

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

## Porfyria cutanea tarda (PCT)

Denna information är till för att hjälpa dig och dina anhöriga att förstå mer om porfyria cutanea tarda (PCT).

### INNEHÅLL

1. Vad är porfyria cutanea tarda (PCT)?
2. Vad är PCT orsakat av?
3. Är PCT ärftligt?
4. Vilka faktorer gynnar uppkomsten av PCT?
5. Vilka är symtomen vid PCT?
6. Hur diagnostiseras PCT?
7. Kan PCT botas?
8. Hur behandlas PCT?
9. Vad kan jag själv göra?
10. Var kan jag få mer information om PCT?

### 1. Vad är porfyria cutanea tarda (PCT)?

PCT är den vanligaste formen av porfyri och drabbar ungefär en person på 5 000 till en på 70 000 i befolkningen. Vid PCT bildas porfyriner i överskott i levern, ansamlas i kroppen och ger upphov till att huden blir känslig för ljus.

### 2. Vad är PCT orsakat av?

PCT orsakas av partiell inaktivering av ett enzym som kallas uroporfyrinogendekarboxylas (UPGD). (Ett enzym är ett protein inne i våra celler som omvandlar en kemisk substans till en annan.) Detta leder till att porfyriner ansamlas i levern, från vilken de läcker ut i blodet och på så sätt når huden. Hudproblemen börjar vanligen i vuxen ålder; "tarda" betyder sen. Orsaken till den partiella inaktiveringen är inte helt klarlagd, men man tror att den uppkommer genom samverkan mellan olika faktorer (predisponerande faktorer – se listan nedan), som ökar den individuella mottagligheten för PCT.

### 3. Är PCT ärftligt?

De flesta patienter med PCT har en form av tillståndet som inte är nedärvt. Denna typ av PCT kallas **sporadisk, eller PCT typ I**. Ungefär en fjärdedel av patienterna i Europa har en nedärvd riskfaktor för PCT och har **familjär, eller PCT typ II**. Denna orsakas av nedärvning av en genförändring (mutation, variant) som inaktiverar en kopia av UROD-genen och lämnar den andra att fungera normalt (var och en har två gener för UROD i varje cell i kroppen; en ärvd från mamman och en från pappan). Inaktivering av en av kopiorna resulterar i en minskning av UROD-aktiviteten i varje cell till cirka 50 % av det normala. De flesta familjemedlemmar som ärver genmutationen kommer dock inte att utveckla PCT, därför att detta kräver att andra orsaker (predisponerande faktorer) också medverkar som minskar aktivitetsnivån i lever till ca 20% av normalt.

### 4. Vilka faktorer gynnar uppkomsten av PCT?

Följande är de viktigaste faktorerna som har identifierats. De flesta patienterna har åtminstone en av dem.

- **Ansamling av järn i levern.** Nästan alla PCT-patienter har en ökning av järn i levern, vilket man tror är den viktigaste faktorn involverad i inaktiveringen av UROD-enzymet. Några av dessa patienter kan också ha ärvt ett tillstånd som kallas hemokromatos, som är ansvarigt för att för mycket järn ansamlas i kroppen.
- **Regelbunden alkoholkonsumtion.**
- **Virusinfektioner i levern.** Hepatit C är en viktig predisponerande faktor för PCT i många av Europas länder.
- **Rökning.**
- **Exponering för några industriella kemikalier.**
- **Östrogenbehandling.** Till exempel P-piller eller annan hormonbehandling.
- **Dialys för nedsatt njurfunktion.**

### 5. Vilka är symtomen vid PCT?

Endast områden på huden som utsätts för solljus påverkas. Dessa är oftast baksidan av händerna, ansiktet och hårbotten och alla andra hudområden som regelbundet exponeras. Porfyriner som cirkulerar genom blodkärlen i huden aktiveras när de utsätts för ljus och avger fria radikaler som skadar förbindelsen mellan hudens yttersta lager (epidermis) och det underliggande lagret (dermis) vilket leder till en skör hud. Konsekvenserna är att i solexponerade områden kan även lindriga skador eller vardagliga sysslor få huden att gå sönder eller bilda stora vätskefyllda blåsor som spricker och läker långsamt och lämnar ärr och små vita upphöjda fläckar som kallas milier. Det kan förekomma förändringar i hudens pigmentering, som kan ökas eller minskas, och en ökad tillväxt av fint hår på kinder och panna. Förutom hudproblemen kan urinen anta en mörk färg på grund av överskott av uroporfyriner.

Akuta kriser (buksmärtor och nervskador, ofta framkallade av läkemedel eller hormoner), som uppstår i en grupp av porfyrier som kallas akut porfyri, förekommer INTE vid PCT.

## 6. Hur diagnostiseras PCT?

PCT diagnostiseras genom att man mäter porfyrier i blodprov, urinprov och avföringsprov. Dessa test letar efter speciella mönster av porfyrier kopplade till PCT. Detta är mycket viktigt därför att andra porfyrier kan orsaka liknande hudproblem.

Din doktor skall också testa förekomsten av de tillstånd som beskrivs ovan, som är kopplade till PCT. Detta skall inkludera blodtest för:

- leverfunktion
- virushepatit
- järnstatus och hemokromatos

Eftersom PCT ofta förknippas med vissa tecken på leverskada – på grund av alkohol, överskott av järn, hepatit C-virus eller själva porfyrin – kan din läkare beställa en ultraljudsundersökning av din lever för att utesluta ärrbildning, för mycket fett i levern eller närvaron av en levertumör.

