

Svenska

Erythropoietic Protoporphyrin (EPP)

Innehåll

1. Vad är Erythropoietisk protoporfyri?
2. Vad orsakar EPP?
3. Hur ärvs EPP?
4. Kommer mina barn att ärva EPP?
5. Vilka är symtomen vid EPP?
6. Hur ser EPP ut?
7. Hur diagnostiseras EPP?
8. Går det att bota EPP?
9. Hur kan EPP behandlas?
10. Vad kan jag göra?
11. Kan vissa läkemedel försämra EPP?
12. Var kan jag hitta mer information om EPP?
13. Organisationer specialiserade på EPP
14. Organisationer som handhar alla former av porfyri

» 1. Vad är Erythropoietisk protoporfyri?

Erythropoietisk protoporfyri (EPP) är en ovanlig ärftlig porfyri, först identifierad under det tidiga 1960-talet, som drabbar ungefär 1/150 000 av befolkningen i Väst-Europa. Vid EPP bildas ett särskilt porfyrin kallat **protoporfyrin** i överflöd i benmärgen. Protoporfyrin ansamlas i kroppen speciellt i de röda blodkropparna, i levern och i huden som blir känslig för ljus.

» 2. Vad orsakar EPP?

Vid EPP, är det vanligtvis en brist av ett enzym (ett protein som hjälper till att omvandla en kemisk substans till en annan), kallat ferrokelatase (FECH), som infogar järn i protoporfyrin för att göra hem. Som ett resultat av enzymbristen, byggs protoporfyriinnehållerna upp i blodet. När blodet passerar genom huden, kan protoporfyriinnehållerna absorbera energin från solljuset. Detta orsakar en kemisk reaktion, som kan orsaka lätt skada i omkringliggande vävnader. Nervändarna i huden tolkar det som stickande klåda eller brännande smärta, och om blodkärlen är angräpnade, kan de läcka en aning och orsaka svullnad. Ljuset, som protoporfyriinnehållerna absorberar, är annorlunda än det som orsakar vanlig solbränna. Solbränna orsakas av kortare våglängder av ultraviolett ljus (UVB), men vid EPP är huden känslig för längre våglängder (UVA) och synligt ljus. Ljus i våglängder som orsakar hudreaktioner vid EPP, till skillnad från det som orsakar solbränna, kan passera genom fönsterglas.

» 3. Hur ärvs EPP?

Alla har två gener för ferrokelatase i varje cell i kroppen (en ärvs från mamma och en från pappa). I över 90% av familjerna, beror EPP på att drabbade personer ärver en gen för ett mycket lågaktivt ferrokelataseenzym från en förälder och en mindre allvarligt lågaktiv gen från den andra föräldern. Denna mindre allvarligt drabbade genen (s.k. "svag" FECH-gen) är ganska vanlig i norra Europa, och förekommer hos ungefär 10% av befolkningen, men enbart den orsakar inte EPP, inte ens när den förekommer i båda de ärvda generna. Detta förklarar att fastän EPP är ärftligt så finns inte alltid andra drabbade i familjen.

» 4. Kommer mina barn att ärva EPP?

För att få ett svar på den frågan, bör du konsultera en genetisk rådgivare eller en porfyrispecialist och både du och din partner kan behöva göra ett gentest. För de flesta personer med EPP, är risken att deras barn ska få EPP beroende av om partnern är bärare av den "svaga" FECH-genen (se avsnitt 3 här ovan). Nio av tio partners är inte bärare av den svaga genen och för sådana par är risken att få ett barn med EPP mycket låg, lägre än en på 100. Om din partner däremot är bärare av den svaga genen, ligger risken mycket högre, på en av 4. I omkring 5% av familjerna, är ärftligheten mer komplicerad men detta kan vanligtvis avslöjas vid genundersökning.

» 5. Vilka är symtomen vid EPP?

Utsätts huden för solljus orsakar detta stickningar, klåda eller brännande känsla i huden, och kan vara förenat med rodnad och svullnad. Detta startar vanligtvis inom några få minuter efter exponering för direkt solljus på huden. Ofta kan dessa effekter ta timmar till dagar innan de försvinner helt, och under den tiden kan huden kännas extra känslig för extrema temperaturskillnader. Ljuset behöver inte vara direkt - reflekterat ljus från vatten, snö och sand, och genom glasrutor, inklusive vindrutor på bilar, kan också orsaka symtom.

EPP debuterar vanligtvis i barndomen, och drabbar män och kvinnor lika. Småbarn kan gråta och skrika när de kommer ut i solljuset, och äldre barn kan klaga på en brännande känsla, och försöka vifta med händerna i luften, eller sticka ner dem i kallt vatten för att lindra smärtan.

Ett litet fåtal av dem som har EPP kan utveckla leverskada. Lyckligtvis är detta ovanligt.

» 6. Hur ser EPP ut?

Trots det allvarliga obehag, som sjukdomen utgör, finns inga synliga förändringar i huden, fast huden ibland kan bli röd och svullen. Med tiden och med upprepade exponeringar för solljus, utvecklar en del personer förtjockning av huden över knogarna och små sår på kinder, näsa och handryggar. Det är emellertid en stor variation på hudförändringar mellan olika individer.

➤ 7. Hur diagnostiseras EPP?

