



For patients and families



For healthcare professionals



Drugs and porphyria



About EPI

## » For patients and families

---

## AKUT PORFYRI

Information för personer med akut intermittent porfyri, porfyria variegata eller hereditär koproporfyri och deras anhöriga.

---

## INNEHÅLL

1. VAD ÄR AKUT PORFYRI ?
  2. VAD ÄR EN AKUT ATTACK AV PORFYRI ?
  3. HUR MÅNGA FORMER AV PORFYRI FINNS DET ?
  4. HUR ÄRVS AKUT PORFYRI ?
  5. HUR STOR ÄR RISKEN ATT DE SOM ÄRVT ANLAGET FÖR AKUT PORFYRI FÅR SYMPTOM ?
  6. HUR DIAGNOSTISERAS EN ATTACK AV AKUT PORFYRI ?
  7. NÄR SKALL MAN LÅTA TESTA SIG FÖR AKUT PORFYRI ?
  8. HUR SKALL FAMILJEMEDLEMMAR OCH NÄRA SLÄKTINGAR TESTAS FÖR AKUT PORFYRI ?
  9. VAD KAN JAG GÖRA FÖR ATT MINSKA RISKEN FÖR EN AKUT ATTACK ?
  10. SPECIELLA FRÅGESTÄLLNINGAR
  11. SPECIELLA PROBLEM FÖR KVINNOR
  12. BEHANDLING AV DEN AKUTA ATTACKEN
  13. HUDPROBLEM VID AKUT PORFYRI
  14. SAMMANFATTNING
  15. PATIENTFÖRENINGAR
- 

## AKUT PORFYRI

### » 1. VAD ÄR AKUT PORFYRI ?

Akut porfyri är beteckningen för tre likartade ärftliga sjukdomar: akut intermittent porfyri (AIP), porfyria variegata (PV) och hereditär koproporfyri (HCP). Akuta attacker kan förekomma i var och en av dem. Dessa attacker är ovanliga och ibland svåra att diagnostisera. I de flesta europeiska länder är frekvensen av anlagsbärare 1:75 000. I Sverige är frekvensen 1:10 000.

Akut intermittent porfyri är den vanligast förekommande formen. Vid denna sjukdom förekommer akuta attacker men inga hudsymtom. När det gäller porfyria variegata eller hereditär koproporfyri kan också hudsymtom uppträda. Symtom från huden kan visa sig utan att man samtidigt har en akut attack.

---

### » 2. VAD ÄR EN AKUT ATTACK AV PORFYRI ?

Akuta attacker börjar nästan alltid med häftiga smärtor, vanligtvis i buken men smärtor i ryggen och låren förekommer. Illamående, kräkningar och förstoppning är vanliga symtom. Det händer att man blir förvirrad under en pågående attack och att man sedan har svårt att minnas detaljer från sitt sjukdomstillstånd. Kramper och muskelsvaghet som kan leda till förlamningar är mer sällsynta. Pulsens och blodtrycket ökar ofta, men sällan till farliga nivåer. En akut attack kan vara en till två veckor, vanligtvis inte längre. Den kan emellertid vara livshotande på grund av förlamningar eller förändringar i blodets halt av salter. Förlamningarna släpper långsamt efter hand.

Akuta attacker är ofta utlösta av läkemedel, alkohol och hormonomställningar, som t ex är kopplade till menstruationscykeln. Infektioner och psykisk och fysisk stress kan också framkalla en akut attack. Den akuta attacken är vanligast från de senare tonåren till cirka 40-årsåldern, men den kan uppträda från det att puberteten startar och ända upp i hög ålder. Ett fåtal drabbas av upprepade attacker, ibland under flera år. Svåra attacker är idag sällan livshotande.

