

Svenska

## 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 25 000 i befolkningen. Vid PCT bildas porfyriener 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 (UROD). (Ett enzym är ett protein inne i våra celler som omvandlar en kemisk substans till en annan). Detta leder till att porfyriener 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 typ I PCT. Ungefär en fjärdedel av patienterna i Europa har familjär, eller typ II PCT. Denna orsakas av nedärvning av en mutation 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). De flesta familjemedlemmar som ärver genmutationen kommer dock inte att utveckla PCT, därför att detta kräver att andra orsaker (predisponerande faktorer) också medverkar.

### » 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.
- **Östrogenbehandling.** Till exempel P-piller eller hormonersättning.

### » 5. Vilka är symtomen vid PCT?

Endast delar av huden som utsätts för solljus drabbas. Det är vanligen handryggarna, ansiktet och skalpen och andra hudpartier som regelbundet exponeras. Huden är skör och även lindriga skador eller vardagliga göromål gör att huden brister eller bildar stora vätskefyllda blåsor som brister och läker långsamt, efterlämnande ärr och vita små upphöjningar som kallas milia. Det kan uppträda förändringar i hudens pigmentering, som kan vara ökad eller minskad, och ökad växt av fint hår på kinderna och i pannan. Utöver hudproblem kan urinen anta en mörk färg. Akuta attacker (buksmärtorna och nervskadorna, ofta framkallade av läkemedel och hormoner, som uppträder i en grupp av porfyrier som kallas **akuta porfyrier**), uppträder INTE vid PCT.

[Back to top](#)

### » 6. Hur diagnostiseras PCT?

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

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

- leverfunktion

- virushepatit
- järnstatus och hemokromatos

Beroende på resultatet av dessa test kan du få rådet att söka en annan doktor, till exempel leverspecialist eller hematolog.

Typen av PCT behöver normalt inte identifieras. Medlemmar i familjer i vilka mer än en patient med PCT finns, bör erbjudas genetisk rådgivning och kan behöva undersökas med avseende på typ II PCT.

## › 7. Kan PCT botas?

Fastän den grundläggande rubbningen vid PCT inte kan botas, kan tillståndet hållas väl under kontroll och porfyriinivåerna 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. *Detta är skälet till att patienter med PCT skall fortsätta att besöka sin doktor regelbundet.*

## › 8. Hur behandlas PCT?

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

Du kommer troligen att erbjudas en av två specifika behandlingar:

- **Regelbundna avtappningar** (vanligen varannan vecka) av en enhet blod (samma mängd som tappas av blodgivare) för att minska järnnivåerna. Den medicinska termen för denna behandlig är venesektion. 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 venesektion 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.
- **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.

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

## › 9. Vad kan jag själv göra?

- **Under det att behandlingen får effekt:** Huden kommer fortfarande att vara skör och känslig för direkt solljus tills behandlingen får effekt. Hudskadan vid PCT orsakas av den synliga delen av solens spektrum, vilket innebär att de vanliga solskyddsmedlen (som skyddar mot ultraviolettt ljus) inte fungerar. Reflekerande solskyddsmedel som är baserade på titandioxid eller zinkoxid är effektivare. Du bör undvika skador på huden genom att bära skyddande kläder såsom handskar (helst vita bomullshandskar), en hatt (bäst är en vidbrättad hatt eller en hatt av främlingslegionstyp), skor hellre än sandaler, och minimera solexponering under denna tid.
- **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 **porfyri specialistcentrum**.

Om du är oroad när det gäller risken att överföra tillståndet till dina barn (familjär PCT), kan du be om remiss till genetiker eller porfyri specialist 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 porfyri specialister. De flesta ger detaljer om alla former av porfyri.

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

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)