

Gäller för: Verksamhet Obstetrik

Giltig från: 2025-03-19

Innehållsansvar: Heléne Sangskär, (helkj2), Överläkare

Giltig till: 2027-03-19

Granskad av: Erica Ginström Ernstad, (erigi2), Sektionschef

Godkänd av: Anneli Falk, (annfa17), Verksamhetschef

Porfyri och graviditet

Riktlinjen är skriven av Porfyricentrum, KI, och gäller för Obstetrik SU.

Revideringar i denna version

Ersätter version från 2023-02-16.

2025-03-18 förlänger rutin, inga medicinska ändringar gjorda.

Medicinsk rådgivare

Erica Ginström Ernstad, medicinsk ledningsansvarig, sektionschef obstetrik/SU.

Bakgrund

Akut intermittent porfyri (AIP), hereditär koproporfyri (HCP) och porfyria variegata (PV) är akuta hepatiska porfyrier (AHP), en grupp sällsynta ärftliga metabola sjukdomar som orsakas av en brist på ett av enzymerna som är involverade i hemsyntesen i levern. Detta kan leda till ansamling av förstadier till hem som kan orsaka en rad olika symtom. AIP är den vanligaste AHP-typen, med en hög prevalens på 100/1 000 000 i Sverige, på grund av en så kallad genetisk founder effect med ursprung i Arjeplogs-trakten. PV och HCP är mindre vanliga och deras prevalens är ännu inte helt känd.

Akuta attacker av AHP är vanligare hos kvinnor än hos män och är sällsynta före puberteten. Akuta attacker kan utlösas av faktorer som ökar behovet av hem i levern, till exempel vissa läkemedel, hormoner, svält, infektioner, fysisk och psykisk stress.

Historiskt har graviditet hos kvinnor med AHP varit förknippad med hög morbiditet och även viss mortalitet. Numera är morbiditeten låg och mortaliteten lyckligtvis obefintlig i länder med adekvat mödravård. Dock kvarstår risken för komplicerade förlopp, då gestagener är starkt porfyrinogena och de hormonella förändringarna under en graviditet kan

öka risken för att drabbas av en akut porfyri attack. De känsligaste perioderna är de två första månaderna efter konceptionen samt puerperiet, dvs då hormonomställningen är mest uttalad.

AHP förefaller enligt resultat från nya studier öka risken för hypertension och preeklampsi, med högre risk vid hög sjukdomsaktivitet.

Syftet med ett multiprofessionellt omhändertagande för denna patientgrupp är att minimera risken för porfyriattacker, som kan vara svårbehandlade under en graviditet, och att förekomma graviditetskomplikationer. Förlossningen måste planeras mycket noga för att undvika att den metabola stressen leder till ett katabolt tillstånd som utlöser en porfyriattack. Även i puerperiet är det viktigt med rutiner för övervakning för att tidigt uppmärksamma tecken på en porfyriattack.

Prekonceptionell rådgivning

Alla kvinnliga anlagsbärare i fertil ålder ska vara informerade om symtom på akut porfyriattack, samt om förebyggande och behandlande åtgärder. De bör hålla sig till de råd om medicinering och livsföring som gäller vid akuta porfyrier.

Alla patienter med fastställd akut porfyri ska ha varningsmärkning i journalen där diagnos framgår.

Vid fastställd graviditet

Patienter med fastställd akut porfyri ska kontakta sin ansvariga läkare vid graviditetsbesked. Patienter med akut porfyri bör följas på specialistmödravården under sin graviditet.

Så fort graviditeten är fastställd bör hemprekursorerna aminolevulinsyra/ALA och porfobilinogen/PBG kvantifieras i stickprov av morgonurin. För provtagningsanvisningar se <http://www.karolinska.se/KUL/Alla-anvisningar/Anvisning/9582>. (Remiss i Take Care – Multidisciplinär – CMMS- Porfyriutredning U). Värdena blir referens vid kontroller under graviditeten, liksom vid nytillkomna besvär som skulle kunna vara orsakade av en akut attack. Utsöndringen av ALA och PBG ökar normalt något under första och sista trimestern. Hos anlagsbärare som inte tidigare haft kliniska symptom av sin porfyri, inte har en kroniskt stegrad utsöndring av hemprekursorer i urin och är välmående räcker det med kontroller av U-ALA/PBG en gång/trimester samt i puerperiet. I alla andra fall rekommenderas provtagning var 4:e vecka under graviditeten samt vid porfyrisymptom.

Graviditetsillamående ska uppmärksammas tidigt då det kan orsaka katabolism och öka risken för akuta attacker. Vid illamående ska patienten, i förekommande fall med stöd av dietist, förses med kolhydratrika näringsdrycker. (Exempelvis: Nutrical, 120 g kolhydrat per förpackning, 2–3 förpackningar dagligen, under några dagar). Vid långvarigt graviditetsillamående rekommenderas inläggning frikostigt för behandling med 10% buffrad glukos intravenöst.