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. Kvinnor löper

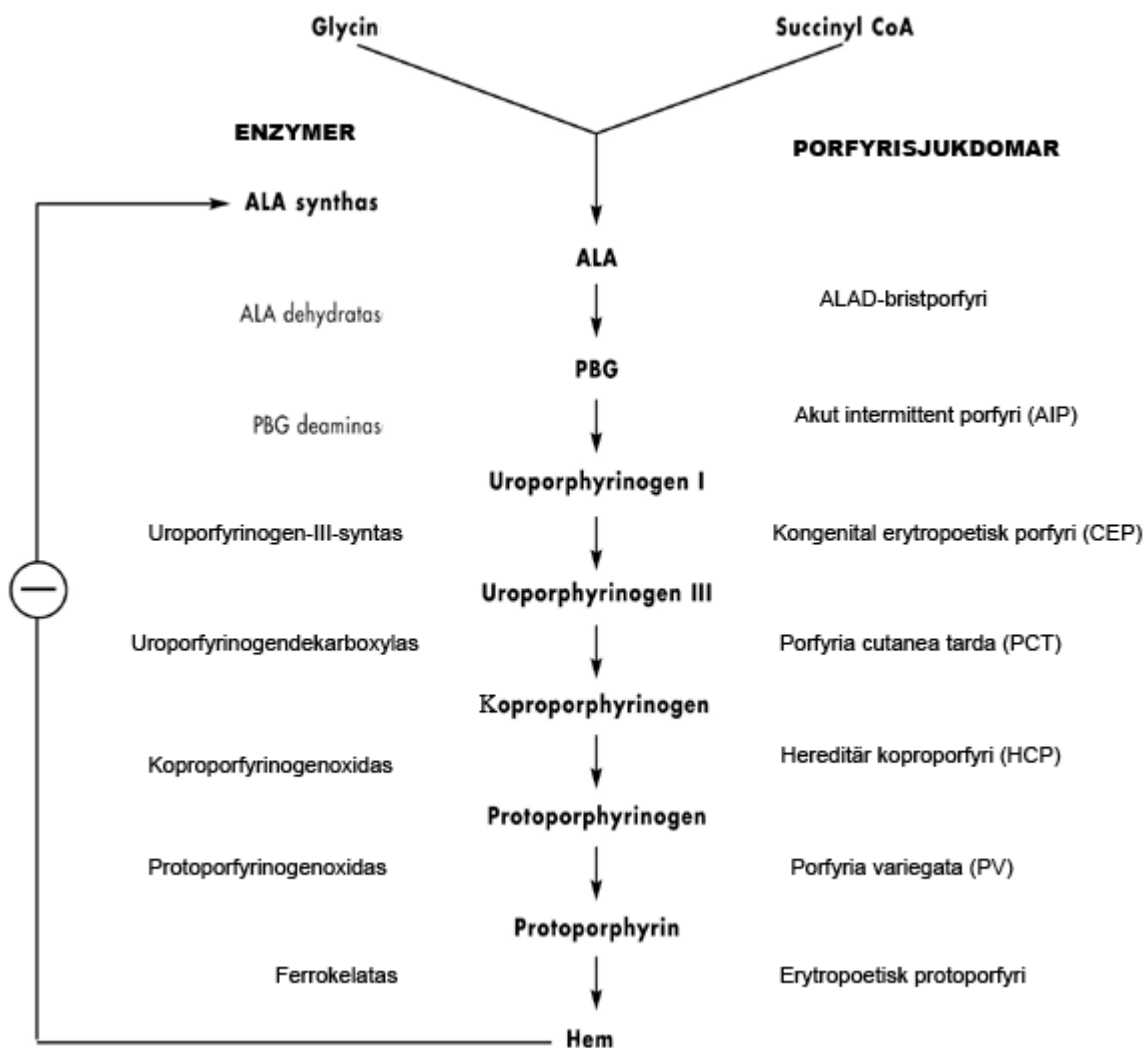
tre gånger så stor risk att få akuta attacker beroende på förändringarna i hormonbalansen (se avsnitt 11 om speciella problem för kvinnor).

