

## KONGENITAL ERYTROPETISK PORFYRI (CEP)

### Innehåll

1. Vad är Kongenital erythropoetisk porfyri?
2. Hur vanlig är CEP?
3. Hur yttrar sig CEP?
4. Hur ärvs CEP?
5. Hur diagnostiseras CEP?
6. Kan CEP diagnostiseras under graviditeten?
7. Finns bot mot CEP?
8. Vilka andra behandlingar finns tillgängliga för CEP?
9. Kommer det att finnas nya former av behandling för CEP i framtiden?
10. Kan vissa läkemedel förvärra CEP?
11. Vilka försiktighetsmått bör personer med CEP vidta?
12. Var kan jag få mer information om CEP?
13. Avtackning

### » 1. Vad är Kongenital erythropoetisk porfyri?

Kongenital erythropoetisk porfyri (CEP), som också kallas Günthers sjukdom efter läkaren som beskrev tillståndet 1911, är ärftlig och den mest sällsynta av huvudformerna av porfyri. Vid CEP är aktivitet av ett enzym (ett protein som hjälper till att omvandla en kemisk substans till en annan) som heter uroporfyrinogen-III-syntas (UROS) mycket låg. Detta leder till ökad bildning av porfyriener, som kallas I-isomerporfyriener i benmärgen. Dessa porfyriener ansamlas i kroppen, speciellt i de röda blodkropparna, och orsakar problemen som hör ihop med CEP.

### » 2. Hur vanlig är CEP?

CEP är extremt sällsynt. Eftersom den är så ovanlig står det inte klart exakt hur många som har sjukdomen. Det har uppskattats att en person på cirka 2-3 miljoner har CEP. CEP kan drabba män och kvinnor i lika stor utsträckning och oberoende av etnisk grupp.

### » 3. Hur yttrar sig CEP?

Personer med CEP har inte alltid alla symtom som beskrivs nedan. Sjukdomen varierar också individer emellan när det gäller svårighetsgrad. Vanligen ger sig sjukdomen tillkännas strax efter födseln eller tidigt i barnåren, men det förekommer att den debuterar först i puberteten eller i tidig vuxen ålder.

- Röd urin är vanligen det första tecknet man lägger märke till hos nyfödda barn med CEP. Detta beror på den stora mängden porfyriener som går ut med urinen. Intensiteten av den röda färgen i urinen kan variera från dag till dag.
- Huden är mycket känslig för ljus, speciellt direkt solljus och det mycket starka lampljus som ibland används för att behandla gulsot i nyföddhetsperioden. Detta ger upphov till att huden blir skör och får blåsor eller sår. Detta händer oftast på solexponerade hudpartier, som till exempel handryggar, ansikte, öron och skalp. Huden kan ta längre tid på sig för att läka efter skada eller blåsbildning, och bli infekterad. Upprepad blåsbildning, sårskador och sårbildning kan orsaka ärr i huden och kala fläckar på skalpen.
- Hos en del personer kan huden bli mörkare där den är exponerad för sol.
- Ögonen kan också vara känsliga för direkt solljus eller artificiellt ljus, vilket kan orsaka sår och ärrbildning i ögonen. Med tiden förlorar några patienter ögonfransarna så att deras skyddseffekt mot småpartiklar i luften faller bort, vilket leder till irritation i ögats bindhinna.
- Anemi (ett lågt hemoglobin), som varierar i svårighetsgrad, är en annan yttring av CEP. Anemin utvecklas beroende på att porfyri skadar en del röda blodkroppar, som sedan bortförskaffas och förstörs av ett organ i buken som kallas mjälten. Symtomen på anemi inkluderar känsla av trötthet, andfäddhet efter minsta ansträngning och blekt utseende. Ett blodtest bekräftar närvaron av anemi.
- Mjälten kan gradvis bli större och orsaka att blodbristen förvärras, och minska antalet blodplättar (blodcellerna som hjälper till att bilda blodkoagel för att stoppa blödning), och vita blodkroppar (som bekämpar infektioner), vilket leder till ökad risk för blödning (såsom upprepade näsblödningar) respektive infektioner.
- Tänderna blir missfärgade av porfyriener som orsakar att de förefaller rödbruna, speciellt mjölkötänderna.
- CEP kan undantagsvis orsaka att benstommen tunnas ut (osteoporos). Osteoporos kan leda till benbrott (fraktur) som följd av minimal skada.
- Överskott av hår kan uppträda, speciellt i ansiktet och på handryggarna.

