



Porfyria cutanea tarda

Du utreds för eller har fått diagnosen porfyria cutanea tarda. Du har av läkare och sjuksköterska fått muntlig information om orsak, utredning och behandling. I denna korta skrift ingår samma information men vi har också försökt inkludera svaren på de vanligaste frågorna om porfyria cutanea tarda. I fortsättningen förkortar vi porfyria cutanea tarda till PCT.

Symtom

Vid PCT blir huden mycket skör och blåsor kan uppstå. Handryggarna är det absolut vanligaste stället för hudsymtom men all hud som utsätts för solljus kan drabbas. Ibland blir huden i ansiktet brunare och framför allt kvinnor kan ibland notera en ökad fjunig behåring på kinderna. Symtomen uppstår vanligen i vuxen ålder (tarda betyder sen).

Hur vanligt?

PCT är den vanligaste formen av porfyri men räknas ändå som en relativt ovanlig sjukdom. I Göteborgsområdet har ungefär 1 person av 10 000 PCT.

Vad händer i kroppen vid PCT?

Porfyriner är molekyler som fungerar som byggstenar i kroppen och används till många olika saker, till exempel att producera röda blodkroppar. Tillverkningen av porfyriner sker i flera steg inne i våra celler. Varje tillverkningssteg kan vara stort och ge en egen porfyrisjukdom. I den följande texten beskrivs det steget som är stort vid PCT.

Vid PCT är det tillverkningssteget som sköts av enzymet uroporfyrinogendekarboxylas (UROD) som går långsammare än normalt. Ett enzym är en arbetsmolekyl som hjälper till att omvandla en molekyl till en annan. Eftersom ett steg i tillverkningen går långsamt så ansamlas det halvfärdiga porfyriner som väntar på att omvandlas. Man kan jämföra det med en växande kö i mataffären när det kommer fler och fler kunder (=halvfärdiga porfyriner) som är redo att betala men bara en kassa (=UROD) kan hålla öppet. De halvfärdiga porfyrinerna lagras i levern och i huden. När solljus träffar porfyriner i huden uppstår skör hud och blåsbildning. Om sjukdomen inte behandlas kan levern, på lång sikt, också skadas. Det är dock aldrig någon risk att kroppen ska tillverka för lite porfyriner för att fungera normalt i övrigt.

Vem drabbas och varför?

Varför en del individer får nedsatt funktion av UROD är inte helt klarlagt men man känner till vissa orsaker och sannolikt måste flera av dessa samverka för att PCT ska utvecklas.

De flesta patienter med PCT har en form som inte är ärftlig. Ungefär 20-25 % har en ärftlig variant av sjukdomen. Den som har den ärftliga formen har ärvt en gen från sin mamma eller pappa som kodar för ett UROD med nedsatt funktion.

Det är viktigt att veta att de flesta som ärver den förändrade genen INTE kommer att utveckla PCT. Anledningen till det är att flera faktorer måste samverka för att symtomgivande PCT ska uppstå.

Faktorer som kan bidra till uppkomsten av PCT

De flesta patienter har åtminstone en av följande faktorer.

- Ansamling av järn i levern
Kan ge minskad funktion hos UROD.
- Hemokromatos
Ett ärftligt tillstånd som ger extra hög ansamling av järn i kroppen. En del patienter med PCT har samtidigt hemokromatos. Med några enkla blodprover undersöker din doktor om du har hemokromatos.
- Regelbunden alkoholkonsumtion
- Virusinfektioner i levern
Detta är relativt ovanligt i Sverige men ska alltid undersökas av din doktor med ett enkelt blodprov.
- Östrogenbehandling
Östrogen kan finnas i p-piller och i hormonersättning som ibland ges till kvinnor i klimakteriet.
- Högt järnintag
Vissa vitaminpreparat och vissa födoämnen innehåller mycket järn. Järntabletter är en annan källa till högt järnintag.

Utredning och diagnos

PCT diagnostiseras genom att man mäter porfyriner i urinprov och ibland i blodprov och avföringsprov. Dessa test letar efter speciella mönster av porfyriner som ses vid PCT. Eftersom PCT är en förhållandevis ovanlig sjukdom så har de flesta allmänläkare, som mycket sällan träffar patienter med PCT, av naturliga skäl liten kunskap om sjukdomen. Hudläkare och internmedicinläkare är oftast de som utreder, diagnostiserar och behandlar patienter med PCT.

När diagnosen är ställd kommer din läkare att kontrollera om du har hemokromatos, virusinfektion i levern eller om du äter några östrogenläkemedel, järntabletter etc.

Om det finns ytterligare medlemmar i din familj som har PCT eller om du är orolig för att överföra sjukdomen till dina barn ska du diskutera detta med din läkare. Det finns möjlighet att med blodprov utreda om ärftlig form föreligger.

Behandling

- Sluta med eventuell östrogenbehandling.
- Avstå från alkohol helt under den inledande behandlingen och därefter försiktigt intag.
- Undvika stora mängder järnrika födoämnen (blod- och inälvsmat, leverpastej, broccoli, spenat).



- Solskydd. Använd tätt vävda täckande kläder, hatt och handskar i första hand. Solskyddsmedel innehållande titandioxid och med hög solskyddsfaktor (minst faktor 30) på hud som trots allt exponeras för solen.
- Blodtappning
Minskar mängden järn i kroppen för att förbättra funktionen hos UROD och minskar därmed mängden porfyriener i kroppen. Sker 1 gång/vecka eller 1 gång varannan vecka. Vid varje tappning tappas 4 deciliter blod vilket är samma mängd som tappas från blodgivare. Blodtappningen pågår under 2-5 månader beroende på hur snabbt järnmängden i kroppen sjunker. Detta är individuellt.

Vad händer efter behandlingen?

Inom 3-6 månader efter avslutad behandling (=avslutad blodtappning) brukar skörheten i huden ha försvunnit och den eventuella fjuniga ansiktsbehåringen och pigmenteringen ha minskat. Gamla blåsor efterlämnar ibland mm-stora vita ärr som kallas milier. Återfall 2-4 år efter avslutad behandling kan ske. Behandlingen är då densamma. Det faktum att sjukdomssymtom kan återkomma gör att det är viktigt att du lämnar blod- och urinprov regelbundet och träffar läkare. Hur ofta det bör ske är individuellt men oftast varje till vartannat år. Om du kan minska på de möjliga utlösande faktorer som du kan kontrollera själv (sol, alkohol, järnrik kost) kan tiden till återkommande symtom förlängas.

Vad är PCT inte?

PCT tillhör **INTE** de akuta porfyrierna som kan ge kraftiga buksmärtor och neurologiska symtom.

PCT och läkemedel mot andra sjukdomar

PCT utlöses i de allra flesta fall inte av läkemedel (undantag östrogen och järntabletter) men du bör alltid upplysa om att du har PCT när Du söker sjukvård. Du bör inte ta barbiturater som ibland används av narkosläkare vid sövning och som lugnande. I övrigt går det bra att använda de flesta läkemedel. Notera att FASS anger att många läkemedel ska undvikas vid porfyri. Då avses i regel *akut porfyri* vilket *inte* är samma sak som PCT.

Om du känner dig tveksam kring lämpligheten ur porfyrisynpunkt att börja med ett nytt läkemedel så ska du alltid ta kontakt med vår mottagning för att diskutera. Samma sak gäller för den läkare som skriver ut läkemedel till dig.

Länkar

Riksföreningen mot porfyrisjukdomar (RMP) <https://porfyri.se/>