilles. Man disponeres for sykdommen ved å arve en genfeil (mutasjon) fra mor eller far, men for å få symptomer på sykdommen, må man også utsettes for andre, ytre faktorer. Det er svært sjeldent med symptomer før puberteten.

PV er spesielt hyppig i Sør-Afrika der den kan spores tilbake til et nederlandsk par som giftet seg i 1688. Sykdommen ble for første gang beskrevet i 1937 og i Norge i 1990.

### Hva slags type symptomer er vanligst ved PV?

Av de PV-pasientene som får symptomer, har tidligere undersøkelser vist at ca 60% får hudsymptomer, ca 20% får akutte symptomer og ca 20% får begge deler. Nyere studier tyder imidlertid på at anfall med akutte symptomer forekommer enda sjeldnere. Dette skyldes sannsynligvis mer kunnskap om hvordan de akutte symptomene kan unngås. For de som har

hudsymptomene, forekommer disse uavhengig av akutte anfall og kan ha et kronisk preg.

### Kan PV forveksles med andre porfyrier?

Det finnes tre andre porfyri sykdommer som kan forveksles med PV:

**Porphyria cutanea tarda (PCT)** gir samme type hudsymptomer som PV, men akutte anfall forekommer ikke. PCT finnes både i arvelig og ikke-arvelig form, og er den vanligste porfyri sykdommen i Norge.

**Akutt intermitterende porfyri (AIP)** er arvelig og gir akutte symptomer som ved PV, men ikke hudsymptomer. Dette er den klart hyppigste formen for akutt porfyri sykdom i Norge.

**Hereditær kopro-porfyri (HCP)** er også arvelig, og kan på samme måte som PV gi både akutte symptomer og/eller hudsymptomer.

### Hvordan diagnostiseres PV?

Symptomer i form av sårbar hud og blemmer på solesponerte områder og/eller uforklarlige, gjentatte smerter i mage (eventuelt rygg), nedsatt følelse/lammelser eller psykiske plager, kan gi mistanke om PV. Diagnosen kan ikke stilles utfra symptomer, men må baseres på laboratorieprøver. Hos enkelte kan det hende at man først har mistenkt PCT eller AIP avhengig av hvilke symptomer pasienten har, da begge disse sykdommene er mye vanligere enn PV. For å stille en sikker og riktig diagnose, må både blod, urin og avføring undersøkes. Urinprøven må vanligvis taes i forbindelse med akutte anfall dersom man har denne typen symptomer. Noen ganger kan det være vanskelig å stille en sikker diagnose og gjentatte prøver er da nødvendig.

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

Når leveren produserer overskudd av porfyriener/-porfyri-forstadier, 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, og kan bli tydeligere dersom urinprøven settes i lys en stund.



## HUDPLAGER

Hudsymptomene arter seg som 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 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 det er ikke sikkert at man selv har tenkt over sammenhengen mellom solbestråling og hudsymptomene.

### Hvorfor oppstår hudsymptomer?

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

## AKUTTE SYMPTOMER

De akutte plagene ved sykdommen kommer som anfall med ett eller flere symptomer. Symptomenes intensitet og varigheten av anfall varierer fra pasient til pasient og fra gang til gang. Noen pasienter med akutt porfyri opplever hyppige gjentatte anfall og til dels kroniske plager, men dette forekommer svært sjeldent ved porphyria variegata. Sykdomsutbrudd kommer ofte tidligere hos kvinner enn hos menn, og symptomene er vanligvis mest fremtredende mellom 20- og 40-års alderen. Generelt sett kan symptomene deles inn i grupper, avhengig av hvilken del av nervesystemet som rammes.

### Magesmerter

Magesmertene varierer i intensitet både fra person til person og fra anfall til anfall hos den enkelte. Smertene kan variere fra lavgradig diffus ubehag til svært intense og nærmest uutholdelige smerter som av kvinner sammenlignes med de kraftigste fødselsveer. Ved undersøkelse er magen som oftest myk å kjenne på. Tarmaktiviteten er ofte unormalt lav og ved lytting med stetoskop høres svake eller ingen tarmlyder. Denne smertetilstanden er ofte vanskelig å skille fra andre sykdommer som krever kirurgiske inngrep. Mange pasienter med akutte symptomer

har derfor i forbindelse med et anfall havnet på operasjonsbordet for en undersøkende mageoperasjon, uten at årsaken til smertene ble funnet. Fra anfallet starter tar det som regel noen timer før de store smertene kommer. Spesielt ved porphyria variegata, kan milde anfall gå over av seg selv etter ca et døgn, mens kraftigere anfall kan vare fra noen dager til uker. Ved de andre akutte porfyrisykdommene er det sjeldnere at anfalletene går over av seg selv. Smertene ledsages ofte av kvalme, oppkast og forstoppelse. Diaré og forbigående vannlatningsbesvær forekommer sjeldent.

Både magesmertene og andre symptomer skyldes mest sannsynlig påvirkning av det autonome nervesystemet, som ikke står under viljens kontroll. Dette nervesystemet påvirker visse funksjoner i kroppen som for eksempel hjerterytme og fordøyelse. Hos de fleste med akutte anfall finner man hurtig puls og høyt blodtrykk, men vanligvis er disse bare lett forhøyet. Et tegn på at anfallet er i ferd med å gå over er at pulsen blir langsommere igjen. Legemidler som gjør at pulsen går langsommere, først og fremst betablokkere, kan skjule dette funnet.

