

Informationen baseras på bästa tillgängliga bevis och konsensus från en grupp av porfyrispecialister i European Porphyria Network (EPNET). <https://porphyria.eu>.

Akut porfyri

Denna information är till för att hjälpa dig och dina anhöriga att förstå mer om akut intermittent porfyri, porfyria variegata eller hereditär koproporfyri.

INNEHÅLL

1. Vad är akut porfyri?
2. Vad är en akut attack av porfyri?
3. Hur ärvs akut porfyri?
4. Hur stor är risken att de som ärvt anlaget för akut porfyri får symtom?
5. Hur diagnostiseras en attack av akut porfyri?
6. När ska man låta testa sig för akut porfyri?
7. Hur skall familjemedlemmar och nära släktingar testas för akut porfyri?
8. Vad kan jag göra för att minska risken för en akut attack?
9. Kirurgi, tandläkare, vaccinationer
10. Särskilda råd för kvinnor
11. Behandling av den akuta attacken
12. Återkommande attacker av porfyri
13. Kronisk smärta
14. Hudproblem
15. Långtidsuppföljning
16. Sammanfattning
17. Var kan jag hitta mer information om akut porfyri

1. Vad är akut porfyri?

Akut porfyri är beteckningen för tre likartade sällsynta ärftliga sjukdomar: akut intermittent porfyri (AIP), porfyria variegata (PV) och hereditär koproporfyri (HCP) och en fjärde extremt ovanlig porfyri som kallas ALAD-bristporfyri (ALADP). De grupperas tillsammans eftersom akuta attacker kan förekomma i var och en av dem.

Akut intermittent porfyri är den vanligast förekommande formen. Vid denna sjukdom förekommer akuta attacker men inga hudsymtom. Hos personer med porfyria variegata eller hereditär koproporfyri kan också hudsymtom uppträda, men inte nödvändigtvis samtidigt. Attacker och/eller hudsymtom drabbar bara en del personer med akut porfyri och de flesta har aldrig några symtom.

