

### *Informasjon til pasienter og pårørende*

## **KONGENITAL ERYTROPOIETISK PORFYRI (CEP)** (Erytropoietisk porfyri, Günthers sykdom)

### **Hva er porfyri?**

Porfyri er en fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis er arvelige. Plagene ved disse sykdommene skyldes økt mengde porfyriener eller porfyriinforstadier i kroppen. Ved porfyrisykdommer 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).

Porfyrisykdommene kan gi ett av disse hovedsymptomene eller en kombinasjon av dem.

### **Hva er kongenital erytropoietisk porfyri?**

Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP) er en hudsykdom med økt lysømfintlighet som gir sårbar hud og blemmer. CEP kalles også erytropoietisk porfyri eller Günthers sykdom. Symptomene skyldes at det finnes unormalt mye porfyriener i huden. De unormalt store porfyriinmengdene dannes på grunn av en omsetningsfeil i produksjonen av de røde blodlegemene. CEP er arvelig betinget og har sannsynligvis eksistert svært lenge. Den arves såkalt autosomt recessivt, det vil si at man må ha arvet anlegg fra begge sine foreldre for å få sykdommen. Sykdommen forekommer derfor sjelden. I litteraturen er ca 150-200 pasienter beskrevet. I Norge og Norden kjenner vi svært få personer med denne diagnosen. Debutalder, type symptomer og alvorlighetsgrad varierer betydelig fra person til person, fra de som får symptomer i mors liv til de som først får symptomer i voksen alder. Det vanligste er imidlertid lysoverfølsomhet kort tid etter fødsel. Faktorer som påvirker hvordan sykdommen arter seg er genetiske forhold, grad av lyseksposering og nedbrytning av røde blodlegemer. Hovedproblemene ved CEP er lysfølsomheten og anemi (lav blodprosent).

### **Hva kjennetegner CEP?**

Typiske symptomer er svært sårbar hud som lett får skade bare ved at man kommer borti ting, og vannholdige blemmer i varierende størrelse som lett sprekker. Det er også vanlig at disse sårene og blemmene kan bli infisert. Sårene, spesielt de som blir infisert, kan gi store arrdannelse som i verste fall kan føre til tap av fingre, nese og øyelokk. Diagnosen stilles hyppigst i spedbarnsalder, på grunn av de typiske hudsymptomene og rød urin, f.eks. rødfargede bleier.

## **Hva skyldes lysømfintligheten?**

Symptomene forårsakes av at den lysømfintlige substansen porfyrin finnes i huden. Porfyriner er forstadier i dannelsen av heme. Heme er en viktig del av hemoglobinet (blodprosent) som finnes i de røde blodlegemene og som transporterer oksygen rundt i kroppen. Ved CEP har man nedsatt funksjon av det fjerde enzymet i produksjonsrekken som danner heme. Når dette enzymet ikke fungerer normalt, dannes det et overskudd av ubenyttet porfyrin i de røde blodlegemene i benmargen. Når de røde blodlegemene kommer ut i blodbanen går de lettere i stykker, sannsynligvis fordi de inneholder mye porfyriner. Porfyrinene transporteres med blodet ut i huden. Når huden utsettes for sollys eller annet lys som påvirker porfyrinene, startes en kjedereaksjon i huden som gjør at man får symptomer. Porfyrinene skilles ut i urinen, og den kan derfor bli rød-farget.

## **Er det bare direkte sollys som gir symptomer ved CEP?**

Nei, selv indirekte dagslys og lys inn gjennom vinduer eller bilruter kan utløse symptomer. Bare en del av lysspekteret er skadelig for CEP pasienter (bølgelengder rundt 400 nm som ligger mellom blått og ultrafiolett lys). Alle lyskilder som inneholder disse strålene vil kunne utløse symptomer, f.eks solariumlamper, visse arbeidslamper og operasjonsbelysning.

## **Andre symptomer**

Ved CEP brytes de røde blodlegemene ned raskere enn normalt, sannsynligvis på grunn av den økte mengden porfyriner som finnes i blodlegemene. Dette kan føre til en lavere blodprosent og kan også føre til at milten blir mer aktiv enn normalt. Den høye miltaktiviteten kan av og til føre til at blodplater og hvite blodlegemer også får redusert levetid.

