

Gäller för: Endokrinologimottagning NÄL

Innehållsansvar: Eva Ekerstad, (evaek9), Överläkare

Godkänd av: Monica Olsson, (monol25), Verksamhetschef

Giltig från: 2025-05-15

Giltig till: 2027-05-15

Akut handläggning av misstänkt akut porfyriattack

Förändringar sedan föregående version

Nya hänvisningar till uppdaterade websidor.

Bakgrund

Akuta hepatiska porfyrier (AHP) är en grupp ärftliga metabola sjukdomar som orsakas av en genetiskt nedsatt kapacitet i något av hemsyntesens enzym. Det finns fyra akuta porfyrier, vardera kopplad till ett specifikt enzym. Akut intermittent porfyri (AIP) är den vanligaste akuta porfyrin och orsakas av att aktiviteten i hemsyntesens tredje enzym, porfobilinogen deaminas (PBGD) är nedsatt till ca 50 %. Porfyria variegata (PV) orsakas av mutationer i hemsyntesens sjunde steg och hereditär koproporfyri (HCP) av mutationer i det sjätte steget.

I Sverige är prevalensen för dessa sjukdomar ca 1:10 000 med en penetrans kring 30 %. Akuta attacker av AHP är mycket sällsynta före puberteten och sjukdomen är vanligare hos kvinnor än hos män. Akuta attacker orsakas av faktorer som ökar behovet av heme i levern t ex vissa läkemedel, hormoner, svält, infektioner, fysisk och psykisk stress.

Symptom och kliniska fynd

Den klassiska akuta attacken karakteriseras av buksmärter men smärter ifrån rygg, ben och armar kan också förekomma. Andra symtom är

hypertoni, takykardi, tarmpares/obstipation, illamående kräkningar och psykiska symtom som oro, konfusion och i sällsynta fall psykoser.

Kramper kan utlösas av elektrolytrubbningar (hyponatremi) eller PRES (posterior reversible encephalopathy syndrome). Perifera pareser med nedsatt motorisk kraft i armar och ben kan förekomma och är ett allvarligt symtom.

Perifer neuropati kan utvecklas snabbt och ge upphov till tetraplegi och respiratorisk paralyt. Uppmärksamma röstförsvagning som tecken på kranialnervspåverkan. Hos patienter med akuta porfyrier föreligger, kroniskt eller intermittent, förhöjda nivåer av heme prekursorer (ALA och PBG) i blod och urin. Vid den akuta attacken stiger dessa nivåer ytterligare och urinen kan vara mörkfärgad.

Behandling

Den akuta behandlingen syftar till att nedreglera den hepatiska hemsyntesen som i samband med akut attack är kraftfullt uppreglerad. Principen för detta är att bryta katabolism med tillförsel av kolhydrater och/eller tillföra exogent heme i form av humant hemin (Normosang®).

Effekten av behandlingen inträder efter ca 24 timmar och under denna period skall symptomatisk behandling ges beroende på de manifestationer som uppträder (se nedan).

Hyponatremi behandlas som kronisk hyponatremi om ej krampanfall förekommer då risken är stor för central pontin myelinolys i denna patientgrupp.

Handläggning på akutmottagningen

1. Viktigt med snabb handläggning på akutmottagningen även om vitalparametrar inte är påverkade.
2. Provtagning:
 - Urinprov för analys av porfyrier1 (20-30mL) Provet skall ljusskyddas!
 - Basprover (B-Blodstatus, P-Natrium, P-Kalium, P-Magnesium, P-Kreatinin, P-CRP, P-kalcium).
 - Vid hyponatremi kontrolleras S-osmolalitet och stickprov på U-osmolaritet, U-Natrium och U-Kalium.
 - P-ALAT, P-ASAT, P-ALP

Elektronisk remiss via Multidisciplinär/CMMS/Samtliga analyser/porfyriutredning-U. Ange pat:s diagnos och aktuella symptom under ”Medicinsk information”. Observera att det måste vara en separat remiss då det inte går att kombinera med beställning till kemlab. Inget svar kommer akut, men prov taget i akutskedet är av stor betydelse för att vid atypiska symtom/atypiskt förlopp i efterhand kunna avgöra den akuta attackens orsak.

3. Kontroller:

- Blodtryck, puls och temp kontrolleras x 4, vid behov oftare. Dessa parametrar är viktiga för att bedöma skovets svårighetsgrad.
- Fullständig neurologstatus. Vid allvarlig akut attack förekommer progredierande perifera neuropatier.
- Blåspares kan förekomma, monitorera vätskebalans

Vid mycket höga blodtryck, progredierande förlammningssymtom, allvarliga elektrolytrubbningar, svårbehandlad smärta och/eller kramper. Kontakta intensivvårdsavdelning för ställningstagande till övertag.