2. Vad är en akut attack av porfyri?

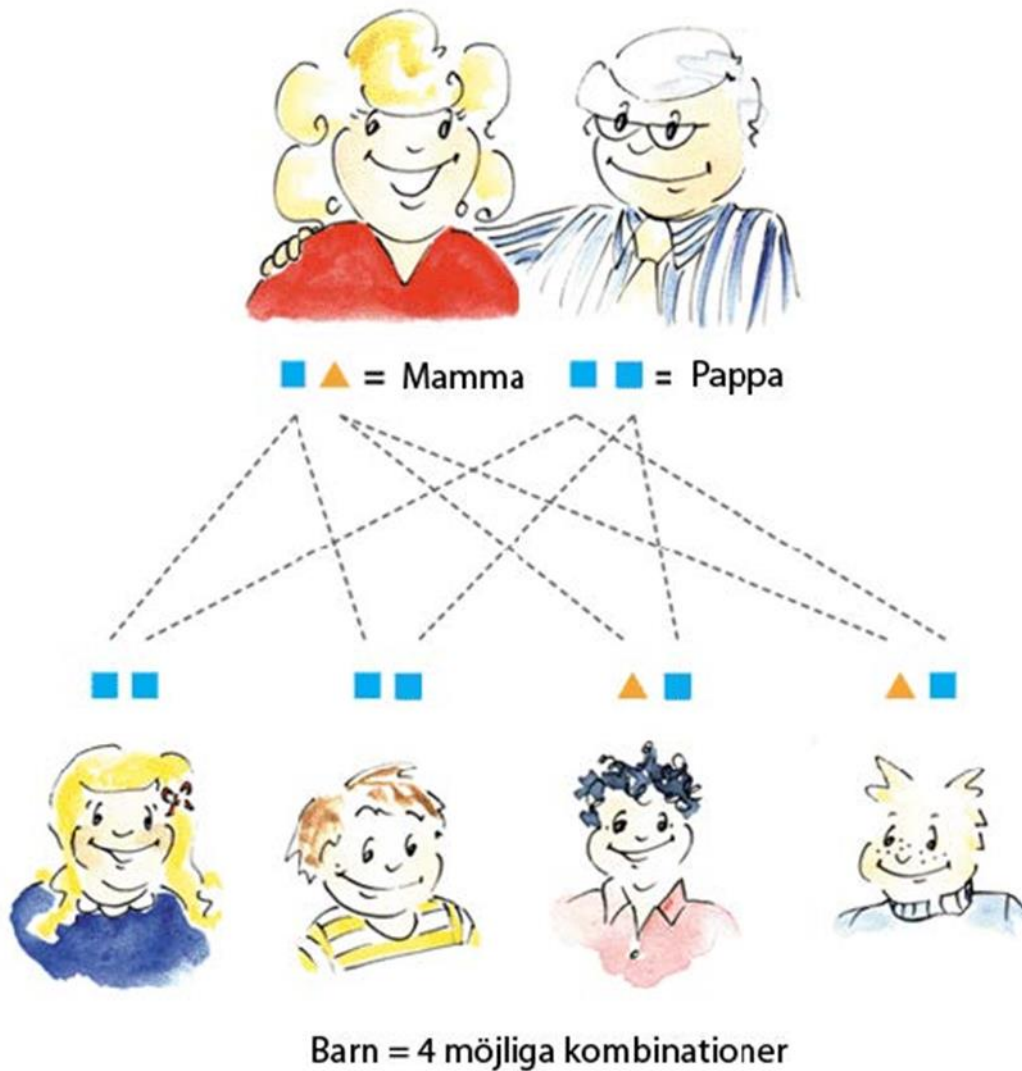
Akuta attacker börjar nästan alltid med svår smärta, vanligtvis i buken men smärtor i ryggen och låren förekommer. Illamående, kräkningar och förstoppning är vanliga symtom. En del patienter har sömnsvårigheter eller blir ängsliga eller förvirrade. Puls och blodtryck stiger ofta. Vid svåra attacker kan det uppstå komplikationer som kramper och muskelsvaghet vilket ibland kan leda till förlamning. En akut attack varar vanligtvis inte längre än en eller två veckor. Svåra attacker kan vara livshotande på grund av förlamningar. Dessa släpper långsamt efterhand och idag blir de flesta patienter återställda från förlamning om de får rätt behandling, även om detta kan ta flera månader.

Akuta attacker är ofta utlösta av läkemedel, alkohol och hormonomställningar, exempelvis under menstruationscykeln. Infektioner, psykisk och fysisk stress kan också framkalla en akut attack. De akuta attackerna förekommer vanligtvis under perioden mellan de senare tonåren till cirka 40-årsåldern. De är extremt sällsynta hos barn före puberteten. Kvinnor löper fem gånger så stor risk att få akuta attacker beroende på förändringarna i hormonbalansen. De flesta personer med akut porfyri får aldrig en akut attack och av de som får det har de flesta bara en eller ett fåtal attacker under hela livet. Ett fåtal drabbas av upprepade attacker, ibland under flera år. De flesta som har haft en eller ett fåtal attacker återhämtar sig helt. De kan då leva ett normalt liv men bör vidta en del enkla försiktighetsåtgärder för att minska risken för nya attacker.

3. Hur ärvs akut porfyri?

Akut porfyri orsakas av en förändring i en del av DNA, kallat en gen. Olika gener är drabbade i var och en av de akuta porfyrierna. Generna, som innehåller ritningarna på alla beståndsdelar som kroppen behöver, uppträder vanligen i par. I varje par ärver vi en gen från mamma och en från pappa. Ibland kan det uppstå fel vid kopieringen av en av dessa gener som resulterar i en bestående genförändring (också kallat en mutation eller variant). När en mutation som finns endast i den ena av generna i paret orsakar en sjukdom, vilket är fallet med akut porfyri

(AIP, HCP, PV), kallas det för att den har ett autosomt dominant nedärvningsmönster.



Pappa och 2 barn har inte akut porfyri



Mamma och 2 barn har akut porfyri och riskerar att få en akut attack

© Illustrations copyrighted Clare Hollest

Detta är ett exempel på nedärvning för akut porfyri. I det här diagrammet är det mamma som har porfyri. Hon bär på en normal gen ■ och en förändrad (muterad) gen ▲.