### Nedsatt muskelkraft eller smerter i kroppen

Ryggsmerter, muskelsmerter eller smerter i armer og ben kan forekomme hos pasienter med akutt porfyri uten at annen årsak enn porfyrisykdommen kan påvises. Perioder med lettere nedsatt kraft i ekstremitetsmuskler er heller ikke uvanlig. Lammelser som rammer åndedrettsmuskulaturen er en meget sjelden komplikasjon ved akutt porfyrisykdom. Det er først og fremst legemidler som kan utløse så alvorlige anfall at man får lammelser, og da er det viktig å komme raskt i gang med behandling. Disse symptomene oppstår på grunn av skade på perifere nervetråder. Nervetrådene leder impulser for smerte, følelse og de signalene som er nødvendige for at en muskel skal trekke seg sammen.

### Psykiske symptomer

Sentralnervesystemet kan også påvirkes, og dette kan gi utslag i form av psykiske forandringer. Hyppigst forekommende er depresjon, uro og irritasjon. Forbigående forvirring og syns- eller hørselshallusinasjoner kan også forekomme ved alvorlige anfall. Disse kan være av dramatisk karakter. I uttalte tilfeller kan bevisstløshet også inntreffe. Epileptiske anfall kan forekomme i forbindelse med akutte porfyrianfall, og dette skyldes da som regel forstyrrelser i væske- og saltbalansen i kroppen (hyponatremi/hypomagnesemi). Epilepsi er ellers ikke mer vanlig hos pasienter med akutt porfyri enn hos andre personer.

## HVORDAN ARVES PV?

Alle personer med PV undersøkes genetisk for å påvise genfeilen (mutasjonen) som ligger til grunn for sykdommen. Denne genfeilen arver man enten fra 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 PV, men disposisjonen for å utvikle sykdommen. Både gutter og jenter kan arve disposisjonen for PV.

Ved PV er det en mutasjon i arveanlegget for enzymet protoporphyrinogenoksydase, som forkortes PPGO eller PPOX. Et enzym er en form for katalysator, og PPGO er en katalysator i produksjonskjeden av porfyriner (mer om dette på side 12). Ved en slik mutasjon reduseres aktiviteten til PPGO-enzymet til halvparten av det normale. Den gjenværende enzymaktiviteten vil som regel være tilstrekkelig til at porfyrinproduksjonen går normalt, dersom man ikke er utsatt for faktorer som ytterligere påvirker porfyrinomsetningen.

### Hva er latent og aktiv/manifest PV?

Selv om en person har arvet en PV-mutasjon, behøver ikke sykdommen å bryte ut i det hele tatt. Man sier da at sykdommen er latent, det vil si at man har arvet disposisjonen for PV uten at det utvikler seg til sykdom. Dersom man har eller har hatt symptomer på sykdommen, kalles dette aktiv eller manifest PV. Hvorvidt en med latent PV noensinne vil få symptomer, og på den måten utvikle manifest sykdom, kan man ikke forutsi, men de aller fleste med latent PV vil aldri få symptomer.

### Kan sykdommen "hoppe over generasjoner"?

Det finnes eksempler på at sykdommen ikke har vist kliniske symptomer i flere slektsledd, for så å manifestere seg på nytt. Dette forklares ved at det i de "tause" generasjonene bare har vært personer med latent PV og ingen med manifest sykdom. En person med latent PV har mutasjonen og kan videreføre denne til neste generasjon uten selv å være syk. Når porfyrisykdommen senere dukker opp igjen i samme slekt, betyr det at en med latent PV har utviklet aktiv sykdom.

Mange friske personer i porfyrislekter ønsker å vite om de har latent porfyri slik at de i størst mulig grad kan forebygge sykdom. NAPOS anbefaler at personer med PV informerer familien om sin sykdom slik at mulige risikopersoner kan få tilbud om testing. Fra medisinsk hold kan det legges til rette for testing av barn over skolealder. Dette for å

forhindre at personer med latent PV unødvendig får porfyrisyptomer etter å ha vært utsatt for kjente, utløsende faktorer. Før gentesting av symptomfrie personer, både barn og voksne, har den enkelte rett til genetisk veiledning og informasjon om PV.

## HVA ER GENETISK VEILEDNING?

I følge "Lov om medisinsk bruk av bioteknologi" skal friske personer som ønsker gentest tilbys genetisk veiledning. Såkalt prediktiv testing bekrefter eller utelukker at en person har en bestemt mutasjon som gjør personen disponert for en sykdom. 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 (mutasjoner) 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 testing ved PV kan stilles direkte til NAPOS.



## HVA KAN UTLØSE AKUTTE ANFALL?

Akutte anfall utløses som regel av bestemte, kjente årsaker. De vanligste årsakene er legemidler, alkoholbruk, forandringer i kjønnshormoner (spesielt i forbindelse med menstruasjon), infeksjoner, psykisk eller fysisk stress, og slanking eller sult. Ofte er det en kombinasjon av to eller flere av disse årsakene som fører til at et anfall utvikler seg. For eksempel kan en halsinfeksjon, i tillegg til selve infeksjonen i kroppen, også føre til at man får i seg altfor lite mat.

Slike utløsende årsaker vil altså kunne føre til at en som er disponert for PV får sitt første porfyrianfall. På samme måte opplever PV-pasienter som tidligere har hatt akutte anfall, at slike kjente anfallsutløsende årsaker fører til nye anfall, mens man andre ganger ikke finner noen sikker utløsende årsak.

### Legemidler

Legemidler er en av de viktigste faktorene som kan utløse porfyrianfall. Sovemedisin, spesielt av den gamle barbiturat-typen, har lenge vært kjent som en kraftig utløser av akutte porfyrianfall. I følge svenske undersøkelser bidro sannsynligvis denne typen legemiddel meget sterkt til at mange med AIP døde på begynnelsen av 1900-tallet. Tilsvarende var antibiotikumet sulfa svært uheldig.