Akut porfyriattack under graviditeten

Vid misstänkt akut attack under graviditet skall patienten läggas in på vid indikation för observation och behandlingsstart med 10% glukos (med Na, K tillsatser, CAVE hyponatremi). Urinprov för kontroll av hemprekursorer ska säkras omedelbart i samband med inläggning då analysresultat svaras ut med något/några dygns fördröjning! I samråd med läkare på

Porfyracentrum och vid utebliven förbättring kan specifikt läkemedel (Normosang[®]) ges för att behandla verifierad akut porfyriattack. Se PM **Akut handläggning av misstänkt porfyriattack.**

Graviditetskomplikationer

Då risken för hypertoni bedöms vara högre hos kvinnor med AHP under en graviditet, och då observations- och registerdata även talar för högre risk för preeklampsi skall blodtryckskontroller göras tätare under graviditeten, förslagsvis en gång per vecka från graviditetsvecka 24. Preliminära data talar även för en viss ökad risk för SGA; om denna risk föreligger enbart hos kvinnor med sjukdomsaktivitet eller ej är inte helt klarlagt. Ett extra tillväxtultraljud rekommenderas av denna anledning, förslagsvis under graviditetsvecka 32. Under graviditet skall kvinnorna följas av internmedicinare och obstetriker i samarbete.

Läkemedel

Alla läkemedel ska kontrolleras med avseende porfyrinogenicitet innan de ordineras/administreras. Se www.drugs-porphyrria.org

LÄKEMEDEL MED LÅG PORFYRINOGENICITET	
INDIKATION	PREPARAT
<i>Smärtlindring/bedövning</i>	Paracetamol
	Morfin
	Lustgas
	Sufenta (sufentanil)
	Marcain (bupivakain)
<i>Insomni</i>	Halcion
<i>Illamående</i>	Ondansetron
<i>Uteruskontraktion/cervixmognad</i>	Cytotec (misoprostol)
	Oxytocin
	Prostinfenem
<i>Uterusrelaxation</i>	Bricanyl
	Tractocile
	Nitroglycerin (Nitrolingual)
<i>Hypertoni/preeklampsi</i>	Trandate
	Stesolid

LÄKEMEDEL SOM SKA UNDVIKAS HOS GRAVIDA PORFYRIKER	
INDIKATION	PREPARAT
<i>Smärtlindring/bedövning</i>	Xylocain (lidokain)
<i>Illamående</i>	Postafen
<i>Uteruskontraktion</i>	Methergin
<i>Hypertoni</i>	Dihydralazin (Nepresol)

Handläggning vid förlossning

Anlagsbärare för akut porfyri bör i möjligaste mån förlösas på universitetssjukhus. Kolhydratrik kost rekommenderas inför förlossningen.

Direkt vid inskrivning för förlossning (spontana värkar, induktion eller planerat kejsarsnitt) ska glukosinfusion påbörjas och pågå under hela förlossningen fram till efterskötningen (10% glukos med tillsats av Na 80mmol och K 40mmol /L, 2 liter/dygn).

Vid planerad induktion eller kejsarsnitt bör kvinnan dessutom inta kolhydratrik kost under 2–3 dagar före inläggning.

Om akut/omedelbart kejsarsnitt blir aktuellt direkt vid inkomsten ska glukosinfusionen påbörjas snarast och avbrytas först efter diskussion med porfyrispecialist.

Vid graviditetskomplikation ska patienten observeras inneliggande med avseende på tillkomst av porfyrisymtom och samråda med porfyrikunnig läkare. Observera att exempelvis huvudvärk, buksmärtor, konfusion och stigande blodtryck också kan vara tecken på akut porfyriattack.

Provtagning av hemprekursorer i urin ska ske på vid indikation/misstanke och porfyrikunnig läkare ska kontaktas utan dröjsmål.

Då akuta porfyrier ärvs på autosomalt dominant sätt rekommenderas provtagning på det nyfödda barnet för anlagsbärarskapsbedömning. Provet tas i samband med nyföddhetscreening (EDTA-rör endast 0,5ml räcker) – ange förälderns namn och födelseår på remissen. OBS! EJ NAVELSTRÄNGSBLOD!

Frågor?

Kontakta Endokrinkonsult SU Sahlgrenska, alternativt:

Vardagar 08:00-16:00	Endokrinkonsult, tfn 08-12370451
Vardagar 09:00-17:00	CMMS/Porfyricentrum, tfn 08-12371445
Vardagar 16:00-20:00	Endokrinbakjour, tfn 08-12372400
Helger 08:00-20:00	Endokrinbakjour, tfn 08-12372400

Referenser

Vassiliou, D. and E. Sardh (2022). "Acute hepatic porphyria and maternal health: Clinical and biochemical follow-up of 44 pregnancies." J Intern Med **291**(1): 81-94.

Tollanes, M. C., A. K. Aarsand and S. Sandberg (2011). "Excess risk of adverse pregnancy outcomes in women with porphyria: a population-based cohort study." J Inherit Metab Dis **34**(1):217-223

Marsden, J. T. and D. C. Rees (2010). "A retrospective analysis of outcome of pregnancy in patients with acute porphyria." J Inherit Metab Dis **33**(5): 591-596.

Brodie, M. J., M. R. Moore, G. G. Thompson, A. Goldberg and R. A. Low (1977). "Pregnancy and the acute porphyrias." Br J Obstet Gynaecol **84**(10): 726-731.

Ansvar

Gäller för personal inom de enheter/verksamheter som berörs av rutinen.

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje verkställighet

Gäller för: Verksamhet Obstetrik

Innehållsansvar: Heléne Sangskär, (helkj2), Överläkare

Granskad av: Erica Ginström Ernstad, (erigi2), Sektionschef

Godkänd av: Anneli Falk, (annfa17), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9786-1429723585-224

Version: 4.0

Giltig från: 2025-03-19

Giltig till: 2027-03-19