

Gäller för: Verksamhet Hud- och könssjukvård

Giltig från: 2024-10-18

Innehållsansvar: Mikael Alsterholm, (mikal), Överläkare

Giltig till: 2026-10-18

Granskad av: Annika Olofsson, (annma48), Sektionsledare

Godkänd av: Anette Gente Lidholm, (anest7), Verksamhetschef

Porfyria cutanea tarda (PCT) - utredning och behandling

Förändringar sedan föregående version

Borttagen mening om hämtande av provtagningsbehållare via sjukhuslaboratorium då detta ej längre är aktuellt. En referens tillagd.

Sammanfattning

Porfyria cutanea tarda (PCT) beror på förvärvad eller ärftlig nedsatt aktivitet av uroporfyrinogendekarboxylas (UROD) vilket leder till ansamling och inlagring av porfyriener i hud och lever samt ökad utsöndring av flerkarboxylerade porfyriener i urin. När solljus träffar porfyriener i hud så uppstår skörhet och blåsbildning. Inlagringen i hepatocyterna orsakar leverskada.

Förvärvad PCT utgör cirka 80 % av alla fall. PCT i autosomal dominant ärftlig form med begränsad penetrans utgör resten av fallen.

Bakgrund och syfte

Rutinen beskriver utredning och behandling av PCT.

Utförande

Specialistläkare och sjuksköterska ansvariga för porfyrimottagningen ansvarar för uppföljning/revision av innehållet i rutinen. Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO.

Utredningsgång

Fysikalisk undersökning

- Blåsor på solexponerade områden, främst handryggarna
- Skör hud

- Hyperpigmentering i ansiktet
- Hypertrikos i ansiktet, iakttagas främst av kvinnor
- Mörk urin

Anamnes

- Ärftlighet för PCT
- Känd hepatit
- Patologiska leverprover vid t.ex. hälsokontroll
- Alkoholkonsumtion
- Östrogenläkemedel

Laboratorieprover

- Hb
- S-Fe
- TIBC
- Transferrinmättnad (räknas ut av laboratoriet enligt S-Fe/TIBC)
- Ferritin
- ASAT/ALAT
- Urinprov för uroporfyriner (anvisningar se nedan)
- Ljusskyddat urinprov fluorescerar rött i Woods ljus

Urinprovtagning för att mäta uroporfyriner

Analysen av detta prov sker på Porfyracentrum, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Separat patientinstruktion för hur urinprov lämnas hittas på interna hemsidan. Skriv ut denna instruktion och skicka med patienten.

Skriv också ut och fyll i Porfyracentrums provtagningsremiss ([länk](#)), hittas på interna hemsidan. Skickas med patienten och ska medfölja det urinprov som patienten lämnar.

Patienten ska lämna den första morgonurinen i ren plastbehållare (utan tillsatser) stor nog att rymma cirka 100 ml. För analysen krävs minst 20 ml urin.

Patienten ska inte dricka under de 12 timmar som föregår provinsamlingen. Provet ska inlämnas snarast möjligt till närmsta sjukhuslaboratorium. Provet ska ljus-skyddas, t.ex. med folie runt plastbehållaren. Provet ska förvaras i kylskåp när det inte transporteras.

Fortsatt utredning

Om patienten har en kliniskt och laboratoriemässigt säkerställd porfyrria cutanea tarda (= ökad utsöndring av flerkarboxylerade porfyriner i urinen) bör patienten ha ett snart återbesök på porfyrimottagningen på Hudbehandling och dagsjukvård Sahlgrenska.

Kontakta sjuksköterska Annika Olofsson för inbokning av patient.