I dag kjenner man et stort antall legemidler som kan utløse anfall. Riktig bruk av medikamenter har i de senere årene ført til at anfallene hos porfyriepasienter generelt sett er blitt både svakere og sjeldnere. De anbefalinger som nå gjelder for legemiddelbruk hos pasienter med akutt porfyri er erfaringskunnskap som er bygget opp over mange år. Kunnskapen er basert på rapporter fra spesialistsentra for porfyri-sykdommer i mange land og dessuten opplysninger om hvordan ulike legemidler omsettes i kroppen. NAPOS arbeider aktivt med problemområdet legemidler og porfyri, og er derfor svært interessert i å få innrapportert flest mulige opplysninger angående bruken av legemidler. Dette gjelder både legemidler som har vært brukt uten å gi anfall og legemidler som man mistenker at har utløst anfall.

### Andre kjemiske stoff

I tillegg til legemidler vil også andre kjemiske stoff som tilføres kroppen kunne utløse anfall. Eksempler på dette er tobakk, alkohol og løsemidler. Når det gjelder sistnevnte vil det derfor være uheldig å ha et yrke der man blir eksponert for løsemidler (for eksempel maler, billakkerer). Frisøryrket er heller ikke å anbefale på grunn av eksponering av forskjellige kjemiske stoffer.

### Hormoner

Mye taler for at kvinnelige kjønnshormoner er av vesentlig betydning for utviklingen av porfyrianfall. Kvinner har både hyppigere og mer alvorlige anfall enn menn. Anfallene kommer ofte i forbindelse med menstruasjon, enten de første menstruasjonsdagene eller etter egglossning ca 14 dager før menstruasjon. Før puberteten og etter overgangsalderen er konsentrasjonen av de kvinnelige kjønnshormonene lavere og varierer mindre, og dette kan være noe av forklaringen på sjeldnere anfall i disse fasene av livet.

For de fleste kvinner med akutt porfyri, er det å gjennomgå svangerskap helt uproblematisk. Ut fra medisinske betraktninger er det derfor ingen grunn til å fraråde personer med PV å få barn. PV hos en av foreldrene er heller ikke grunn til å ta abort.

### Psykisk eller fysisk stress

Psykisk (mentalt) stress gir en stor økning av kroppens stresshormoner, noe som kan forklare hvorfor slike situasjoner ofte utløser anfall. Også langvarige fysiske påkjenninger kan utløse anfall.

### Infeksjoner

Infeksjoner representerer en påkjenning for kroppen og fører til økt nedbryting av heme. I sin tur fører dette til at porfyrin- og heme-produksjonen økes, noe som kan utløse anfall. Det er vanlig at to eller flere faktorer, som hver for seg ikke er tilstrekkelig, til sammen kan utløse et anfall. For eksempel kan forkjølelse eller halsinfeksjon som inntreffer like før menstruasjon, resultere i anfall.

### Sult og slanking

Anfall forekommer hyppigere i perioder med lavt kaloriinntak. Spesielt i forbindelse med slanking kan man se økt anfallshyppighet. Sult øker nedbrytingen av heme, noe som igjen fører til høyere hemeproduksjon. For lite næringsinntak kan på denne måten utløse anfall. Det er derfor viktig at pasienter med PV unngår slanking. I det daglige er det også viktig at det ikke går for lang tid mellom måltidene.

## HVORDAN UNNGÅ AKUTTE ANFALL?

Forebyggende tiltak er den viktigste behandlingen av pasienter med PV. Ved tilstrekkelig gode kunnskaper både hos helsepersonell, pasienter og familie om hvilke faktorer (medikamenter, infeksjoner, stress osv) som kan utløse akutte anfall, har det vist seg at både anfallshyppighet og alvorlighetsgraden av anfallene er blitt betydelig redusert.



Det anbefales at en pasient med PV går til regelmessige kontroller hos en fast lege som har tilstrekkelige kunnskaper om porfyri sykdommen. Det er viktig at legen forvisser seg om at pasienten selv har gode nok kunnskaper om sykdommen, blant annet når det gjelder anfallsutløsende faktorer. Sult og slanking kan være uheldig, og det er viktig å sørge for å få nok karbohydrater hver dag. Spesielle forholdsregler bør tas når det gjelder militærtjeneste, og det er medisinsk grunnlag for fritak, selv hos personer med latent PV. Kontakt med andre personer som har akutt porfyri, kan være svært nyttig. Dette kan for eksempel oppnås gjennom Norsk Porfyriforening og Porfyriforeningen i Nordland.

Når en pasient med PV blir innlagt på sykehus, er det viktig at også pleiepersonalet blir informert om at pasienter med denne sykdommen ikke kan medisineres etter vanlige rutiner.

## HVORFOR ER BRUK AV TRYGGE LEGEMIDLER SÅ VIKTIG?

For å unngå å utløse anfall hos personer som er disponert for PV, er riktig bruk av legemidler svært viktig. Legemidler har vært, og er fortsatt, en av de viktigste anfallsutløsende faktorene. Svært mange av de legemidlene som til daglig skrives ut i allmennpraksis, kan utløse anfall. Det er viktig å være klar over at Felleskatalogen, som leger bruker ved utskriving av legemidler, vanligvis ikke gir opplysninger om at et legemiddel må brukes med forsiktighet eller at det er direkte frarådet (kontraindisert) ved akutt porfyri sykdom. Uten tilgang på spesialinformasjon om hvilke legemidler som er farlige å bruke og hvilke som er trygge, står legen i fare for å starte behandling med et middel som kan utløse et alvorlig porfyrianfall.