Enkelte kan få øyekomplikasjoner i form av betennelser, tap av øyelokk og arrdannelse på hornhinnen som kan føre til nedsatt syn. Porfyrinene kan lagres i tennene, og dette kan gi en rødbrun farge i naturlig lys (erytrodonti). Porfyriner kan også lagres i ben, og man kan få problemer med bentap og feilstillinger, fordi skjelettet blir svakere.

## **Behandling**

### ***Lysskjerming***

Lysømfintligheten kan variere i stor grad fra person til person, fra de som er ekstremt fotosensitive allerede ved fødsel til de som får lette hudsymptomer først i voksen alder. Hver enkelt må derfor på grunnlag av egne erfaringer finne sin individuelle lystoleranse. Hvor fort og hvor sterke symptomer en får, er også avhengig av lysintensiteten der og da.

Lysintensiteten varierer på mange måter, både årstid, tidspunkt på dagen, sol fra skyfri himmel kontra overskyet og grad av skydekke spiller inn. Refleksjon av lyset fra omgivelsene (for eksempel snø eller vannoverflaten) har også betydning for hvor lenge uteaktiviteten kan vare uten at grensen overskrides.

Lysintensiteten er særlig stor på sommerdager med sol fra skyfri himmel eller hvis skydekket er tynt. Dersom en må oppholde seg utendørs kan en redusere den direkte solstrålingen på

huden ved påkledning eller andre hjelpemidler. Det kan for eksempel brukes en bredbremmet hatt, bomullshansker og tynne, luftige klær. Det anbefales også å ha med seg et tynt skjerf i bomull eller annet lett tekstil til å kunne dekke ansiktet når lyspåvirkningen blir for stor. Husk at direkte eller indirekte sollys gjennom et vindu eller bilrute også kan gi symptomer og at mange derfor også må beskytte seg mot lyset selv når de er innendørs eller i bilen. For mosjonering anbefales det å være ute tidlig om morgenen eller om kvelden, siden lysintensiteten er mindre på denne tiden av døgnet.

Man kan bruke solbeskyttende spesialfilm som filtrerer bort den blå delen av lysspekteret (350 – 450 nm) som gir hudskadene ved CEP. Resten av spekteret (>470nm) slipper gjennom. Filteret er beregnet for permanent montering på glass, for eksempel vinduer i hus, bilruter (relativt flate), men kan også brukes på annen måte (rullegardinløsninger, personlig visir).

Leverandør: Ganta Trading, Boks 39 Sentrum, 0101 Oslo  
Tlf: +47 23232270  
Kontaktperson: Hans Henriksen, [hans@ganta.no](mailto:hans@ganta.no)

Betegnelse: Sun stop gul EPP film / 122 (Vare nr. 29140)

Mål: Rull på 120 cm bredde

Man kan søke om dekning av denne type hjelpemidler på eget søknadsskjema (Folketrykdsloven §10-6). Mange steder vil kommuneergoterapeut ha kunnskap om refusjonsmuligheter for hjelpemidler.

### *Arbeidsplassen*

Arbeidsplassen skal i størst mulig grad tilrettelegges for å redusere plagene. For innendørs arbeid kan dette gjøres ved tekniske løsninger som persiener, markiser, lysbeskyttende spesialfilm og lignende som reduserer innslipp av kraftig dagslys. Sterk innendørs belysning må også kunne dempes. Er det umulig å tilpasse arbeidsplassen i forhold til behov, kan hjemmekontor være en løsning. En fordel med hjemmekontor er at problemet med transport til og fra arbeid også er løst. Arbeidsreisen kan være vanskelig å gjennomføre for enkelte uten for stor eksponering av lys. Glasset i rutene på bil eller buss stopper ikke det lyset som utløser symptomene hos CEP.