4. Smärtlindring. Ofta krävs upprepad intravenös morfintillförsel initialt. Morfinbehovet kan under vårdtiden användas för att monitorera förloppet.
5. Starta intravenös infusion med Glukos 100 mg/ml (tillsats 40 mmol Na och 20 mmol K), infusionshastighet 12 h (CAVE hyponatremi).
6. Glukos ges i hög mängd för att få ett insulinpåslag och därigenom bryta katabolismen och inte primärt för att behandla en hypoglykemi. Vid stigande glukosnivåer (B-glukos över 10 mmol/L) är det risk för hyperosmolär diures och sviktande intracellulär metabolism. Diskutera då med endokrinkonsult/endokrinbakjour kring fortsatt handläggning och ställningstagande till insulin subcutant. Kolhydratbehovet är ca 3-500 gram per dygn, ge Nutrical näringslösning som tillägg, så snart patienten kan äta och dricka.
7. Vid tecken på dehydrering ges även Ringeracetat eller Natriumklorid 9 mg/ml parallellt för att säkerställa rehydrering.
8. Humant hemin (Normosang®) 25 mg/ml. Behandlingen startas omedelbart om patienten har neurologiska symtom. Ordinera 3 mg/kg för daglig infusion. Blandas i 100 ml Albumin 200 mg/ml. Ges som långsam infusion, ca 40 min. Infusionsflaskan skall ljusskyddas med folie. Spola noggrant efter avslutad infusion med 200 mL Natriumklorid 9 mg/ml om givet i perifer nål, preparatet är ytterligt kärlretande. (Normosang® finns tillgängligt på avd 42 för initial behandling)
9. Symtomatisk behandling

OBS! Iakttag försiktighet vid ordination av läkemedel! Kontrollera häftet ”Läkemedel vid akut Porfyri” eller via internet

Länk: [Drug Search](#)

Nedanstående lista anger möjliga behandlingsalternativ vid symtomatisk behandling

Symtom	Läkemedel
Smärta	Morfin, Acetylsalicylsyra, Paracetamol, NSAID
Hypertoni/takykardi	Labetalol, Metoprolol, Propranolol
Tarmpares	Neostigmin
Förstoppning	Laktulos, Movicol
Diarré	Loperamid
Kräkningar/illamående	Ondansetron
Psykiska symtom	Benzodiazepiner
Kramper	Diazepam, Midazolam Beakta elektrolytrubbningar, PRES
Infektioner	Penicilliner, Cefalosporiner, Aminoglykosider

10. Kontakta alltid endokrinkonsult/endokrinbakjour för diskussion kring handläggningen (se nedan för kontaktdetaljer).

11. Patienten skall i akutskedet i första hand vårdas på IMA/MOA för att säkerställa att behandling och provtagning fungerar, och där en läkare finns tillgänglig dygnet runt för bedömning vid försämring. Endokrinkonsult rondar patienten dagligen på IMA/MOA. Det bedöms inte vara patientsäkert att i akutskedet vårdas annan vårdavdelning.

Fortsatt behandling och monitorering på IMA/AVA1

- Monitorera medvetande och neurologstatus första dygnet x 2-4 ffa med avseende på tecken på progredierande neuropati/encefalopati. Tätare kontroller vid vb.
- Daglig neurologstatus
- Monitorera blodtryck, hjärtfrekvens 2-4 ggr dagligen

- Fortsatt behandling med Normosang® dagligen i 3- 4 dygn. Tydlig behandlingseffekt ses oftast först efter 24-36 timmar. Normosanginfusion avslutas i samråd med endokrinkonsult.
- *Fortsatt provtagning*
 - P-Natrium monitoreras beroende på grad av hyponatremi.
 - Dagligen P-Natrium, P-Kalium, P-Kreatinin, P-Glukos
 - Urinprov för kontroll av urinporfyriner varannan dag.

Komplikationer

Svår hyponatremi

Krampanfall, utveckling av hjärnödem/PRES. Överväg Akut MR hjärna i oklara fall

Hypertensiv kris

Kardiella arytmier. Akut EKG vid takykardi
Respiratorisk paralys pga diafragmaparalys
Blåspares

Hypokalemi

Sekundärt till glukostillförsel och endogent insulinpåslag eller exogent tillfört insulin. Substitueras på sedvanligt sätt.

Överflyttning till endokrinologisk vårdavdelning

När patienten förbättrats kliniskt och de biokemiska parametrarna tydligt har vänt nedåt tas kontakt med endokrinkonsult/endokrinbakjour för överflytt av patienten till avdelning D14.

Frågor?

Vardagar 08:00-16:00 Endokrinkonsult

Vardagar 09:00-17:00 CMMS/Porfyracentrum (läkemedelsfrågor)
Telefon 08-517 714 73

Övrig tid Porfyrisspecialist, telefon 072- 224 25 90
(finns tillgänglig dygnet runt för
diskussion om endokrinkonsult/
endokrinbakjour inte kan nås)

Källa

Ansvarig: Eliane Sardh, endokrinkliniken

Godkänt av: Per Skoglund, MAL, akutkliniken

Fastställt av: Patrik Löfgren, vch endokrinkliniken,

Anna Jansson, Funktionsområdeschef Solna, Funktion Akut

Porfyricentrum, Karolinska Universitetssjukhuset

Referenser

Management of acute intermittent porphyria. *Expert Opinion on Orphan Drugs*, 2014, Vol.2(4), p.349-368. Harper Pauline ; Sardh,Eliane

Best practice guidelines on clinical management of acute attacks of porphyria and their complications. *Annals of Clinical Biochemistry*, 2013, Vol.50(3), pp.217-223. Stein, Badminton, et al.

[Akuta hepatiska porfyrier - Socialstyrelsen](#)

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Endokrinologimottagning NÄL

Innehållsansvar: Eva Ekerstad, (evaek9), Överläkare

Godkänd av: Monica Olsson, (monol25), Verksamhetschef

Dokument-ID: NU10039-1260372692-22

Version: 11.0

Giltig från: 2025-05-15

Giltig till: 2027-05-15