### Hvordan kan man vite hvilke legemidler som er trygge å bruke?

Dersom det er behov for å bruke et legemiddel hos en person som er disponert for porphyria variegata, må man alltid først avklare om middelet er trygt å bruke eller kan utløse et anfall. Slik informasjon finnes i spesielle legemiddellister for porfyri. For å øke tilgjengeligheten av denne spesielle legemiddelinformasjonen har NAPOS, i samarbeid med det svenske porfyrisenteret, etablert en legemiddeldatabase for akutte porfyrier på internett. Databasen finnes via lenke på hjemmesiden til NAPOS eller direkte på [www.drugs-porphyria.org](http://www.drugs-porphyria.org), og er en ressurs som gjør det mulig for leger å velge trygge legemidler til pasienter med akutt porfyri sykdom. Den har et brukervennlig grensesnitt der søk kan gjøres

både på handelsnavn og generisk navn (virkestoff). I motsetning til andre legemiddellister for porfyri har databasen søkefunksjoner som gjør det mye lettere å finne fram til trygge alternative legemidler. I databasen er over 1000 generiske substanser klassifisert med hensyn til trygghet.

### Kan det være aktuelt å bruke potensielt farlige legemidler?

I visse situasjoner vil det være nødvendig å bruke legemidler som er klassifisert som utrygge. Dette kan skje hvis pasienter med disposisjon for akutt porfyri får andre sykdommer av alvorlig karakter som krever medikamentell behandling med en type legemiddel hvor det ikke finnes trygge alternativer. Det har vist seg å være store forskjeller mellom personer med akutt porfyri når det gjelder toleransen for ett og samme legemiddel. Mange pasienter har vært behandlet med potensielle anfallsutløserer uten å få anfall. Det anbefales derfor at risikoen knyttet til medikamentbruk i hvert enkelt tilfelle må veies opp mot nytteverdien. I vanskelige tilfeller bør denne vurderingen skje i samråd med lege med spesialkompetanse på porfyri. Hvis et usikkert medikament må brukes, anbefales det å overvåke utskillelsen av porfyrinforstadier i urinen. Ved en slik biokjemisk overvåking vil man få indikasjon på om porfyri sykdommen aktiviseres. Samtidig er det viktig å være svært oppmerksom på tilkomst av mulige porfyrisymptomer etter oppstart (for eksempel magesmerter, rød urin) og rapportere dette umiddelbart, eventuelt stoppe behandlingen.

### Kan p-piller utløse anfall?

Mange kvinner har opplevd sine første anfall i forbindelse med bruk av p-piller. Selv om hormonmengden i dagens p-piller er lavere enn tidligere, vurderes samtlige p-piller som utrygge. Av den grunn anbefales det at p-piller ikke brukes og at man velger andre ikke-hormonelle prevensjonsmidler i stedet. Som nevnt tidligere kan det være store individuelle forskjeller når det gjelder toleransen for et legemiddel. Flere kvinner med akutt porfyri har brukt p-piller uten å få noen





forverring av sykdommen. Noen rapporterer til og med å ha blitt bedre. I tilfeller der annen prevensjon ikke fungerer tilfredsstillende og kvinnen er asymptomatisk eller har lite symptomer fra sin PV og ønsker å forsøke p-piller, kan behandlingen prøves ut under kontrollerte betingelser med overvåking av porfyriinforstadier, som beskrevet ovenfor.

#### **Er vaksiner farlige?**

Generelt sett er alle typer vaksiner trygge å bruke for personer med PV. Dette inkluderer vaksiner som inngår i det norske barnevaksinasjonsprogrammet, reisevaksiner og andre anbefalte vaksiner.

#### **Er lokalbedøvelse trygt å bruke?**

Lokalbedøvelse brukes mest ved tannbehandling eller mindre kirurgiske inngrep. Tidligere mistenkte man visse typer lokalbedøvende legemidler er trygge å bruke for personer med akutt porfyri. En behøver altså ikke ta hensyn til porfyrisykdommen når det gjelder valg og mengde av lokalbedøvende legemidler.

#### **Er det noen fare ved anestesi (narkose)?**

Visse typer anestesimidler kan utløse anfall, og det samme gjelder enkelte legemidler gitt i tilknytning til operasjon. Det finnes fullgode anestesimidler som er helt trygge å bruke. Utførlig informasjon om dette finnes på nettsidene til NAPOS. I tillegg til valg av trygge legemidler er det også viktig at pasienten faster minst mulig og får intravenøs (i.v.) glukose før, under og eventuelt etter det operative inngrepet.

## **HVORDAN FOREBYGGE OG BEHANDLE HUDPLAGER?**

For å unngå eller redusere dannelsen av nye blemmer og sår, bør man beskytte seg mest mulig mot sollyset. Det anbefales derfor å unngå direkte soling og i det daglige å redusere solbestrålingen på kroppen så mye som mulig, særlig på hender og ansikt. Benytt klær og andre hjelpemidler, for eksempel bomullshansker og bredbremmet solhatt eller solparasoll. Tidlig morgen og kveld kan benyttes for uteaktiviteter, da lysstyrken er mindre på disse tidene av døgnet.

#### **Visse solkremer kan brukes**

Vanlige solkremer er laget for å beskytte mot den delen av lysspekteret som gir solbrennhet (UVB) og helst også den delen som fører til økt aldring

av huden (UVA). Slike solkremere har imidlertid svært liten effekt ved PV. Dette er fordi hudskaden ved PV utløses av lys med en lengre bølglengde (rundt 400 nm) enn det de vanligste solkremene er laget for. To typer solkremere kan imidlertid anbefales brukt.