[Back to top](#)

### 3. HUR MÅNGA FORMER AV PORFYRI FINNS DET ?

Sammanlagt finns det sju olika former av porfyri, inbegripet de tre akuta porfyrierna som nämnts ovan. De övriga drabbar mestadels enbart huden. Benämningen porfyri kommer sig av att tillståndet kan ge upphov till ansamling i kroppen av röda färgämnen, porfyriener (från grekiska för purpur).

## Biosyntesen av hem och porfyrisjukdomarna



ALA = delta-aminolevulinsyra; PBG = porfobilinogen

Porfyriener är viktiga för kroppen därför att de genom att ta upp järn bildar hem, det röda blodfärgämnet som har livsviktig funktion för kroppens celler när det gäller att transportera och utnyttja syre. Varje typ av porfyri beror på en brist på ett specifikt enzym<sup>1</sup>, som bidrar till att bygga upp hem (se diagram ovan). De akuta porfyrierna är ämnesomsättningsrubbningsor som ingriper i biokemiska processer, huvudsakligen i levern. De ger inte upphov till blodsjukdom. När porfyriener ansamlas i huden blir den mycket känslig för solljus, vilket är bakgrunden till hudsymtomen. Ansamling av enklare kemiska substanser i levern leder till akuta attacker av porfyri.

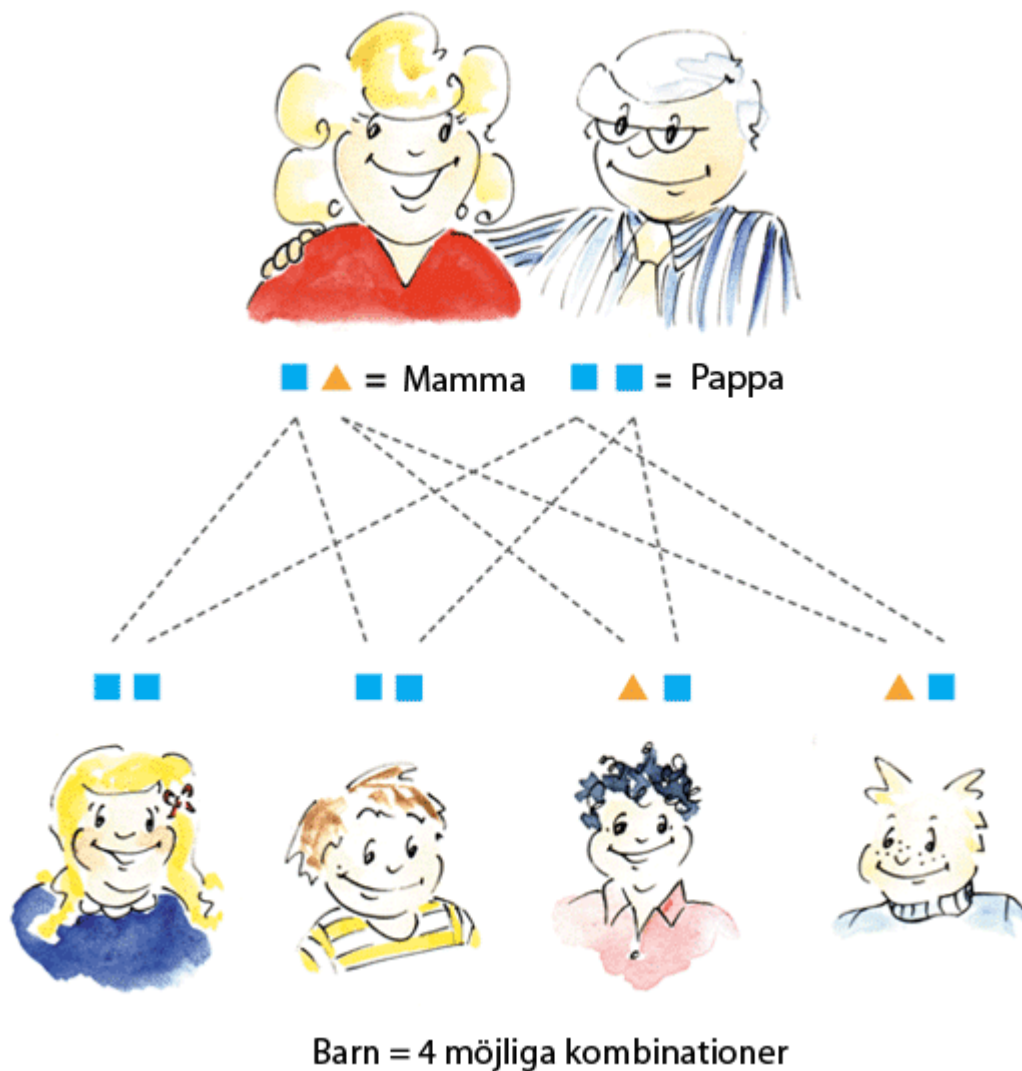
Om det misstänks att du har porfyri är det viktigt att du tar reda på vilken typ det är fråga om.

