

Gäller för: VE An Op IVA

Innehållsansvar: Anders Winterfeldt, (andwi1), Överläkare

Granskad av: Åsa Appelqvist, (asaap), Enhetschef

Godkänd av: Helene Sackari, (helma18), Verksamhetschef

Giltig från: 2025-11-05

Giltig till: 2027-11-05

Porfyri - handläggning

Revideringar i denna version

Förlängd giltighet.

Bakgrund, syfte och mål

Beskriver handläggandet av patient med känd porfyri.

Arbetsbeskrivning

Sjukdomen beror på en defekt i hemsyntesen. Ordet porfyri kommer av grekiskans ”porphyros” som betyder färg vilket syftar på den röda färgen urinen får vid en attack.

Sjukdomen delas upp i akuta varianter så kallad Akuta porfyrier med neuropsykiatriska symptom och Kutana porfyrier med symptom på solexponerade hudområden. Symptomen i nervsystemet orsakas av ansamling av metaboliter.

De flesta varianter ärvs autosomalt dominant.

Om känt anlag för porfyri finns bör man ha i åtanke att denna sjukdom i princip aldrig manifesterar sig innan puberten!

Akut Intermittent Porfyri (AIP) den vanligaste av de allvarliga varianterna. Patologin har sin grund i en avsaknad av ett enzym som leder till ackumulation av ALA (5-aminolevulinsyra)

Typiska kliniska manifestationer är följande:

Autonoma neuropatier:	Buksmärtor (den vanligaste manifestationen), takykardi, hypertension, kräkningar, förstoppning /diarré
Perifera sensoriska eller motoriska neuropatier:	Muskelsmärtor, domningar, stickningar, parestesier, pareser, respiratorisk pares
Centrala nervsystemet:	Psykiatriska symtom, kramper, hypofysen (SIADH)
Metaboliska förändringar:	Ökad utsöndring av PBG och ALA i urinen, hyponatremia, hypomagnesemia.

Hörnstenen i handläggandet av patienter med känd porfyri (oavsett sort) är att undvika att man utlöser en attack.

Fasta är en faktor som utlöser ett akut skov. Preoperativ fasta skall undvikas. Patienten skall erhålla 10% glukos pre- och peroperativt för att säkerställa att någon fastesituation ej uppstår.

Läkemedel: Här finns inga regler men om de flesta läkemedel har man en viss kunskap men i många fall ingen absolut. Man får använda de beprövade helt på empirisk basis. Följande klassifikation används:

Riskklass av läkemedel	Anvisningar vid förskrivning
Ej porfyrinogent (EP) (NP)	Förstahandsval av läkemedel. Några speciella försiktighetsåtgärder behövs ej.
Troligen ej porfyrinogent (TEP) (PNP)	Förstahandsval om inget annat finns. Kräver inga speciella försiktighetsåtgärder.
Möjlig porfyrinogent (MP) (PSP)	Används om inget säkrare läkemedel finns. Vissa försiktighetsåtgärder motiverade om det gäller en känslig patient.
Troligen porfyrinogent (TP) (PRP)	Ordineras endast på stark indikation och om inget säkrare alternativ finns. Försiktighetsåtgärder är motiverade när det gäller alla patienter.
Porfyrinogent (P) (P)	Ordineras endast på mycket stark indikation och om inget säkrare alternativ finns. Försiktighetsåtgärder vidtas när det gäller alla patienter.
Ej klassad (EK) (NC)	Ännu icke klassificerat med avseende på risk. Ordineras endast på stark indikation och när inget säkert alternativ finns. Överläggning med porfyrispecialist rekommenderas för diskussion om bl a försiktighetsåtgärder.

Bland ”våra” läkemedel anses dessa vara OK

- Propofol
- Leptanal
- Ultiva
- Sufenta
- Tracrium
- Betapred
- Seloken
- Ondansetron
- Marcain, Carbocain, Narop
- Desfluran
- Esmeron
- Bridion, sannolikt ej porfyrogen, men ej helt säkert, avstå helst.

Käll- och litteraturförteckning

Vid tveksamheter rekommenderas att kolla någon av dessa sidor på internet.

<https://www.karolinska.se/porfyricentrum>

<http://www.porphyria-europe.com/>

<https://www.drugs-porphyria.org/>

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje

Gäller för: VE An Op IVA

Innehållsansvar: Anders Winterfeldt, (andwi1), Överläkare

Granskad av: Åsa Appelqvist, (asaap), Enhetschef

Godkänd av: Helene Sackari, (helma18), Verksamhetschef

Dokument-ID: SKAS9695-1808319850-222

Version: 9.0

Giltig från: 2025-11-05

Giltig till: 2027-11-05