### **Solkremere som inneholder enten titandioksid, sinkoksid 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. Fordelen med disse fysiske blokkene er at de gir en viss reduksjon av det lyset som skader huden. Pigmentene i disse fysiske blokkene 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.

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

Disse kremene gir en brunfarging av huden uten soling og har vist seg å være gunstige 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.

### **Beskytte ømfintlig hud**

De som er plaget med hudsymptomer kan ha behov for å beskytte huden mot rifter og sår. Langermet genser og hansker vil beskytte armer og hender ved for eksempel husarbeid, hagearbeid, vedlikeholdsarbeid osv.

### **Redusere mengden av porfyriner i kroppen**

Visse vitaminer og naturlig forekommende antioksidanter kan bidra til å redusere porfyrinets skadelige effekt på huden. Det anbefales derfor å la frukt og grønnsaker ha en stor plass i kostholdet. Alkohol og tobakk påvirker porfyrinproduksjonen i leveren. Man bør derfor være svært forsiktig med bruken av alkohol eller helst avstå helt, og det samme

gjelder for tobakk. Mange av stoffene i tobakksrøyken er skadelige for leveren, og røyking reduserer dessuten antioksidant-nivået. Man bør bare bruke legemidler som er ansett å være trygge ved porfyrisykdom. Forøvrig er det viktig å unngå sult og slanking, og passe på å spise nok karbohydrater (les om "glukose-effekten" på side 14). Det kan ikke utelukkes at faktorer som kan utløse akutte anfall også kan medvirke til hudsymptomer.

### **Hvordan skal man behandle 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.

### **Kan hudsymptomene ved PV behandles på samme måte som PCT?**

Pasienter med porphyria cutanea tarda (PCT) har samme type hudsymptomer som de som sees ved porphyria variegata. PCT-pasienter behandles vanligvis med blodtapping og/eller et malariaforebyggende middel (klorokin). Denne behandlingen har imidlertid ingen effekt ved PV, men kan tvert imot være skadelig for PV-pasienter.



## 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 PV er det en arvelig forandring i det syvende enzymet i produksjonskjeden. Enzymet får derved redusert sin funksjon. Dette enzymet kalles protoporfyrinogenoksydase og forkortes PPGO eller PPOX.

### Overproduksjon av porfyrinforstadier og porfyriner

Forskjellige belastninger på kroppen, for eksempel bruk av enkelte legemidler, kan kreve økt produksjon av heme. Produksjonshastigheten av heme kan normalt økes siden enzymene i produksjonskjeden har reservekapasitet. Men dersom enzymfunksjonen av PPGO er redusert, vil kapasiteten bli for liten i forhold til behovet og dette trinnet vil representere en flaskehals i produksjonen. Resultatet blir en opphopning av de forstadier til heme som er dannet i trinnene før PPGO enzymet.

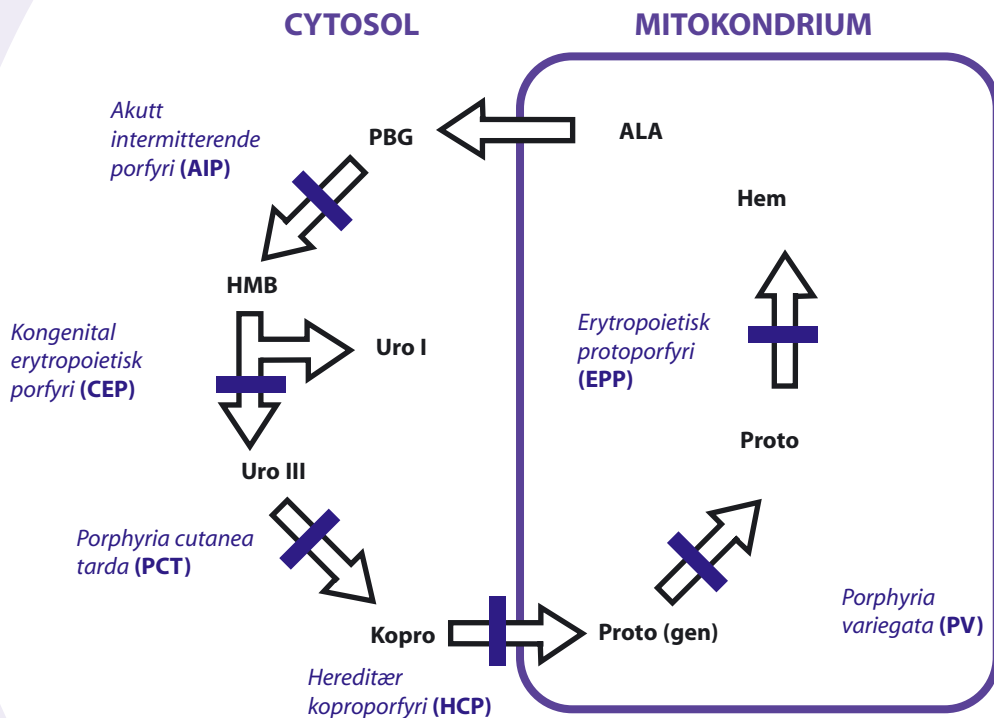
### Andre typer porfyrisykdommer

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 altså kjemiske forskjeller i de ulike porfyrinene.

Heme blir dannet i en nøye kontrollert prosess ved hjelp av enzymer lokalisert i cellenes mitokondriene og i cytosol. Ved de forskjellige porfyrityper er det defekter i ulike enzymer.

