

Svenska

INTRODUKTION TILL PORFYRI

Innehåll

1. Vad är porfyrisjukdomar och hur skiljer de sig åt?
2. Varför kallas de porfyrier eller porfyrisjukdomar?
3. Varför är porfyrier viktiga?
4. Varför orsakar porfyrier och dess förstadier sjukdomssymtom?

TILLKÄNNAGIVANDE

Denna information tillhandahålls patienter och deras familjer med någon form av de olika porfyrierna. Den har skrivits och granskats av porfyri-specialister och patientföreningar i Europa.

Detta arbete är medfinansierat av EU-kommissionen genom dess Allmänna hälso- och konsumentskyddsmyndighet (Public Health and Consumer Protection Directorate (DG SANCO), PHEA-programmet).

» 1. Vad är porfyrier och hur skiljer de sig åt?

Sammanlagt finns det sju huvudtyper av porfyrier, vilka vanligtvis klassificeras efter vilken typ av sjukdom de orsakar:

- Det finns fyra "akuta" porfyrier: akut intermitterent porfyri (AIP), porfyria variegata (PV) och hereditär kopro-porfyri (HCP) och en mycket sällsynt porfyri som kallas ALAD-bristporfyri. De kallas för akuta då de vanligen orsakar plötsliga attacker med svåra magsmärtor, som kan vara i flera dagar. PV och HCP kan även ge hudsymtom.
- De andra porfyrierna, porfyria cutanea tarda (PCT), erytropoetisk protoporfyri (EPP) och den sällsynta kongenital erytropoetisk porfyri (CEP) (även kallad Günthers sjukdom) drabbar huvudsakligen huden och orsakar inga akuta symtom i andra organ.

Porfyrierna kan också klassificeras som hepatiska eller erytropoetiska beroende på de organ där porfyrier ansamlas, i levern för de hepatiska porfyrierna (AIP, HCP, PV and PCT), och i benmärgen för de erytropoetiska porfyrierna.

» 2. Varför kallas de porfyrier eller porfyrisjukdomar?

De kallas porfyrier därför att de orsakar ansamling av kemiska produkter, kallade porfyrier (purpurfärgat pigment, benämnt med det grekiska ordet för purpur) eller enklare kemiska produkter, ofta kallade förstadier eller "prekursorer" (5-aminolevulinsyra och porfobilinogen, vilka ofta förkortas till ALA och PBG) som kroppen använder för att framställa porfyrier.

» 3. Varför är porfyrier viktiga?

Porfyrier är viktiga i kroppen därför att de tillsammans med järn bygger upp hem, ett rött pigment. Hemet samverkar med proteiner för att bilda hemproteiner och har den vitala funktionen att ge kroppens celler förmågan att använda syre. Hemoglobin, de röda blodkropparnas pigment, är det mest välkända hemprotein. Hemproteinerna är nödvändiga för cellandningen och många andra funktioner, särskilt i levern, inkluderande omvandling av många läkemedel och kemiska ämnen till biologiskt aktiva eller inaktiva substanser.

