

# Porfyrisygdomme

## Definition:

En gruppe arvelige sygdomme med defekter i hæmstofskeftet. Forskellige typer afhængige af enzymdefekt og dermed karakteristisk ophobning af metabolitter. Autosomt dominant arvegang, d.v.s. ofte (2/3) kendt familiær ophobning.

## Inddeling:

Inddeles efter symptomer i akutte med neuropsykiatriske symptomer, cutane samt blandede former.

Akut Intermitterende Porfyri – (hyppigste akutte form i DK) frekvens 1:2000 (10-20% vil få kliniske symptomer).

## Symptomer:

Et akut anfald giver næsten altid anledning til indlæggelse. Pt. er ofte klar over at have sygdommen (2/3). Oftest findes udløsende faktor – medicin inkl. alkohol, faste, stress, infektion og røg. 1% af anfald har letalt forløb.

- Næsten altid svære abdominalsmerter og takykardi.
- Kraftnedsættelse i proksimal muskulatur – kan lede til paralyse inkl. respirationsmuskulatur.
- Nedsat sensibilitet i badedragt området.
- Kvalme, obstipation.
- Mentale forandringer – inkl. psykose.
- Refleksudfald, kramper, coma (10% af anfald).

## Udredning:

Ophobning af metabolitter, ALA (5-aminolævulinat, strukturelt beslægtet med neurotransmitteren GABA) og PBG (porfobilinogen) i urinen (eneste diagnostiske) – Biokemisk udredning ved Axel Brock – Klin. Biokem. Viborg Sygehus – tlf. 8927 2950.

Ved mistanke om sygdom eller udredning af symptomer hos patient med kendt porfyri: Urin –PBG og Urin –ALA (2 stk. spidsglas med 100µl eddikesyre beskyttet mod lys på køl) samt erythrocyt-PBG-deaminase (10 ml EDTA glas på køl).

Ofte bliver urinen mørk ved henstand (80%).

## Behandling:

- Isoton glukose (supprimerer glukoneogenesen) infusion – 3-4 l/døgn.
- Smerter behandles med pethidin eller morfin.
- Kramper (evt. udløst af hyponatriæmi) behandles med Gabapentin el. Vigabatrin.
- Evt. Betablokker mhp. behandling af takykardi og hypertension.

## Opfølgning og forebyggelse:

Da de fleste anfald har udløsende årsag bør pt. og behandlere undgå disse.

- Medikaminae som bør undgås inkluderer: Benzodiazepiner, antihistaminer, sulfonamider, barbiturater, fenytoin, carbamazepin, østrogen og progesteron, methyldopa, kloramfenikol, tetracyclin, sulfonylurea (opdaterede lister online: [www.porfyri.no](http://www.porfyri.no)).
- Alkohol.
- Lavt kalorieindtag.
- Rygning.
- Infektion.
- Emotionel og fysisk stress.

På grund af ophobning af hepatocellulært carcinom hos porfyripatienter bør de tilbydes årlig UL af leveren og evt. alfa-føtoprotein måling fra 55 års alderen.

I Danmark er rutine i diagnostik, genetisk rådgivning, behandling og rådgivning vedrørende medikamenter samlet i Dansk Porfyricenter.

<b>Område</b>	<b>Kontaktperson</b>	<b>Telefon</b>
Biokemisk udredning (Indledende udredningsprogram)	Overlæge, dr. med. Axel Brock /Bioanalytiker Peer Mortensen Klinisk Biokemisk Afdeling, Viborg Sygehus	8927 2950 /8927 2143
Molekylær genetisk udredning Genetisk rådgivning	Afdelingslæge, ph.d. Lise Bathum Afd. KKA, Klinisk Biokemi, OUH Kennedy Instituttet	6541 2873