Hemesyntesen 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.**



## RÅD OM KOSTHOLD

Kostholdsrådene som gis her er ment som en veiledning og ikke som rigorøse leveregler. Alle personer med akutt porfyri, både de med manifest og latent sykdom, bør imidlertid kjenne til hvordan et uheldig kosthold - særlig sult og slanking - kan utløse anfall. Når man har tilstrekkelig kunnskap om hvordan kost og matvaner kan påvirke porfyri-sykdommen, må hver enkelt forsøke seg frem med hva hun/han tåler eller ikke tåler. For dem som plages av hyppige eller kraftige anfall, anbefales imidlertid å utnytte mest mulig den effekten av kost som er beskrevet her.

### Hva er "glukose-effekten"?

Forskning har vist at et høyt inntak av karbohydrater til en viss grad reduserer aktiviteten til det første og viktige reguleringsenzymet i heme-produksjonskjeden. Dette resulterer i at hele hemeproduksjonen går med litt lavere tempo. Dette fenomenet kalles "glukose-effekten" (glukose = sukker). Denne effekten utnyttes som behandlingsprinsipp både når det gjelder den daglige forebygging og i behandling av anfall. Hovedprinsippet er at kroppen hele tiden skal ha tilstrekkelig tilgang på karbohydrater, det vil si et jevnt blodsukkernivå, slik at "glukose-effekten" kan være virksom. De kostråd som gis her er blant annet basert på dette prinsippet. For å oppnå at "glukose-effekten" i størst mulig grad er virksom i løpet av døgnet 24 timer, er det to ting som er særlig viktig:

- Sammensetning av den daglige kosten med nok karbohydrater
- Regelmessige og litt hyppige måltider med passende mengder mat

### Hva slags mat inneholder karbohydrater?

At karbohydrater skal utgjøre en relativt stor del av energien i den maten man spiser, passer godt overens med generelle kostholdsråd som gjelder hele befolkningen. Karbohydrater finnes i brød, melk og melkeprodukter, gryn, pasta, potet, grønnsaker, juice, frukt og bær. Sukker, sirup, brus og saft inneholder alle en stor mengde karbohydrater, men ellers få næringsstoffer.

Karbohydrater kan deles i raske og langsomme karbohydrater. De raske karbohydratene har en høyere glykemisk indeks (GI) og gir en hurtig og kortvarig blodsukkerstigning. De langsomme karbohydratene, som har en lavere glykemisk indeks (GI), sørger for en jevnere og lengre tilgang på sukker i blodet etter måltidet. Most eller malt mat tas raskere opp i tarmen og gir dermed en raskere blodsukkerstigning (høyere GI).

Eksempler på matvarer som inneholder langsomme karbohydrater er korn/gryn, grovt brød med hele korn, parboiled ris, linser, bønner og mørkegrønne grønnsaker. Eksempler på matvarer med raske karbohydrater er sukker, honning, cornflakes, fint bakverk, kleberis, pomes frites, potetgull, søtsaker og sukkerholdige drikker. Det er viktig å tilpasse mengdene slik at hver og en spiser i forhold til sitt energibehov og at kaloriene som trengs, fordeles utover dagen.

### Hvor mye fett bør maten inneholde?

Med tanke på forebygging av hjerte-karsykdommer og overvekt blir det, i generelle ernæringsråd til befolkningen, anbefalt å holde fettinnholdet i maten lavt. Dette gjelder også for pasienter med akutt porfyri. For denne pasientgruppen er også et annet moment viktig: Blir andelen av fett i kosten for høy, vil en stor del av det daglige energibehovet bli dekket av fett og mye mindre av karbohydrater. Dette resulterer i at "glukose-effekten" er langt mindre virksom enn om kroppen hovedsakelig forbrenner karbohydrater. Fett bør likevel utgjøre minimum 20% av energiinntaket.

Fett finnes i fløte, smør, majones, flesk, kjøtt, pølser, egg, ost og fet melk. For å redusere fettinntaket kan man skjære bort synlig fett på kjøttvarer, bruke mer rent kjøtt og fisk, velge karbonade-/kyllingdeig fremfor kjøttdeig, og begrense bruken av fete sauser, dressinger og fett når man lager mat. Bruk lettprodukter som ekstra lett-/skummet melk, letttrømme og lettmarjarin, og pålegg som magert kjøttpålegg eller mager smøreost.

### Hvor ofte bør jeg spise?

Der er viktig at maten fordeles jevnt over hele dagen med så regelmessige måltider som mulig. Man bør spise 4-6 måltider per dag, med 3-4 timer mellom hvert hovedmåltid. Energiinntaket kan fordeles omtrent slik: frokost 25%, lunsj 25%, middag 30%, kvelds 10%, mellommåltider 10%. Faste og slanking bør ikke forekomme. Det kan gi anfall som krever ekstra inntak av sukker, og som i sin tur leder til overvekt, nye slankekurer, nye anfall osv.

Hopp ikke over frokosten! Frokost er viktig etter nattens "faste". Spis for eksempel brødsiver av grovt brød og magert pålegg. Andre alternativer er kornblandinger eller müsliblanding kombinert med lett søtmelk eller surmelk. Grøt er også å anbefale for dem som liker det. Til dette kan man ha surmelk, tørket frukt, syltetøy, mos, sukker eller plommer.

De samme råd gjelder formiddagsmaten. Middagen skal være sammensatt. En hjelperegel kan være å bruke en tredjedel av tallerken til fisk/-

kjøtt/egg/belgvekster, og å fordele ris/pasta/poteter/brød og grønnsaker/rotfrukter/frukt på resten. Mellom måltidene kan man spise frukt, grønnsaker, yoghurt, brødskeive eller knekkebrød med pålegg, og drikke. Generelt anbefales "5 om dagen", det vil si 5 enheter av grønnsaker, frukt, bær, belgvekster eller poteter (en enhet = 100-150 g). Som tidligere nevnt inneholder frukt og grønnsaker antioksidanter som kan bidra til å redusere porfyrinets skadelige effekt på huden. Det anbefales å drikke mye vann. Spis gjerne kvelds så sent som mulig for at det ikke skal gå alt for mange timer uten mat.