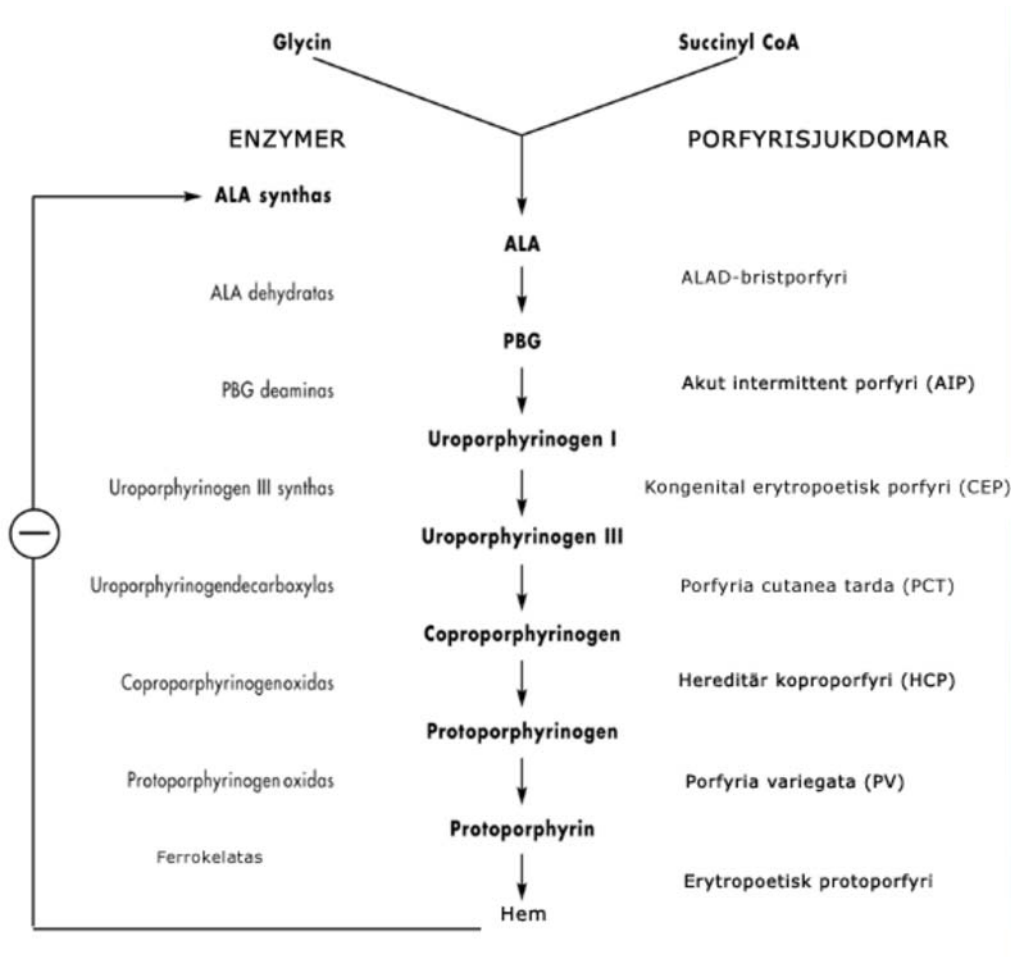
» 4. Varför orsakar porfyrier och dess förstadier sjukdom?

Alla porfyrier är orsakade av en specifik enzymdefekt(1) längs hembiosyntesens väg (se figur här nedan).

De akuta porfyrierna är metabola sjukdomar, som påverkar biokemiska processer huvudsakligen i levern. Ansamling av de enklare kemiska förstadierna (prekursorer) i levern leder till akuta porfyriattacker. De orsakar ingen blodsjukdom eller akut leversjukdom.

När porfyrier ansamlas i huden, har de förmågan att absorbera energin från solljuset. Denna energi bibehålls bara en kort stund och när den går förlorad orsakar den skada i de underliggande lagren i huden.

Biosyntesen av hem och porfyrisjukdomarna



ALA = delta-aminolevulinsyra; PBG = porfobilinogen

1. Enzym: i våra celler är enzymerna de "biologiska arbetare" som möjliggör alla biokemiska processer.

Om man misstänker att du har en porfyri, är det viktigt för dig att få reda på vilken typ av porfyri du har då den ärvdade skadan och symtomen är olika för varje porfyri. När du fått fastställt vilken typ av porfyri du har kan du läsa mer här nedan genom att välja specifik patientinformation:

- **AKUTA PORFYRIER**
- **PORFYRIA CUTANEA TARDA**
- **KONGENITAL ERYTROETISK PORFYRI**
- **ERYTROETISK PROTOPORFYRI**

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)