### » 4. Hur ärvs CEP?

Den låga enzymaktiviteten av UROS beror på förändringar (mutationer) i UROS-genen som kodar för detta enzym. Varje individ har 2 kopior av varje gen, en ärvd från mamman, och en ärvd från pappan. För att utveckla CEP måste man ha två muterade gener, en ärvd från vardera föräldern, som visas i diagrammet. Denna form av nedärvning kallas "autosomalt recessiv" ("autosomal" därför att genen ifråga inte är lokaliserad på könskromosomerna). Även om föräldrar till individer med CEP kan föra den muterade genen vidare till sina barn, är de själva inte drabbade av sjukdomen, därför att de också har en normal gen. På samma sätt kan också bröder och systrar till personen med CEP ha ärvt en muterad gen från en av föräldrarna, men eftersom de också ärvt en normal gen från den andra föräldern har de inte CEP. Personer som har en muterad gen och en normal gen (såsom föräldrarna och två av barnen i detta diagram), kallas "anlagsbärare" för sjukdomen.

När både mamman och pappan är anlagsbärare kommer vart och ett av deras (ofödda) barn att ha 1 risk på 4 att ha CEP, och 1 risk på 2 att vara anlagsbärare. Risken för att barnet till en anlagsbärare skall ha CEP är extremt låg, därför att det är mycket osannolikt att dennes partner också skulle vara anlagsbärare (genmutationen som orsakar CEP är mycket sällsynt i befolkningen), såvida denne inte är en nära släkting. Alla barnen till en person med CEP kommer att bli anlagsbärare men det är mycket

osannolikt att de skall ha CEP.

■ = Normal UROS-gen ▲ = Muterad UROS-gen

Mamma ej drabbad

Pappa ej drabbad



■ ▲ = Mum

■ ▲ = Dad



Ej drabbat barn



Ej drabbat barn



Drabbat barn



Ej drabbat barn

När både mamman och pappan är anlagsbärare kommer vart och ett av deras (ofödda) barn att ha 1 risk på 4 att ha CEP, och 1 risk på 2 att vara anlagsbärare. Risken för att barnet till en anlagsbärare skall ha CEP är extremt låg, därför att det är mycket osannolikt att dennes partner också skulle vara anlagsbärare (genmutationen som orsakar CEP är mycket sällsynt i befolkningen), såvida denne inte är en nära släkting. Alla barnen till en person med CEP kommer att bli anlagsbärare men det är mycket osannolikt att de skall ha CEP.

### ›5. Hur diagnostiseras CEP?

CEP kan misstänkas hos barn (eller sällsynt hos vuxna) som visar de ovan beskrivna symtomen. Diagnosen säkerställs genom att mäta porfyriinivåerna i personens blod, urin och avföring. Dessa prov behöver skyddas mot ljus tills de undersöks. Ett blodprov kan också tas för att leta efter genmutationer.

### ›6. Kan CEP diagnostiseras under graviditeten?

Testning för CEP under graviditeten erbjuds inte rutinmässigt. CEP kan emellertid diagnostiseras under graviditeten i familjer där det redan finns ett barn med CEP. I denna situation utförs en undersökning som kallas "amniocentes" vid ungefär 12:te graviditetsveckan. Alternativt, kan en annan undersökning kallad "chorion-villiprov" göra vid ungefär 16:de graviditetsveckan, för att samla blodkroppar från moderkakan som utgår från fostret. Dessa celler undersöks med avseende på UROS genmutationer som orsakar CEP.

[Back to top](#)

### ›7. Finns bot mot CEP?

För närvarande är den enda boten mot CEP benmärgstransplantation (BMT). Detta innebär transplantation av frisk benmärg från en annan person (givaren) till benmärgen hos personen med CEP (mottagaren). Efter lyckad BMT försvinner symtom på CEP såsom ljusöverkänslighet och anemi. Ärrbildning från föregående skada på huden är dock permanent. För att BMT skall lyckas behövs att benmärgen från givare passar ihop med den hos mottagaren. BMT är en högriskbehandling där kraftfulla behandlingar till att börja med krävs för att undertrycka mottagarens immunsystem för att undvika avstötning.

### ›8. Vilka andra behandlingar finns tillgängliga för CEP?

Behandlingen av CEP syftar till att förhindra ärrbildning i huden och ögonen, och de komplikationer som nämnts ovan. Några eller samtliga av de följande åtgärderna kan behövas:

- Skydd av exponerad hud mot direkt solljus krävs för att förhindra blåsbildning och ärrbildning. Strängt ljusskydd inkluderar rutinmässigt bruk av klädsel, handskar, bredbrättad hatt, halsduk, långa armar, höga kragar och långbyxor. Vanliga solskyddsmedel (som blockerar ultraviolett ljus) är inte effektiva vid CEP, där ljusöverkänsligheten gäller synligt ljus. Reflekterande solskyddsmedel konstruerade för att reflektera synligt ljus från huden krävs. Färgade reflekterande

solskyddsprodukter finns tillgängliga, som kan blandas på ett sätt som passar patientens individuella hudfärg. Exempel\* på reflekterande solskyddsprodukter inkluderar:

- |                                |                                     |
|--------------------------------|-------------------------------------|
| - Ambre Solaire® lotion SPF 60 | - RoC total Sunblock® lotion SPF 25 |
| - Delph® lotion SPF25          | - Sunsense® Ultra SPF 60            |
| - Delph® lotion SPF 30         | - Uvistat® cream SPF 22             |
| - E45 Sun® lotion SPF25        | - Ultrablock® cream SPF30           |
| - E45 Sun® lotion SPF50        |                                     |

\*dessa preparat finns inte alltid hos svenska apotek men kan finnas i allmän handel eller beställas på Internet

- Gardiner eller persienner kan behövas i huset eller på arbetsplatsen för att minska intensiteten av synligt ljus. Dessutom finns färgad fönsterfilm för huset och/eller bilen. Det är viktigt att bekräfta att den film du väljer för bilen är laglig att använda i ditt land.
- Kosmetiskt kamouflage kan användas för att dölja ärrbildning. (se t ex British association of Skin Camouflage [www.skin-camouflage.net](http://www.skin-camouflage.net))
- Ögonen bör skyddas mot solljus med hjälp av färgade kringslutande solglasögon. Specialistbehandling hos oftalmolog (ögonläkare) och optiker kan behövas.
- Solexponerade hudpartier skall skyddas mot smaskador för att förhindra ärrbildning i det långa loppet. Detta kan åstadkommas med fuktbevarande kräm och genom att bära handskar.
- Sår på händerna behöver hållas rena och vara lämpligt bandagerade, och varje infektion skall behandlas med antibiotikakräm eller tabletter för att skynda på läkningen.
- Upprepad ärrbildning i huden, speciellt fingrarna, kan begränsa ledrörligheten. Regelbundna lätta handövningar kan hjälpa till att senarelägga eller förhindra detta.
- Råd från arbetsterapeut kan behövas för patienter som utvecklar begränsad handfunktion på grund av ärrbildning i huden.
- Blodtransfusioner kan behövas för att behandla anemin. Regelbundna blodtransfusioner kan dock resultera i järnöverskott. Järnöverskott behandlas med tabletter eller injektioner. Förstoring av mjälten kan förvärra anemin och göra det nödvändigt att operera bort mjälten.
- Om benskörhet observeras vid röntgenundersökning eller isotopundersökning, finns tablettbehandling som stärker skelettet.
- God munhygien är nödvändig för att förhindra att tänderna förfaller. Om möjligheten att öppna munnen är begränsad på grund av ärrbildning, kan en mjuk barntandborste, eller en elektrisk tandborste vara lättare att använda och orsaka mindre skada på gommens slemhinna.

### ›9. Kommer det att finnas nya former av behandling för CEP i framtiden?

Forskning pågår för att bota CEP med genbehandling. Detta skulle innebära att skadan i den drabbade personens gen skulle korrigeras. Det är realistiskt att tro att signifikant framgång i denna forskning är att vänta under nästa decennium.

### ›10. Kan vissa läkemedel förvärra CEP?

CEP är en erythropoetisk porfyri. Den skiljer sig från de akuta hepatiska porfyrierna som kan försämrats av vissa läkemedel. **CEP försämrats inte av dessa läkemedel.** Om personen inte är allergisk mot läkemedlet, eller av andra skäl skall undvika det, finns det inga begränsningar för personer med CEP att använda den medicin deras hälsa kräver.

### ›11. Vilka försiktighetsmått bör personer med CEP vidta?

Om en person med CEP skall opereras kan dennes inre organ komma att utsättas för mycket starkt ljus i operationssalen. Detta kan resultera i skada på de inre organens vävnader, precis som huden reagerar med blåsbildning när den utsätts för starkt ljus. Kirurgen skall vara medveten om denna risk, för att minimera ljusexponeringen till exempel med speciella ljusfilter.

### ›12. Var kan jag få mer information om CEP?

Eftersom CEP är ett sällsynt tillstånd kommer de flesta allmänpraktiker att ha liten erfarenhet av sjukdomen. Dermatologer och hematologer träffar de flesta med personer CEP och konsulterar vanligtvis **porfyrispecialistcentra** som finns de flesta av Europas länder.

Om du oroar dig för risken att överföra sjukdomen till dina barn, kan du få remiss till genetiker eller porfyrispecialistcentrum för information.

Innehållet på den här webbsidan baserar sig på samsyn mellan parterna i EPNET. Även om det finns ett antal andra källor med information, av vilka majoriteten finns på internet, har de kanhända inte granskats av porfyrispecialister. De flesta ger detaljer om alla former av porfyri.

**Internetkällor med inriktning på alla former av porfyri.**

### ›13. Avtackning

Patientinformationen på denna webbsida utgår från information och råd om CEP som utformats av hudspecialisten Dr R Katugampola. Den är grundad på erfarenhet vunnen inom ramen för hennes forskning och kliniska verksamhet, där hon har intervjuat och undersökt mer än 20 CEP-patienter.