Risken att en person med sjukdomsanlaget vidarebefordrar den skadade genen till något av sina barn är en på två (50%) (se diagram ovan). Risken är densamma även om anlagsbäraren aldrig har haft några symtom av sin porfyri. Det verkar därför ofta som om sjukdomen har "hoppat över en generation". Varje porfyripatient har ett antal släktingar som också har ärvt

den förändrade genen. En del kanske inte vet att de har ärvt en förändrad gen för akut porfyri och att de har risk för att utveckla porfyrisymtom.

Om du inte ärvt den förändrade genen, kan du inte heller föra den vidare till dina barn.

Det extremt ovanliga tillståndet ALAD-bristporfyri ärvs på ett annat sätt. Det uppkommer om någon har två kopior av genvarianten, en ärvd från vardera föräldern, och det kallas för ett autosomt recessivt tillstånd.

4. Hur stor är risken att de som ärvt anlaget för akut porfyri får symtom?

De flesta personer som ärver akut porfyri kommer aldrig att få en akut attack. De som blir sjuka behöver vanligtvis ytterligare faktorer som måste till för att framkalla symtom. Vår kunskap om dessa faktorer är ofullständig men bland de vanliga är ett antal läkemedel, alkohol, stress, fasta eller begränsat kaloriintag, infektioner och rökning. Attacker är mer vanliga hos kvinnor i barnafödande ålder beroende på de normala hormonomställningarna i menstruationscykeln eller under en graviditet. En akut attack kan någon gång förekomma utan att någon utlösande faktor kan identifieras. Många års erfarenhet har visat att om den som har anlaget för någon av de akuta porfyrierna är noga med att undvika kända faktorer som kan utlösa attacker, så minskar risken betydligt att bli sjuk.

5. Hur diagnostiseras en attack av akut porfyri?

För att diagnostisera en attack av akut porfyri och identifiera vilken form av porfyri det rör sig om behövs urinprov, blodprov och ett avföringsprov (faecesprov), som skall analyseras på ett laboratorium med specialkunskap om porfyri (vanligen porfyrispecialistcentra). I proverna mäts halten av porfyriener och porfyriinförstadierna ALA och PBG som alltid är förhöjda under en attack. Det är viktigt att proverna tas så snart som möjligt efter att attacken startat eftersom det kan vara svårt att ställa en korrekt diagnos efter tillfrisknandet.

Hos en patient som är känd för att ha ärvt en akut porfyri kan det vara svårt att avgöra om symtomen beror på ett anfall av porfyri eller en orelaterad orsak. I denna situation kan ett urinprov hjälpa din läkare att avgöra om du lider av en akut attack eller inte. Det är viktigt att personer med porfyri inte tillskriver alla symtom de utvecklar till porfyri; risken är att allvarliga sjukdomstillstånd, som exempelvis blindtarmsinflammation, förbises.

6. När ska man låta testa sig för akut porfyri?

Testning för akut porfyri ska inte fördröjas eller skjutas upp. I praktiken innebär det att familjer bör erbjudas screening för akut porfyri så snart som möjligt efter att en anhörig har konstaterats ha tillståndet. När en förälder redan är känd för att ha en akut porfyri, bör dennes barn testas så snart som möjligt, och i vissa länder kan bebisar testas vid eller strax efter födseln. Det kan vara nödvändigt att vänta tills ditt barn är äldre, men det rekommenderas att

testning sker före puberteten. Det är extremt sällsynt att barn får en porfyriattack men det finns två huvudsakliga fördelar med tidig diagnos. Först kan de som visar sig ha ärvt en av de akuta porfyrierna få råd om hur de kan minska risken för en akut attack. För det andra, om en akut attack utvecklas, kommer din läkare att kunna bekräfta diagnosen och påbörja behandlingen tidigt.

7. Hur skall familjemedlemmar och nära släktingar testas för akut porfyri?

För anhöriga som inte har haft en akut attack, och särskilt för barn, är urinprov för porfyri vanligtvis föga hjälpsamt. För många familjer är det nu möjligt att använda genetiska tester för att upptäcka genvarianten som orsakar deras porfyri. Genetiska (DNA) tester är det mest tillförlitliga sättet att testa för porfyri hos släktingar till en drabbad person. Din läkare kommer att kunna hjälpa dig att ordna att du ska testas för porfyri och det kan innebära att du hänvisas till en porfyrispecialistmottagning. Proverna skickas per post tillsammans med remiss till Porfyricentrum enligt särskilda direktiv.