Diagnosen misstänks vanligtvis när historien berättas för doktorn och kan fastställas med blodprov. Blodprovet ger besked om den uppmätta mängden protoporfyrin i blodet. Några läkare efterfrågar också avföringsprov för att även där mäta nivån på protoporfyrin. Urinprov är inte relevant vid detta tillstånd, utom för att utesluta andra former av porfyri.

Fast det är osannolikt att du utvecklar leverproblem, som en komplikation vid EPP, bör din läkare övervaka hur levern arbetar genom att ta årliga blodprover och/eller göra ultraljudsundersökning av levern. Om försämring av leverfunktionen upptäcks ska din läkare tillhandahålla speciella råd om särskild behandling, som kan bromsa eller vända utvecklingen.

Din doktor kanske också undersöker hemoglobinvärdet eftersom det är mycket vanligt hos EPP-patienter med en lätt blodbrist (ett lågt hemoglobinvärde kombinerat med ett lågt serumjärn). Detta brukar vanligtvis inte behöva behandlas eftersom oralt järntillskott är ineffektivt vid korrigerande av låg hemoglobinkoncentration. Behandling med järn behövs vanligtvis bara för dem med för låga järnvärden av andra orsaker.

[Back to top](#)

➤ 8. Går det att bota EPP?

För närvarande finns ingen bot för EPP.

➤ 9. Hur kan EPP behandlas?

Avsikten med de flesta behandlingar är att ge din hud extra skydd mot solljus, så att du tål solen bättre.

Medicinska behandlingar för EPP omfattar:

- **Betakaroten** - erhålles från ämnet som ger moroten dess färg, några personer med EPP tycker att kapslar med betakaroten hjälper. Kapslarna fås på recept från din läkare, tas via munnen och ger vanligtvis huden en lätt gulorange ton. Denna medicin anses säker, men kan nu och då orsaka lätt oro i magen.
- **Antihistaminer** - dessa tabletter eller lösning kan vara till hjälp för det fåtal personer, som har stora besvär med svullnad.
- **Fototerapi** - Kortvågigt UVB och PUVA-terapi är en form av ultraviolett ljusterapi, som används på hudbehandlingsavdelningar. Den inkluderar försiktig behandling med konstgjort ultraviolett ljus, vanligtvis 3 gånger i veckan i ca fem veckor på våren, för att göra huden något tjockare och åstadkomma en solbränna. Detta fungerar som ett naturligt solskydd och kan öka toleransen för solexponering.
- Behandlingar som håller på att tas fram och värderas innebär användning av L-acetylcystein, MSH (melanotan) och dihydroxyacetonfärg.

Du bör också träffa din läkare regelbundet, minst en gång om året, för att ta blodprov för att bedöma om din lever har skadats av protoporfyrin. Fast det är ovanligt, ifall det skulle hända, är det viktigt att upptäcka det så tidigt som möjligt.

➤ 10. Vad kan jag göra?

Det är klokt att undvika onödiga exponeringar för solljus. Andra användbara åtgärder innefattar användande av skyddande kläder och solskydd.

- **Kläder** - enkla åtgärder så som att använda kläder av tätt vävda material, långa ärmar, bära hatt (bäst är en vidbrättad hatt eller en hatt av främlingslegionstyp), skor hellre än sandaler och handskar, särskilt vid bilkörning.
- **Solskydd** - eftersom EPP karakteriseras av känslighet huvudsakligen för synligt ljus är konventionella solskydd, som skyddar mot ultraviolett ljus (särskilt UVB) vanligtvis inte effektiva. Reflekterande solskydd baserade på titaniumdioxid eller zinkoxid täcker för både UVA, UVB och i viss grad för synligt ljus och är mer effektiva.
- Exempel* på reflekterande solskyddsprodukter omfattar:

- Ambre Solaire® lotion SPF 60
 - Delph® lotion SPF25
 - Delph® lotion SPF 30
 - E45 Sun® lotion SPF25
 - E45 Sun® lotion SPF50

- RoC total Sunblock® lotion SPF 25
 - Sensesense® Ultra SPF 60
 - Uvistat® cream SPF 22
 - Ultrablock® cream SPF30

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

➤ 11. Kan vissa läkemedel försämra EPP?

EPP är en erytroetisk porfyri som skiljer sig från akuta hepatiska porfyrier som kan försämrans av viss medicinering. **EPP försämrans inte vid bruk av något av dessa läkemedel.** Därför, om personen inte är allergisk mot en medicin av annat skäl, har personer med EPP inga restriktioner vid intag av någon medicin som krävs för deras hälsa.

➤ 12. Var kan jag hitta mer information om EPP?

Eftersom EPP är en sällsynt sjukdom, har de flesta allmänpraktiserande läkare liten eller ingen erfarenhet av tillståndet. Det är oftast hudläkare som ser flest patienter med EPP; och om de har liten personlig erfarenhet av problemet kan de ofta hänvisa till någon kollega med särskild kunskap eller till **porfyrispecialistcentrum** för konsultation och diskussion. 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, men det finns några som är specialiserade på bara EPP:

» 13. Organisationer specialiserade på EPP

Erythropoietic Protoporphyria Research and Education Fund (EPPREF)

www.brighamandwomens.org/eppref

Netherlands EPP Foundation

www.epp.info

» 14. Organisationer som handhar alla former av porfyri

Internetkällor med inriktning på alla former av porfyri.

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)