

Kutane porfyrier faktaark

Baggrund

Kutane porfyrier skyldes en defekt i et af hæmsyntesens enzymer som medfører overproduktion og ophobning af porfyrier i lever, knoglemarv, erythrocytter og hud og deraf fotosensitivitet. De kutane porfyrier ses med hudsygdom alene eller med hudsygdom og akutte attacks. Nedarves ofte autosomt dominant men variationer i penetrans og fænotype og andre arvegegne ses. Erythropoietisk protoporfyri (EPP) nedarves autosomt recessivt, sjældnere X-bunden. Hyppigst ses porfyria cutanea tarda (PCT) (prævalens 10:100000), dernæst EPP (prævalens 1:100000), sjældnere kongenit erythropoietisk protoporfyri (CEP), hereditær coproporfyri (HCP) og variegat porfyri (VP).

Kendetegn

Rødme, blærer, sår i huden ved solesponering. Skrøbelig hud der heler op med ar og milier. Evt. hyper- eller hypo-pigmentering samt hypertrikose i ansigt. EPP med kløe og svie/smerter i hud fra få timer til et par døgn efter solesponering, hvor huden kan ses erythematøs, sårdannende, evt. stregformede ar på kinder men ingen blærer. Akutte attacks viser sig med gastrointestinale, kardielle, neurologiske og evt. psykiske symptomer og ses ikke ved PCT, EPP, CEP.

Debutalder: PCT > 40 år, EPP og CEP: fra tidlige barndom, HC, VP: teenageår.

For PCT er forværende/udløsende faktorer: alkohol, østrogen, rygning, visse medikamenter, hepatitis B/C, hæmokromatose, autoimmun hepatitis. Ofte ledsagende leversygdom (15 % med levercirrhose) og øget risiko for hepatocellulært carcinom. Patienter med EPP udvikler ofte galdesten og deraf øget risiko for cholestase-betinget leverfibrose.

Undersøgelser/udredning

"Kutan porfyri" vælges på rekvireringsskema <http://www.ouh.dk/wm405845>. Hertil U-

porfyrintype og P-porfyrintype. Resultat følges af en tolkning fra laboratoriet. Ved mistanke til EPP: Erce(B)-protoporfyri. Blodprøver: Hæmoglobin, leukocyt differentialtælling, trombocytter, hæmatokrit, levertal, ferritin, jern, transferrin, glukose, hepatitis B+C, HIV, alfa-føtoprotein. Tillæg bilirubin, koagulationsfaktorer, albumin, gamma GT og D-vitamin hvis EPP mistænkes.

Opfølgning

Ultralyd af leveren hvert 2. år ved PCT og EPP. PCT: U-porfyrier. EPP: Erce(B)-protoporfyri.

Genetisk undersøgelse

PCT: mutation i uroporfyriinogen decarboxylase gen ved familiær PCT (20 %). Undersøgelse for mutation i hæmokromatose-genet tilbydes. EPP: undersøgelse for mutation i ferrochelatase-genet.

Dermatologisk behandling

PCT: Venesection, hydroxychloroquine.

EPP: Beta-caroten (få har effekt). Solcreme SPF +50 og fysisk filter, dækkende tøj, selvbruner. Afamelanotide: α -melanocyt-stimulerende hormon administreret subkutant.

Henvisning

Henvises til dermatologisk afdeling, evt. direkte til klinisk genetisk afdeling samt medicinsk afdeling afhængig af symptomatologi. Patienterne kan i stabil fase evt. følges ved egen læge eller i dermatologisk speciallægepraksis.

Patientforening

Porfyriforeningen.dk

Referencer

Bissell DM et al. Porphyria. N Engl J Med. 2017;377: 862-872
Stölzel U et al. Clinical Guide and Update on Porphyrias. Gastroenterology 2019;157:365–381

Redigeret dato: August 2020

Planlagt revision: August 2023

Luise Winkel Idorn / DDS Genodermatose udvalg