### *Informasjon til skole, arbeidsliv og sosialt nettverk*

For en som har CEP kan både det sosiale og det yrkesaktive livet bli skadelidende av de restriksjoner som er nødvendige. Det er viktig at både skole, sosialt nettverk og arbeidsgiver kjenner til ditt medisinske handikap og er innforstått med de begrensninger dette innebærer. Har du barn som lider av CEP må skolehelsetjenesten og lærerne informeres om sykdommen og de forholdsregler som kreves. Likeså må barnets skolekamerater informeres på en forståelig måte, for eksempel i et samarbeid mellom skolehelsetjenesten, lærerne og deg selv.

### *Sport, leiropphold og militærtjeneste*

Fysisk aktivitet i seg selv er ikke skadelig for en som lider av CEP, men man må ta hensyn til blodprosenten og generelle helsetilstand. Aktiviteter som innebærer lyseksponering er naturlig nok også uheldige. Enhver situasjon som krever lengre opphold utendørs enn det man fra før vet at man tåler, er ikke å anbefale. I praksis vil dette også innebære at det å avtjene verneplikt kan bli vanskelig eller umulig. For et barn med CEP som har høy grad av lysømfintlighet, vil

skoleturer og leirliv innebære så mye utendørs lyseksponering at det lett kan skape større problemer enn gleder.

### ***Solkremer med fysisk filter gir den beste beskyttelsen***

Disse bør inneholde en kombinasjon av flere fysiske filtre (titandioksid, sinkoksid og jernoksid). Vanlige solkremer mot UV-stråler har kjemiske filtre og gi ingen beskyttelse. Generelt bør solkrem med fysisk filter smøres på i et godt lag ca. 30 minutter før man går ut, og smøringen bør gjentas annenhver time.

I litteraturen finnes det noen få studier som har sett på hvor godt ulike kremer med fysisk filter kan hindre skadelige stråler i å nå underhuden. De studerte kremene er beige/lysebrune på farge fordi de inneholder alle de tre fysiske blokkerne, og gir en relativt god effekt. Det er den fysiske blokkeren jernoksid som gir farge til solkremen. Solkrem med farge gir også en mer kosmetisk akseptabel farge av huden, da vanlige solkremer med fysiske filter (hvite) ofte gir en hvit/blåaktig farge av huden.

### **Kremer med dokumentert effekt:**

#### ***Solkremer***

- Photoderm Max Tinted Cream 50+ fra Bioderma
- Avene Compact SPF 50 fra Avene
- Reflectant Sunscreen fra Tayside pharmaceuticals

#### ***Dekkremer***

- Continious Coverage fra Clinique
- Covermark (varm beige) fra Covermark Cosmetics

Ingen av disse er å få kjøpt på det norske markedet. De kan kjøpes via ulike utenlandske internettsider. Ønsker du å vite hvor du kan få tak i disse, ta kontakt med NAPOS.

Reflectant Sunscreen fra Tayside pharmaceuticals er utviklet spesielt for personer med EPP, men vil ha samme virkning for personer med CEP. Personer med CEP kan via en spesialist få foreskrevet denne solkremen på blåresept etter søknad om individuell refusjon: Se nyhetssak: ["Spesialsolkrem på blåresept"](#) for ytterligere informasjon om søknadsprosess.

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

Disse kremene gir en brunfarging av huden uten soling og har vist seg å være gunstige hos personer med annen fotosensitiv porfyrisykdom både ut fra et kosmetisk synspunkt og dessuten ved at brunfargen reduserer lyspåvirkningen i dypere hudlag. Det er mulig dette kan ha effekt også ved CEP. I selvbruningskremen finnes en ufarlig kjemisk forbindelse som heter dihydroxyacetone (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 laget, og derfor må påsmøringen stadig fornyes. For øvrig anbefales det å lese og følge bruksanvisningen for det enkelte selvbruningsprodukt før påføringen. Selvbruningskrem kan med fordel påsmøres om kvelden.

### ***Behandling av andre symptomer***

Sekundær infeksjon av sår krever god behandling for å unngå arrdannelse og skader. Kunstig tårevæske kan være nyttig for å hindre øyevuttørring.