På porfyrimottagningen sker fortsatt utredning vid säkerställd PCT:

- Hepatitserologi
- HFE-gen (hemokromatos-gen)
- I samråd med patienten eventuellt undersöka om förvärvad eller ärftlig form av PCT
- Ultraljud lever

Behandling

- Eventuella östrogenpreparat sätts ut
- Ingen alkohol under behandlingen, därefter mycket måttligt.
- Solskyddsråd
- Inga järntillskott (finns t.ex. i multivitaminpreparat)
- Råd om att undvika särskilt järnrik mat i större mängd (t.ex. inälvsmat, blodpudding, leverpastej, broccoli, spenat)

- Venesection 400 ml/vecka.

Modifieras om biverkningar – yrsel, svaghetskänsla mm. Volymen kan minskas till 200 ml/tillfälle. Tillfällena kan glesas.

Venesection pågår till dess att patienten har:

Hb < 120 mg/ml men inte lägre än 110 mg/ml

och/eller

S-Fe < 10

Särskilt S-Fe kan variera kraftigt mellan provtagningar och speglar därför inte järnstatus tillförlitligt. Det bör därför samtidigt finnas ett S-ferritin som ligger inom normalintervallet när behandlingen avslutas. S-ferritin är i princip alltid förhöjt vid ny diagnos. Speglar då ett stort järnförråd som gradvis töms under venesection. I takt med det normaliseras S-ferritin.

Vid varje venesection kontrolleras Hb och S-Fe.

ASAT/ALAT, TIBC och ferritin kontrolleras vid var 5:e venesection.

Behandlingsresultat

Om patienten genomgår behandling och inte har någon annan leversjukdom normaliseras ASAT/ALAT i vanliga fall inom 3–6 månader. Uroporfyrinerna blir omätbara i urinen.

Patientens hudskörhet försvinner och inga nya blåsor uppstår. Kvinnors hypertrikos går tillbaka.

Behandlingsresultatet står sig i genomsnitt i 3–4 år hos för i övrigt leverfriska patienter. Vid stigande uroporfyriner får behandling upprepas.

Uppföljning

5 månader efter avslutad venesection lämnar patienten nytt urinprov, Hb, S-Fe, TIBC, transferrinmättnad, ferritin och transaminaser och kommer på läkarbesök.

Proverna ska helst lämnas 2 veckor före läkarbesöket.

Fortsatta kontroller individualiseras beroende på provernas utseende, förekomst av annan leversjukdom eller andra riskfaktorer som alkoholöverkonsumtion.

Patienter som har en geno- och fenotypisk hemokromatos behandlas fortsättningsvis med venesection 400 ml 2 till 4 gånger per år.

Påminn patienten om alkoholabstinens/restriktion och aktualisera medicinintag, hormoner, hälsokost och järnsubstitution.

I vissa porfyrimaterial finner man ökad förekomst av levercancer. Denna förefaller dock vara kopplad till levercirrhos och hepatit. Föreligger levercirrhos, hepatit eller annan komplicerande leversjukdom bör ultraljud av levern kontrolleras regelbundet.

Ansvar

Verksamhetens läkare ansvarar för att rutinen följs.

Relaterad information

Provtagningsremiss porfyriutredning, Porfyricentrum Karolinska, pdf [remiss_porfyriutredning_20220601.pdf \(karolinska.se\)](#)

Patientinformation Porfyria cutanea tarda (PCT), Hud- och könssjukvård Sahlgrenska, pdf [Porfyria cutanea tarda patientinformation \(vgregion.se\)](#)

Patientinformation urinprovtagning PCT, Hud- och könssjukvård Sahlgrenska, pdf [Porfyria cutanea tarda, urinprovtagning vid PCT patientinformation \(vgregion.se\)](#)

Internetmedicin.se: Porfyria cutanea tarda (PCT), html <https://www.internetmedicin.se/klinisk-genetik/porfyria-cutanea-tarda-pct>

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Hud- och könssjukvård

Innehållsansvar: Mikael Alsterholm, (mikal), Överläkare

Granskad av: Annika Olofsson, (annma48), Sektionsledare

Godkänd av: Anette Gente Lidholm, (anest7), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9783-1307954543-45

Version: 6.0

Giltig från: 2024-10-18

Giltig till: 2026-10-18