

Gäller för: Södra Älvsborgs Sjukhus

Innehållsansvar: Raili McMahon, (raimc1), Överläkare

Granskad av: Raili McMahon, (raimc1), Överläkare

Godkänd av: Jerker Nilson, (jern1), Chefläkare

Giltig från: 2026-03-31

Giltig till: 2028-03-31

Porfyri, akut intermittent (porfyricentrum, KI)

Förändringar sedan föregående version

Uppdatering av hänvisningar/länkar samt redaktionella ändringar.

Sammanfattning

Porfyrier är en grupp metabola sjukdomar som beror på en genetisk defekt som ger minskad aktivitet i något av de 8 enzymen som behövs för hemsyntesen. Symtomen varierar starkt beroende på vilket enzym som är defekt. Vid akut intermittent porfyri (AIP) är det 3:e stegets enzym porfobilinogendeaminas (PBGD) hämmat, vilket vid skov leder till ansamling av de toxiska metaboliterna ALA och PBG i föregående steg. AIP är den vanligaste hepatiska porfyrin. Cirka 1 000 kända anlagsbärare finns i Sverige. AIP ärvs autosomt dominant.

För utförlig information om AIP och övriga porfyrisjukdomar hänvisas till dokumentationen i [Läkemedelsboken](#) (innehåller behandlingsrekommendationer) [1].

Extern länk

Porfyricentrum Sverige är ett nationellt kunskapscentrum för porfyrinmetabola sjukdomar (Karolinska Universitetssjukhuset). Handläggning av patienter ska ske enligt porfyricentrums riktlinjer: [www.karolinska.se/for-
vardgivare/kliniker-och-enheter-a-o/kliniker-och-enheter-a-o/funktion-
karolinska-universitetslaboratoriet/centrum-for-medfodda-metabola-
sjukdomar/porfyricentrum](http://www.karolinska.se/for-vardgivare/kliniker-och-enheter-a-o/kliniker-och-enheter-a-o/funktion-karolinska-universitetslaboratoriet/centrum-for-medfodda-metabola-sjukdomar/porfyricentrum).

Porfyriutredning

www.karolinska.se/KUL/Alla-anvisningar/Anvisning/9582

[2].

Om du upptäcker att länkar inte fungerar – kontakta:

Medicinskt beredningsutskott

Sekreterare tfn 033-616 33 39

Eller skicka ett epost-meddelande till funktionsbrevlådan

sas.styrdokument@vgregion.se

med information om vilket dokument det gäller.

Källförteckning

1. Porfyri och läkemedel. Läkemedelsboken
https://lakemedelsboken.se/kapitel/neurologi/porfyri_och_lakemedel.html
2. Porfyri, utredning. Karolinska universitetslaboratoriet.
www.karolinska.se/KUL/Alla-anvisningar/Anvisning/9582

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje

Gäller för: Södra Älvsborgs Sjukhus

Innehållsansvar: Raili McMahon, (raimc1), Överläkare

Granskad av: Raili McMahon, (raimc1), Överläkare

Godkänd av: Jerker Nilson, (jerni1), Chefläkare

Dokument-ID: SAS9642-738863596-148

Version: 5.0

Giltig från: 2026-03-31

Giltig till: 2028-03-31