8. Vad kan jag göra för att minska risken för en akut attack?

En del porfyriattacker utlöses av faktorer som går att undvika som exempelvis farliga läkemedel, alkohol, fasta och bantning.

Läkemedel

Personer med akut porfyri måste noga tänka sig för när de tar mediciner eftersom många kemiska substanser kan utlösa en akut attack. **Det är ALLTID mycket viktigt att kontrollera med läkaren om det läkemedel du ska ta är säkert.** Detta gäller både receptbelagda och icke receptbelagda preparat och kosttillskott. Hälsokostpreparat bör man också vara försiktig med. För de läkemedel som anses farliga finns det nästan alltid andra preparat tillgängliga som utgör goda alternativ. Även om barn är mindre känsliga före puberteten och akuta attacker mycket sällan förekommer, bör de om det är möjligt undvika läkemedel som anses osäkra.

Det händer ibland att en person med akut porfyri på grund av någon annan allvarlig sjukdom behöver ett läkemedel som är förknippat med en viss risk eller som är så nytt att det ännu inte finns någon information ifall det utan risk går att använda vid akut porfyri. I ett sådant läge bör läkaren noga överväga risken och diskutera med en porfyrispecialist och då väga in patientens känslighet i bedömningen av risken. Om läkaren bestämmer sig för att skriva ut preparatet bör det göras en uppföljning med återkommande urinprover.

Det förekommer ej sällan att personer med akut porfyri som tar ett läkemedel vilket har rapporterats kunna utlösa en attack hos andra inte reagerar negativt. Skälet är att

känsligheten varierar från person till person, och också hos samma person från tillfälle till tillfälle. När det blir en reaktion är det i form av en akut attack, som uppträder en dag eller två efter det man tagit den utlösande medicinen. **Reaktioner som yrsel, trötthet, allergier och kortvariga hudutslag, som kan inträffa precis i anslutning till eller strax efter att man tagit ett läkemedel, är vanligt och har inte med porfyri att göra.**

Alkohol

Det finns bevis för att alkohol kan förorsaka akuta attacker så du bör inte dricka om du har några porfyrisymtom. Även den som aldrig haft en akut attack mår bäst av att avstå från alkohol.

Diet

Lågkaloridietter som används för att gå ner i vikt, liksom perioder av fasta samt viktreducerande kirurgi (som magsäcksoperation) kan framkalla en akut attack. Det är viktigt att hålla sig till ett normalt kosthåll med regelbundna måltider anpassade för att hålla en önskvärd kroppsvikt. För patienter som kämpar med illamående kan små mål regelbundet vara till hjälp.

Patienter med svår porfyri och som har upprepade attacker kan behöva speciella dietråd från sin läkare och dietist. Den som är överviktig men vill gå ner i vikt bör konsultera sin doktor för att få bantningsråd som är långsamt verkande och utan risk.

Varningskort / MedicAlert



Det är av största vikt att alltid bära med sig varningskortet som uppger om att du har anlaget för akut porfyri. Detta kort är särskilt betydelsefullt i de kritiska situationer när du själv inte kan tala om att du har akut porfyri. Varningskortet skrivs ut till den patient som fått en säkerställd porfyridiagnos. Kortet skrivs under av den läkare som ställt diagnosen och som tjänstgör på Porfyricentrum.

Om man vill ha ett varningssmycke, t.ex. ett armband eller ett halsband, kan man vända sig till MedicAlert Foundation, www.medicalert.co.uk.

9. Kirurgi, tandläkare, vaccinationer

Anestesi och kirurgiska ingrepp

Du ska tala om för din kirurg och narkosläkare i förväg att du har akut porfyri. Det är särskilt viktigt att de är medvetna om läkemedelsrestriktionerna och att de måste tillse att du undviker långa fasteperioder före ditt kirurgiska ingrepp.