### **Hvordan kan jeg unngå treg mage?**

Treg mage og forstoppelse forekommer hyppig i forbindelse med akutte anfall. For å forebygge dette, anbefales det at kosten bør være fiberrik. Fiberinnholdet er relativt høyt i matvarer som grovt brød, knekkebrød, havregryn og kornblandinger, grønnsaker og frukt. Syrnede meieri-produkter kan også hjelpe på fordøyelsen. Hvis treg mage fortsatt er et problem kan man blande kli eller linfrø i grøt, yoghurt og lignende eller ta det utrørt i et glass vann. Husk at rikelig væsketilførsel er viktig ved økt inntak av fiber, minst 2L daglig, hvis ikke kan fibertilskuddet i stedet gi økt forstoppelse og fordøyelsesbesvær. Regelmessige måltider gir regelmessige toalettvaner, og daglig mosjon hjelper med å holde fordøyelsen i gang.

### **Andre kostråd**

For å unngå eventuelle rester av plantevernmidler i frukt og grønnsaker, som teoretisk kan utløse anfall, kan man bruke nordiske produkter som generelt er bedre kontrollert enn utenlandske. Vekster fra jorden inneholder mindre gifter enn frukter. Alle frukter og grønnsaker bør skylles og eventuelt skrelles før bruk.

Rester av plantevernmidler og tungmetaller lagres i leveren hos dyr. Derfor bør lever unngås, spesielt fra vilt og kylling. Unngå alkohol, selv produkter med lavt alkoholinnhold.

En del pasienter med akutt intermitterende porfyri opplyser at de blant annet reagerer på sterke krydder og matvarer med sterk smak, men de individuelle variasjonene er store. Her må man prøve seg frem og lære av egne erfaringer.





## HVORDAN BEHANDLES AKUTTE ANFALL?

### Behandling av moderate anfall hjemme

Milde symptomer kan ofte behandles av pasientene selv. Ved tegn til begynnende anfall er det viktig å rette opp i forhold som kan ha virket utløsende. Husk at stress er en negativ faktor i så henseende. Dersom anfaller opptrer i forbindelse med bruk av et legemiddel som relativt nylig er blitt startet opp, anbefales det å slutte med dette legemiddelet samtidig som den faste legen informeres.

For å stoppe et begynnende anfall anbefales at pasienten jevnlig inntar en økt mengde sukker. Det anbefales først å starte opp med en liten "sukkerbombe" på ca 25 g sukker (for eksempel 12 sukkerbiter, 5 ts sukker, 2 1/2 dl brus/saft/jus/nektar, 9 drops, 8 sjokoladebiter eller 8 seigmenn). Deretter bør man fylle på med langsomme karbohydrater, eventuelt innta en tredjedels "sukkerbombe" hver time på dagtid. Dersom dette, ved milde symptomer, ikke leder til bedring i løpet av 2-3 dager, bør innleggelse på sykehus vurderes.

Det høye tilskuddet av karbohydrater bør begrenses til en periode på 3-4 dager. Høyt inntak av sukker utover dette kan føre til overvekt som igjen kan føre til slanking, med risiko for å utløse anfall. Husk også på tannhygiene med tannpuss i de periodene man må spise sukker så ofte. Ved anfall som medfører oppkast og eventuelt diare, skal man forsøke å drikke saftsuppe, havresuppe, fruktsuppe, mineralvann eller andre sukkerløsninger.

### Sykehusbehandling ved akutte anfall

Ved alvorlige porfyrianfall kan sykehusbehandling være nødvendig. Behovet for innleggelse vurderes ut fra smerteintensitet, varighet av anfallet og om nevrologiske symptomer eller andre kompliserende faktorer er tilstede. På sykehus brukes blant annet behandling med sterke smertestillende midler, glukose gitt intravenøst og eventuelt heme intravenøst (Normosang). Hemebehandlingen fungerer ved at sluttproduktet i porfyrin- og hemesyntesen tilføres kroppen. Dette bremser ned hele produksjonskjeden og stopper etter hvert anfallet. NAPOS har utarbeidet et infoskriv til leger om "Rutiner for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall". Dette ligger på nettsidene til NAPOS.

### Hormonregulerende behandling

Kvinnelige kjønnshormoner og svingninger i disse under menstruasjonssyklus er helt klart en faktor som kan bidra til å utløse porfyrianfall. Som



tidligere nevnt vurderes samtlige p-piller som utrygge, men lavdose p-piller har hos enkelte kvinner med akutt porfyri vært brukt med godt resultat som behandling for å forhindre sykliske anfall. Ved oppstart av slik behandling bør porfyriinforstadiene ALA og PBG måles i urin 1-2 ganger i uken i de første syklusene. Hvis disse øker tydelig eller hvis det oppstår en negativ utvikling med hensyn til akutte anfall, må behandlingen med p-piller avbrytes.

For de som blir verre ved bruk av lavdose p-piller og fortsatt plages av gjentatte anfall i forbindelse med menstruasjonen, er behandling med såkalte GnRH-agonister et alternativ. Slik behandling har vist god effekt hos enkelte pasienter som er svært plaget av sin akutte porfyri. Dette er legemidler som hemmer de hormoner i hjernen som har en overordnet styring av kjønnshormonene. Denne behandlingen kan lett føre til utvikling av tilsvarende symptomer som overgangsalderen gir. For å unngå dette behandler man samtidig med en lav dose med kjønnshormoner i form av depotplaster. Slik behandling bør kun startes av spesialist i gynekologi i samarbeid med porfyri-spesialist.