<sup>1</sup>. Enzym: I våra celler är enzymerna de "biologiska arbetare" som möjliggör alla biokemiska processer.

### 4. HUR ÄRVS AKUT PORFYRI ?

Den specifika enzymdefekt, som varje typ av porfyri beror på, är det slutliga resultatet av en förändring i arvsanlagen (generna). I varje typ av porfyri är ett speciellt arvsanlag ändrat. Varje förändring är nedärvd vilket får till följd att en person med porfyri vanligtvis har släktingar som ärvt samma förändrade gen. Detta betyder att när två eller flera personer i en familj drabbas har de alla samma sjukdom. En person som fått en porfyridiagnos har vanligtvis familjemedlemmar och släktingar som också ärvt den förändrade gen, som ger upphov till den typ av akut porfyri som finns i den familjen. Många av dessa släktingar kanske inte vet om att de har ett anlag för akut porfyri. De löper därför risk att få en akut porfyriattack eller, om det rör sig om ett anlag för porfyria variegata eller hereditär koproporfyri, symtom från huden.

## Hur ärvs akut intermittent porfyri ?



■ ■ Pappa och 2 barn har inte fått porfyri

▲ ■ Mamma och 2 barn har akut porfyri och löper risk att utveckla en akut attack

© Illustrations copyrighted Clare Hollest

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

*I en annan familj kan det naturligtvis vara pappan som har porfyri. Sannolikheten för varje barn att ärva porfyri är en på två (50%)*

Arvgången för den genförändring som är orsak till varje form av akut porfyri i en släkt kallas autosomalt dominant. Generna, som innehåller ritningarna på alla beståndsdelar som kroppen behöver, uppträder 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. Detta kallas för en mutation. När en mutation som finns endast i den ena av generna i paret förorsakar en sjukdom, vilket är fallet med akut porfyri, kallas den en autosomalt dominant mutation. Denna förändrade gen (mutation) kan gå i arv från förälder till barn och risken att en person med sjukdomsanlaget vidarebefordrar den skadade genen till något av sina barn är en på två (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". Så förhåller det sig inte. Om du inte ärvt den förändrade genen, kan du inte heller föra den vidare till dina barn.

---

## ✧ 5. HUR STOR ÄR RISKEN ATT DE SOM ÄRVT ANLAGET FÖR AKUT PORFYRI FÅR SYMTOM ?

Det är inte alltid som personer med mutationen för någon av de akuta porfyrierna drabbas av en akut attack. Man beräknar att endast en fjärdedel av de personer som har anlaget för akut porfyri får en attack. Det förefaller som om ytterligare faktorer måste till för att framkalla symtom. Vår kunskap om dessa faktorer är ofullständig men vi vet med säkerhet att ett antal läkemedel, även sådana som används mycket, samt alkohol är utlösande faktorer. En akut attack kan emellertid 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 nogga med att undvika farliga läkemedel, alkohol och andra kända faktorer som kan utlösa attacker, så minskar risken betydligt att bli sjuk.