Ved CEP brytes de røde blodlegemene ned raskere enn normalt pga den økte mengden porfyriner som finnes i blodlegemene. Dette kan føre til en lavere blodprosent og kan også føre til at milten blir mer aktiv enn normalt. Den høye miltaktiviteten kan av og til føre til at blodplater og hvite blodlegemer også får redusert levetid. I enkelte tilfeller kan dette være problematisk, og da kan fjerning av milten (splenektomi) ha god effekt. En del pasienter har problemer med å holde produksjonen av de røde blodlegemene oppe og kan være avhengig av blodoverføring. Hos enkelte brukes blodoverføringer for å redusere egenproduksjonen av de røde blodlegemene og dermed redusere mengden porfyriner som kommer ut i kroppen.

Bruk av oralt kull kan øke utskillelsen av porfyriner i avføringen og kan være nyttig hos enkelte pasienter med mildere sykdom, men dosene man må bruke er svært store, og det er derfor praktisk vanskelig å gjennomføre.

Benmargstransplantasjon (fra donor) er kurativt for pasienter med CEP, men utføres primært hos barn. På verdensbasis er rundt 5-10 pasienter blitt transplantert med god effekt på grunnsykdommen, men benmargstransplantasjon innebærer i seg selv en betydelig risiko.

## **MER INFORMASJON OM BIOKJEMISKE FORHOLD VED PORFYRI**

Det er først nødvendig å gå litt inn på biokjemiske forhold for bedre 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. Går en til planteriket finner en samme molekyl igjen i klorofyllet. Porfyrinmolekylet har en nøkkelrolle både i plante- og dyreriket. Ved hjelp av lys og denne kjemiske strukturen danner plantene sukker og oksygen med karbondioksid og vann som råstoff. I kroppen blir oksygenet fraktet rundt takket være hemoglobin som inneholder et porfyrinmolekyl kombinert med jern. Porfyrinmolekylet kombinert med jern kalles heme.

### ***Porfyriner er forstadier til heme***

Det var studier av porfyrisykdommer 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 produktene (forstadiene) i denne produksjonsrekken kalles porfyriner og sluttproduktet som inneholder jern er heme. Heme sammenkobles med protein og danner det ferdige hemoglobinet. I leveren brukes heme til mange viktige enzymer som blant annet har å gjøre med nedbrytningen av legemidler.

### ***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 produksjonskjeden fungerer dårlig, resulterer dette i en porfyrisykdom. Hvilket av de forskjellige enzymene som er rammet, bestemmer hvilken type