Hos tandläkaren

Man bör tala om för sin tandläkare att man är anlagsbärare av akut porfyri och se till att de är medvetna om läkemedelsrestriktionerna.

Vaccinationer

Det finns inga bevis för att vaccinationer orsakar speciella problem för personer med akut porfyri. Det rekommenderas därför att personer med akut porfyri vaccineras i enlighet med nationella riktlinjer. Reseprefylax med speciella vaccinationer kan behöva diskuteras med en porfyrispecialist.

10. Särskilda råd för kvinnor

Risken för kvinnor att drabbas av akuta attacker är ungefär fem gånger så stor som för män, vilket sannolikt beror på de kvinnliga könshormonerna, främst progesteron. Detta hormon finns både i kombinations-p-piller och i läkemedel som används vid östrogenbehandling av kvinnor i övergångsåldern (menopausen). P-piller och hormonersättningsbehandling med läkemedel som innehåller progesteron eller liknande hormon (gestagener) bör om möjligt undvikas av kvinnor med anlag för akut porfyri. Injektioner och implantat av hormonpreparat med långtidsverkan är riskfyllda och bör undvikas. Barriärpreventivmedel (kondomer, pessar, femidom, spiral) är säkra vid porfyri. Hormonspiral som frisätter små mängder progesteron direkt i livmodern tolereras vanligtvis väl hos patienter med akut porfyri.

Under speciella omständigheter där risken är låg och nyttan hög kan din läkare, efter diskussion med dig och om möjligt med en porfyrispecialist, tillåta användningen av preparat innehållande gestagen, exempelvis som hormonersättning som ges i form av hudplåster.

Graviditet

Även om flertalet graviditeter är utan komplikationer, finns det en något ökad risk för en akut attack under eller direkt efter graviditeten. Risken minskar emellertid om diagnosen redan är känd och om läkaren och barnmorskan som har hand om dig vet att du är anlagsbärare för akut porfyri.

11. Behandling av den akuta attacken

Vikten av att tidigt känna igen symtomen och att ställa en korrekt diagnos:

Rätt behandling kan snabbt sättas in om symtomen känns igen. De tidiga symtom som förebådar en akut attack är ofta lätta att känna igen för den som har tidigare erfarenhet av attacker. Om du tror att du har tidiga symptom på en attack ska du försöka fortsätta att äta och dricka om du kan, och det kan vara bra att öka ditt intag av socker- och kolhydrathaltig mat. Du ska inte dricka alkohol. Om du nyligen har börjat med ett nytt läkemedel bör du kontrollera om det finns i den säkra läkemedelslistan och diskutera med din doktor om det finns möjlighet till alternativ behandling.

Det är svårare för en person som ärvt anlaget för akut porfyri men som aldrig haft en attack att tidigt känna igen symtomen. Man måste komma ihåg att personer med porfyri kan drabbas av magbesvär på samma sätt som de som inte har den sjukdomen. Läkaren måste ha andra diagnoser, som kan orsaka magsmärtor, i åtanke. Dessa inkluderar en rad olika tarmsjukdomar, urinvägsinfektioner och ibland allvarliga medicinska problem, t.ex. blindtarmsinflammation. I sådana situationer kan diagnosen akut porfyri vanligen bekräftas eller avskrivas med hjälp av ett urinprov där man mäter utsöndringen av porfobilinogen (PBG).

Behandling av en akut attack:

Om du drabbas av en akut attack och ditt tillstånd försämras måste du kontakta en läkare för att snabbt få komma till sjukhus.

Följande åtgärder skall vidtagas:

- Insättande av läkemedel för att behandla symptom som brukar känneteckna en attack. Här ingår mediciner mot smärta och illamående. Det är också viktigt att upprätthålla ett tillfredsställande kaloriintag. Detta kanske måste ske med hjälp av dropp eller en slang via näsan.
- Undersökning av ett urinprov för att fastställa utsöndringen av PBG
- Tidig start av specifik behandling av attacken, till exempel med intravenöst humant hemin.

Humant hemin (Normosang®) är förstahandsval för behandling. Om det inte kan erhållas tillräckligt snabbt, kan stora mängder glukos, som kan lindra en mild attack, administreras under tiden.