---

[Back to top](#)

## ✧ 6. HUR DIAGNOSTISERAS EN ATTACK AV AKUT PORFYRI ?

För att diagnostisera en attack av akut porfyri behövs bara ett urinprov. För att säkerställa vilken form av porfyri det rör sig om behövs även ett blodprov och ett avföringsprov (faecesprov), som skall analyseras på ett laboratorium med specialkunskap om porfyri (**mer om specialistkliniker för porfyri**). I proverna mäts halten av porfyriener och porfyriinfrästadierna 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 riktig diagnos efter tillfrisknandet.

Det kan ibland vara svårt att hos en känd anlagsbärare av akut porfyri säkert säga om sjukdomssymtom är förorsakade av porfyrianlaget eller om det rör sig om någon annan sjukdom. I sådana situationer kan ett urinprov och ibland andra prover hjälpa läkaren att avgöra om det är fråga om en porfyriattack eller någon annan sjukdom. Det är viktigt att personer med porfyrianlag inte tolkar alla krämpor som ett utslag av detta anlag. De kan då riskera att förbise ett mer vanligt men eventuellt farligt tillstånd, exempelvis en blindtarmsinflammation.

---

## ✧ 7. NÄR SKALL MAN LÅTA TESTA SIG FÖR AKUT PORFYRI ?

Om man tillhör en familj där det finns anlag för akut porfyri bör man så snart som möjligt låta undersöka om man själv är bärare av anlaget. Detta betyder i själva verket att medlemmar i familjer där en släkting visat sig vara anlagsbärare snarast bör erbjudas att bli testade. När den ena föräldern redan vet att han eller hon är anlagsbärare, bör barnen testas så snart det är praktiskt möjligt. Det kan vara bra att nämna detta redan under graviditeten så att läkaren kan bedöma när barnet behöver testas. I vissa fall, när den anlagsbärande förälderns mutation är känd, är det möjligt att testa barnet redan i samband med förlossningen. Ibland är det emellertid nödvändigt att vänta till dess barnet har fyllt ett år eller i vissa fall ännu längre.

Det finns två fördelar med en tidig diagnos. För det första kan den som visat sig ha ärvt anlaget för akut porfyri få information och råd om hur man minskar risken att få en akut attack. För det andra, om man drabbas av en akut attack, kan läkaren bättre ställa rätt diagnos och tidigt starta den verksamma behandlingen. Symtomen vid en akut attack är inte alltid lätta att känna igen. Om inte diagnosen redan är ställd finns det risk att läkaren sätter in läkemedel som försvårar attacken eller till och med tror att det är nödvändigt att operera.

---

## ✧ 8. HUR SKALL FAMILJEMEDLEMMAR OCH NÄRA SLÄKTINGAR TESTAS FÖR AKUT PORFYRI ?

När det gäller nära släktingar som inte haft någon attack, i synnerhet barn, är ett urinprov oftast inte till någon större hjälp. För dessa personer fordras att ett blodprov tillsammans med urin- och avföringsprov skickas till ett speciallaboratorium för porfyridiagnostik (**mer om specialistkliniker för porfyri**). För de flesta familjer i Sverige är det numera möjligt att göra ett direkt test på arvsanlaget, dvs. ett DNA-test, för att upptäcka den mutation som ger upphov till släktens eller familjens porfyri. DNA-test ger ett säkrare svar än andra analysmetoder men är mer komplicerade att genomföra och finns inte tillgängligt för alla familjer. Din doktor kan se till att det görs en porfyriutredning på dig. Proverna skickas per post tillsammans med remiss till speciallaboratoriet enligt särskilda direktiv.