Beroende på resultaten av dessa tester kan du få rådet att uppsöka en annan läkare, till exempel en leverspecialist eller hematolog.

Porfyrimönstret i PCT är så karakteristiskt att andra tester för att identifiera typen av porfyri normalt inte krävs. Medlemmar i familjer där det finns mer än en patient med PCT bör erbjudas genetisk rådgivning och kan behöva screening för PCT typ II. Om en genetisk orsak till järnöverskott hittas bör nära släktingar uppsökas för att avgöra om de ska följas upp eller behandlas för järnöverskott.

## 7. Kan PCT botas?

Fastän den grundläggande rubbningen vid PCT inte kan botas, kan tillståndet hållas väl under kontroll och porfyri nivåerna minskas till de normala. Det är viktigt att kända predisponerande faktorer hålls under kontroll eller behandlas. Med lämplig behandling minskar hudproblemen långsamt och försvinner så småningom helt, fast de kan efterlämna några ärr. Återfall 2–3 år efter framgångsrik behandling kan inträffa.

Det är därför patienter med PCT, oavsett de bidragande eller predisponerande faktorerna, bör fortsätta att träffa sin läkare regelbundet.

Nya behandlingar mot hepatit C-virusinfektionen med direktverkande antivirala läkemedel (DAA) har gjort det möjligt att bota virusinfektionen och den tillhörande PCT-sjukdomen.

## 8. Hur behandlas PCT?

Målet för behandling är att avlägsna eller minska eventuella predisponerande faktorer, att återställa aktiviteten av UPGD-enzymet och att avlägsna överskottet av porfyriiner som har ansamlats i kroppen.

Du kommer troligen att erbjudas en av två specifika behandlingar:

- **Regelbundna tappningar** (vanligen varannan vecka) av en enhet blod (samma mängd som tappas av blodgivare) för att minska järnnivåerna. Den medicinska termen för denna behandling är venesection. Kroppen använder järn för att göra mer blod och processen upprepas tills tillräckligt med järn har tagits bort. Detta tar åtskilliga månader i de flesta fall. Om du också har hemokromatos kan venesection behövas under lång tid.
- **Låg dos klorokin eller hydroxyklorokin** (vanligen en halv tablett två gånger i veckan). Det är viktigt att denna mycket låga dos används, eftersom högre doser kan ge oönskade biverkningar.

Båda behandlingarna är effektiva hos de flesta patienter. Valet beror på olika faktorer, inklusive vad som bedöms vara den viktigaste predisponerande faktorn hos varje patient. Emellanåt kan båda behandlingarna krävas. För patienter som inte kan tolerera någon av dessa två behandlingar finns andra möjligheter till hands, men är mer komplicerade att ge.

Andra åtgärder:

- **Alkohol.** Alla former av alkohol skall undvikas.
- **Rökning** bör undvikas.
- **Östrogenbehandling.** Kvinnor som behandlas med östrogen kommer att rådas att göra ett uppehåll under det att deras PCT behandlas. Efter behandlingen kan det vara möjligt att återuppta hormonbehandlingen.
- **Järntillskott** ska inte tas om du inte har tydliga bevis på järnbrist.
- **Behandling av hepatit C.** PCT hos patienter med hepatit C kan försvinna med behandling med antivirala läkemedel.

Det händer att hudsymtomen förvärras och att urinen mörknar när behandlingen påbörjas.

## 9. Vad kan jag själv göra

- **Medan behandlingen börjar få effekt:** Undvik solljus och skydda din hud från ljusexponering. Huden kommer att förbli ömtålig och känslig för starkt solljus i flera månader tills behandlingen blir helt effektiv. Hudskadorna i PCT orsakas av den synliga delen av solens ljusspektrum, vilket gör att vanliga solskyddsmedel (som skyddar mot ultraviolett ljus) inte fungerar. Reflekterande solskyddsmedel baserade på titandioxid eller zinkoxidtäckning kommer att vara mer effektiva. Att använda en solkräm som innehåller dihydroxiacetone kan blockera ljuset i viss utsträckning. Du bör undvika att skada huden genom att bära skyddskläder som handskar (helst vit bomull), en hatt (helst bredbrättad), skor snarare än sandaler och minimera din exponering för solen

under denna tid. Sår eller trasiga blåsor ska hållas rena och eventuell hudinfektion behandlas omedelbart.

- **Reaktioner på annan medicinering:** I motsats till andra typer av porfyri orsakar PCT inte akuta attacker beroende på annan medicinering. En del läkare och apotekare sammanblandar tyvärr PCT och "akuta porfyrier" och kan råda dig att undvika vissa läkemedel. Generellt sett kan du använda vilken som helst medicin, som din hälsa kräver.

## 10 Var kan jag få mer information om PCT?

Eftersom PCT är ovanlig, har de flesta allmänläkare liten erfarenhet av tillståndet. Hudläkarna träffar de flesta personer som har PCT och kan ibland be om råd från ett porfyrispecialistcentrum.

Om du är oroad när det gäller risken att överföra tillståndet till dina barn (familjär PCT), kan du be om remiss till genetiker eller porfyrispecialist för information.

Innehållet på denna webbplats är baserat på ett samförstånd som överenskommits mellan porfyrispecialister i EPNET.

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 Porphyrria Advocacy Coalition (GPAC; <https://gpac-porphyrria.org/>).

Reviderad februari 2021

Översatt till svenska av Porfyricentrum Sverige i november 2021.