12. Återkommande attacker av porfyri

Ett fåtal patienter, oftast de som har en AIP-diagnos, utvecklar ett mönster med återkommande attacker, vanligen definierat som fyra eller fler attacker som kräver sjukhusvård för behandling inom ett eller flera år. Hos kvinnor kan dessa attacker vara relaterade till de normala hormonförändringarna under menstruationscykeln med symptom som startar i veckan före menstruation, men för många patienter finns det ingen klar utlösande faktor för deras attacker. Patienter med återkommande porfyriattacker ska om möjligt remitteras till ett porfyri-specialistcentrum så de kan få bästa möjliga vård. Den huvudsakliga behandlingen är att ge regelbundna infusioner av hemin för att försöka förhindra attacker. I mycket allvarliga fall kan levertransplantation övervägas. En ny behandling för återkommande attacker av porfyri (RNA-interferensterapi) gav mycket lovande resultat i kliniska prövningar men är ännu inte tillgänglig i alla länder.

13. Kronisk smärta

Många patienter med porfyri, speciellt de med återkommande akuta attacker och de som har haft allvarlig porfyri tidigare, upplever nästan kontinuerlig smärta, som tros bero på skador på nerverna under tidigare attacker. Denna kroniska smärta kan variera från dag till dag men kan vara allvarlig, och utbrott av kronisk smärta kan vara svårt att skilja från akuta attacker. Kronisk smärta svarar dåligt på hemin och opiater men medicin för nervsmärta kan vara till hjälp och några patienter får hjälp av remiss till en specialistmottagning för smärta.

14. Hudproblem

Symtom från huden förekommer aldrig vid akut intermitterent porfyri. Hudproblem uppträder hos 10-20% av vuxna personer som ärvt anlaget för porfyria variegata och det är ofta det enda symtom de får. Hudpartier som utsätts för solljus, särskilt handryggar, ansikte och ben, blir sköra, går sönder och blåsor kan bildas. Sådan hud kan bli infekterad, läkas långsamt och mindre ärr kan uppstå. Liknande hudproblem kan förekomma vid hereditär koproporfyri men dessa är vanligen endast förekommande under en attack av porfyri och är sällan bestående.

15 Långtidsuppföljning

Personer med akut porfyri, speciellt de som är värst drabbade, riskerar långtidskomplikationer såsom högt blodtryck och försämrad njurfunktion. Det finns också en ökad risk för levercancer framför allt hos äldre personer. Porfyriexperter håller på att komma överens om rekommendationer för uppföljningsvård och dessa kommer att publiceras på denna webbsida när de blir tillgängliga. Rekommendationen i Sverige för personer med akut porfyri som fyllt 50 år är att de årligen ska kontrolleras avseende blodtrycksnivå, lämna blodprov för att kontrollera lever- och njurfunktion, samt genomgå årligt ultraljud av levern.

16. Sammanfattning

De flesta personer som ärvt anlaget för akut porfyri kan leva ett normalt liv med bibehållen hälsa om man följer de enkla regler och råd som givits här för att minska risken för utbrott av sjukdomen. Också de personer som blir sjuka återhämtar sig vanligtvis helt. De brukar inte få mer än en eller två attacker tidigt i vuxen ålder. När man blir äldre minskar risken för akuta attacker men den försvinner aldrig helt.

17. Var kan jag hitta mer information om akut porfyri

Informationen på denna hemsida har skrivits och uppdaterats av en grupp porfyrispecialister som arbetar tillsammans i EPNET och har kontrollerats av representanter för patientorganisationer.

Det finns många andra informationskällor om porfyri, många tillgängliga på internet, men betänk att de inte nödvändigtvis har validerats av porfyrispecialister.

Patientföreningar kan vara en bra kontaktpunkt för information, nätverk och stöd.

Porfyripatientgrupper i olika europeiska länder är uppräknade på EPNET:s hemsida och på webbplatsen för Global Porphyrin Advocacy Coalition (GPAC; <https://gpac-porphyrin.org/>).

Datum för senaste uppdatering: 7 december 2020.

Översatt till svenska av Porfyricentrum Sverige i november 2021.