## 9. VAD KAN JAG GÖRA FÖR ATT MINSKA RISKEN FÖR EN AKUT ATTACK ?

Många porfyriattacker utlöses av faktorer som går att undvika som exempelvis farliga läkemedel, alkohol, fasta och bantning, stress eller tillförsel av kvinnliga könshormon.

### 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 (mer om läkemedelslistor)**. Detta gäller både receptbelagda och icke receptbelagda preparat och s.k. stärkande mediciner. Hälsokostpreparat bör man också vara försiktig med. Många läkemedel anses farliga men det finns nästan alltid andra preparat tillgängliga som utgör goda alternativ.

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. Risken kan också minskas genom ökat intag av kolhydrat. 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 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 en 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

Många läkare med stor vana att ta hand om personer med akut porfyri avråder starkt sina patienter från att dricka alkohol. Många porfyriker tycker det är svårt att följa den rekommendationen. Erfarenheten visar att den som en gång haft en akut attack kan minska risken för att få flera attacker genom att helt avstå från alkohol. Även den som aldrig haft en akut attack mår bäst av att avstå från alkohol. Om detta visar sig alltför svårt kan en möjlig kompromiss vara att mängden alkohol är så liten som möjligt och att i synnerhet rött vin eller färgade spritsorter, t ex cognac, whisky och likörer undviks.

### Diet

Lågkaloridietter som används för att gå ner i vikt, liksom perioder av fasta, 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. Om du har benägenhet för porfyrisymtom bör kosten vara kolhydratrik och något fettreducerad. Den som haft en akut attack bör inhämta råd från dietist för att anpassa sitt kosthåll efter sitt individuella behov. Man bör äta tre lagade mål per dag. Några personer, i synnerhet kvinnor med besvär före menstruationer, föredrar små måltider flera gånger om dagen, framför stora mål.

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

### Varningskort / MedicAlert :

**PORFYRI**

Namn: .....

Personnummer: .....

är bärare av anlaget för .....

den ... / ... 20...

leg. läkare

läktag största försiktighet med narkos, anestesi och förskrivning av läkemedel  
Upplysningar om farliga preparat erhålls från Reaktionsgruppen mot  
Porfyri sjukdomar (08-711 56 09), PorfyriCentrum Sverige (08-585 827 80)  
eller i Apoteket AB:s "Läkemedel vid Akut Porfyri".

Det är av största vikt att alltid bära med sig varningskortet som upplyser 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 en specialistklinik för porfyri (**mer om specialistkliniker för porfyri**). Om man vill ha ett varningssmycke, t.ex. ett armband eller ett halsband, kan man vända sig till MedicAlert Foundation, [www.medicalert.co.uk](http://www.medicalert.co.uk).

## ✧ 10. SPECIELLA FRÅGESTÄLLNINGAR

### ☞ *Anestesi och kirurgiska ingrepp*

Inför en operation måste man upplysa kirurgen och narkosläkaren om att man har anlaget för akut porfyri. Speciella narkosmedel som är säkra för en porfyripatient måste användas.

### ☞ *Hos tandläkaren*

Man bör tala om för sin tandläkare att man är anlagsbärare av akut porfyri. Tandläkaren använder ofta lokalbedövningsmedel och det råder osäkerhet om hur lämpliga vissa av dessa medel är för en porfyriker.

### ☞ *Vaccinationer*

Vaccinationer är ofarliga för personer med anlag för akut porfyri.

---

## ✧ 11. PROBLEMES PARTICULIERS POUR LES FEMMES

Risken för kvinnor att drabbas av akuta attacker är tre gånger så stor som för män, vilket mest 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 menopausbehandling 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.

I vissa fall, där risken är liten och fördelarna stora, kan din läkare överväga att skriva ut ett läkemedel innehållande gestagen, helst i form av hormonplåster. Detta kan ske först efter en diskussion med patienten och i samråd med porfyri-specialist (**mer om preventivmedel och menopausbehandling**).