Østrogenbehandling ved overgangsalder er omdiskutert ved akutt porfyri da disse hormonene står på listen over farlige medikamenter. De brukes i dag av mange kvinner for plager i forbindelse med overgangsalderen. Holdningen er nå at også kvinner med akutt porfyri kan bruke slike hormoner når klare indikasjoner er til stede. I første omgang bør det brukes østrogenplaster da dette gir lavere dose og påvirker leveren i mindre grad enn tablett. Ved oppstart av behandlingen bør ALA og PBG i urin måles 1-2 ganger i uken i de første ukene. Hvis disse øker tydelig eller hvis det oppstår en negativ utvikling med hensyn til akutte anfall, må østrogenbehandlingen avbrytes.

## TANNLEGEBEHANDLING

Diagnosen porphyria variegata kvalifiserer til tryggedekning for forebyggende og reparativ tannbehandling hvis det foreligger en årsakssammenheng mellom den nedsatte tannhelsen og porfyri-sykdommen. Ved enkelte typer behandling er det krav om forhåndsgodkjenning fra trygdekontoen (NAV). Diagnosebekreftelse må legges ved og kan fås ved henvendelse til NAPOS. På nettsidene til NAPOS finnes detaljert informasjon og lenker til aktuelle skjemaer.

## ER PV EN FARLIG SYKDOM?

De fleste med PV har bare hudsymptomer og får aldri akutte anfall. Hudsymptomene kan være plagsomme og sjenerende, men er ikke farlige. Alvorlige lammelser var tidligere en hyppig og fryktet komplikasjon ved akutte anfall. Disse alvorlige symptomene sees i dag svært sjelden. Forklaringen er at man har lært å unngå de farlige utløsende situasjonene, spesielt legemidler, og at behandlingen av anfallene er blitt bedre ved bruk av glukose og Normosang. Tidlig diagnostikk og forebyggende tiltak vil mest sannsynlig medføre at færre anleggsbærere får akutte anfall og at anfallene blir av en mildere form.

### Kan PV føre til andre helseproblemer?

Pasienter med akutt intermitterende porfyri, har økt risiko for å utvikle høyt blodtrykk og moderat nedsatt nyrefunksjon, men det finnes lite data på dette hos PV-pasienter. Eldre AIP-pasienter, spesielt de som har hatt mange anfall og høye verdier av porfyriinforstadiet i urin, har også noe økt risiko for leverkreft. PV-pasienter har på samme måte sannsynligvis også noe økt risiko for dette. For å påvise eventuell leverkreft, kan man gjøre en ultralyd eller MR-undersøkelse av leveren. Tidlig leverkreft kan behandles med operasjon.

### Hvor ofte bør sykdommen kontrolleres av lege?

Det finnes ingen klare retningslinjer for hvor ofte de som har PV bør gå til kontroll. Symptomer og sykdomsaktiviteten i seg selv varierer i så stor grad fra person til person at det ikke kan gis noen generelle anbefalinger. Det kan imidlertid hos de fleste med aktiv sykdom være hensiktsmessig å få analysert urin- og blodprøver årlig, for å kartlegge nivået av porfyriinforstadiet/porfyriener. Etter fylte 55 år anbefales det å få utført ultralyd av lever annet hvert år hos de som enten har høy utskillelse av porfyriinforstadiet i urin eller har hatt symptomer i form av akutte anfall.



Denne personen har latent eller aktiv  
**PORPHYRIA VARIEGATA (PV)**

Navn: Kari Olsen Nordmann  
Fødselsnr: 123456 78910



Mange vanlige medikamenter og flere anestesimidler kan utløse alvorlige anfall av denne sykdommen. Vanlige symptomer ved anfall er sterke magesmerter, nevrologiske utfall eller psykiske forandringer. Hudsymptomer kan også forekomme. For mer informasjon, kontakt Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS) eller se vår webside: [www.napos.no](http://www.napos.no)

This person has latent or active  
**VARIEGATE PORPHYRIA (VP)**

Many drugs, including some anaesthetics, may cause severe attacks in patients with this disease. Typical symptoms include severe abdominal pain, neurological symptoms such as paresis, and psychiatric symptoms such as anxiety or irritability, as well as skin fragility causing blisters and sores on sunlight-exposed skin. 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 vil i akutte medisinske situasjoner gi nyttig informasjon til helsepersonell angående sykdomsdiagnosen og at svært mange vanlige medikamenter og anestesimidler kan utløse et akutt anfall. Kortet har også engelsk tekst med henblikk på 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, som for eksempel individuell tilbakemelding om medisiner som kan utløse symptomer. 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  
Solheimsveien 6, 3788 Stabbestad  
Tlf./Mob.: 35 99 38 63 / 97 59 56 78  
E-post: [porfyri@broadpark.no](mailto:porfyri@broadpark.no)  
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 av PV



## 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 om evt kjente slektninger med porfyrisykdom, type symptomer (akutte eller kutane) samt om urinprøven er tatt i forbindelse med symptomer (innenfor fire dager etter symptomdebut), må følge med. Bruk helst eget rekvisisjonsskjema fra NAPOS (finnes på nettsidene). Ut fra de kliniske opplysningene vil NAPOS velge analysene som skal utføres.

For kontroll av allerede diagnostisert PV bør det sendes inn 20 mL morgenurin og 10 ml heparinblod.

Mer informasjon angående disse temaene finnes på NAPOS sin hjemmeside [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)