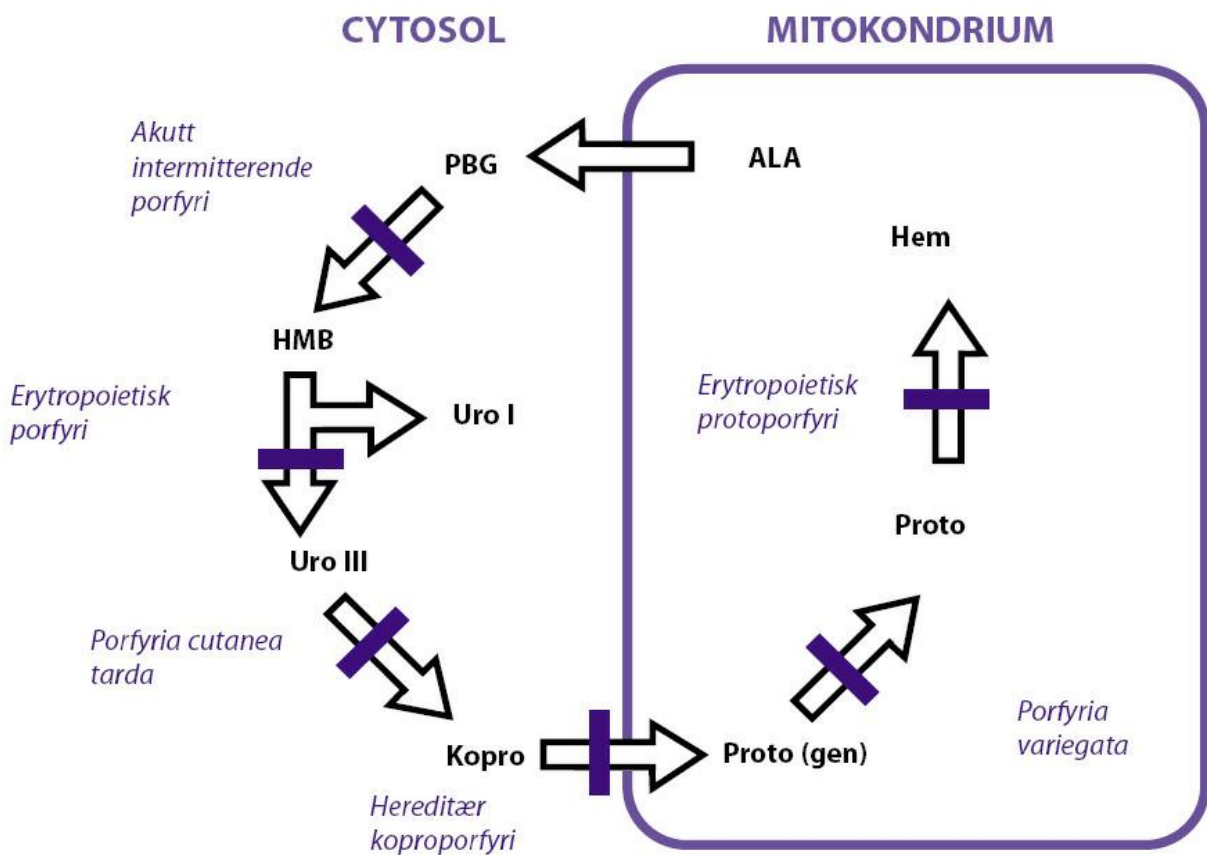
porfyripsykdom som utvikles. Ved CEP påvirkes det fjerde enzymet i produksjonskjeden, uroporfyrinogen III syntase (UROS).

### **Overproduksjon av visse typer porfyriener**

Redusert funksjon av UROS-enzymet resulterer i en opphopning av en type porfyriener som er vannløselige. Overproduksjonen av porfyriener skjer i røde blodlegemer, og det er sannsynligvis derfor de røde blodlegemene har kortere levetid enn hos andre. Porfyriener går ut i huden og gjør skade der når de blir utsatt for sollys. Porfyriener skilles også ut i urinen, og det er derfor man kan få rød urin.

### **Andre typer porfyripsykdommer**

Ved andre typer porfyripsykdommer er det ett av de andre åtte enzymene i hemeproduksjonen som har for dårlig funksjon. Hvilke typer porfyriener som hoper opp i kroppen kommer an på hvilket enzym som har utilstrekkelig funksjon. At de ulike porfyripsykdommene kan ha vidt forskjellige symptomer skyldes altså kjemiske forskjeller i de ulike porfyriener.



## **PASIENTORGANISASJONER**

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

NPF - Norsk Porfyriforening  
Mobil: 97595678  
E-post: [npf@porfyri.no](mailto:npf@porfyri.no)  
Nettside: [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.

PIN - Porfyriforeningen i Nordland  
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>

## **PORFYRI ID-KORT**

Nasjonalt kompetansesenter for porfyripsykdommer (NAPOS) utsteder et porfyri-identitetskort. Dette kortet vil i medisinske situasjoner kunne gi nyttig informasjon til helsepersonell angående sykdomsdiagnosen, som for eksempel behov for lysbeskyttelse og at en ved CEP kan bruke vanlige medikamenter og anestesimidler (i motsetning til hva som er tilfellet ved akutte porfyripsykdommer). Kortet har også engelsk tekst med henblikk på reiser til utlandet.

## **KONTAKT NAPOS**

Nasjonalt kompetansesenter for porfyripsykdommer (NAPOS)  
Laboratorium for klinisk biokjemi  
Haukeland universitetssjukehus  
Postboks 1400  
5021 Bergen  
Tlf. 55 97 31 70  
E-post: [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no)  
Web: [www.napos.no](http://www.napos.no)

Oppdatert: 16.08.2016