### ☞ *Premenstruella symtom*

Hos en del kvinnor kan man tydligt se att attackerna är kopplade till menstruationscykeln. I sådana fall kan läkaren överväga flera behandlingsalternativ, exempelvis en typ av hormonbehandling som hämmar menstruationerna i 1-2 år. Om den typen av behandling används måste den göras under noggrant överinseende av läkare och med regelbundna kontroller.

### ☞ *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.

---

## ✧ 12. BEHANDLING AV DEN AKUTA ATTACKEN

### ☞ *Vikten av att tidigt känna igen symtomen och att ställa en riktig 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 (**se avsnitt 2 "Vad är en akut attack?"**). När dessa symtom uppkommer skall man upphöra med utlösande faktorer, exempelvis medicinering. Att så snart som möjligt dricka söta drycker eller äta sockerbitar eller dextrosoltabletter kan förhindra att attacken blir svårare.

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 magsmärter, i åtanke. Dessa inkluderar en rad olika bukbesvär, urinvägsinfektion och ibland allvarliga medicinska problem, t.ex. blindtarmsinflammation. I sådana situationer kan diagnosen akut porfyri vanligen bekräftas eller avskrivs med hjälp av ett urinprov där man mäter utsöndringen av porfobilinogen (PBG).

## 🔍 **Behandling av en akut attack:**

Om du drabbas av en akut attack som verkar utveckla sig i allvarlig riktning måste du kontakta en läkare för att snabbt få komma till sjukhus.

Följande åtgärder skall vidtagas:

- Undersökning av ett urinprov för att fastställa utsöndringen av PBG
- Tidig start av specifik behandling av attacken, till exempel med Normosang®
- Insättande av andra läkemedel för att behandla symtom som kan åtfölja attacken. Här ingår mediciner mot smärta, illamående och oro. Det är också viktigt att upprätthålla ett tillfredsställande kaloriintag. Detta kanske måste ske med hjälp av dropp eller en slang via näsan.

Normosang® hjälper till att få bukt med bristen på hem i levern. Det tar dessutom bort kroppens försök att öka mängden av de kemiska substanser (porfyriner och förstadiet) som behövs för att bilda hem. Normosang® är den behandling som bör väljas i första hand. Om detta inte går att skaffa fram fort nog, kan man under en tid sätta in en stor mängd glukos som har en likartad men svagare effekt.

---

[Back to top](#)

## 📌 **13. HUDPROBLEM VID AKUT PORFYRI**

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.

Om du har problem med huden, skall du sköta den mycket noga. Undvik solljus så mycket som möjligt, även solljus som passerar genom fönsterrutor och bilrutor. Skydda huden från solen genom att ha bomullsvantar, långa ärmar, långbyxor och en skyddande hatt när du är utomhus. Det är inte alla som tycker att detta är acceptabelt eller nödvändigt; anpassa din klädsel på ett sätt som du själv tycker är bäst. Vanliga solkrämer är inte effektiva. De enda som hjälper är de täckande produkterna med högsta möjliga solskyddsfaktor, faktor 60, som skyddar mot både UVA- och UVB-strålning. Försök att skydda händerna mot skador. Använd handkräm och gummihandskar när du arbetar i köket. Håll hud, som fått sår eller blåsor, ren med hjälp av mild tvål och vatten; undvik starka antiseptiska medel.

Liknande hudproblem kan förekomma vid hereditär koproporfyri men vanligtvis endast under en akut attack. Dessa hudproblem är sällan ihållande.

---

## 📌 **14. SAMMANFATTNING**

Man skall komma ihåg att de flesta personer som ärvt anlaget för akut porfyri kan leva ett normalt liv med bibehållen hälsa. Allt som fordras är att 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 i synnerhet efter det att man fyllt 40 år, men den försvinner aldrig helt.

---