

## 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 arvegange ses.

Erythropoietisk protoporfyri (EPP) nedarves autosomt recessivt, sjældnere X-bundet.

Hypigst ses porfyria cutanea tarda (PCT) (prævalens 10:100.000), dernæst EPP (prævalens 1:100.000), sjældnere kongenit erythropoietisk protoporfyri (CEP), arvet coproporfyri (HCP) og variegat porfyri (VP).

### Kendetegn

Rødme, blærer, sår i huden ved soleksponering. 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 soleksponering, 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 og VP: teenageår.

For PCT er forværende/udløsende faktorer: alkohol, østrogen, rygning, visse medikamenter, hepatitis B/C, hæmokromatose, autoimmun hepatitis. Ofte ledsagende leversygdom (15 % med levercirrose) 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 skemaet [200827-rekvisitionsskema-porfyrisygdomme-version-1-2.pdf \(ouh.dk\)](#). Hertil U-porfyrintype og P-porfyrintype. Resultat følges af en tolkning fra

laboratoriet. Ved mistanke til EPP: Erce(B)-protoporfyrin. 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)-protoporfyrin.

### Genetisk undersøgelse

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

### Dermatologisk behandling

PCT: Venesectio, hydroxychloroquine, solprofylakse. EPP: Beta-caroten (få har effekt). Solcreme SPF +50 og fysisk filter, dækkende tøj, selvbruner. Afamelanotide:  $\alpha$ -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: Januar 2023

Planlagt revision: Januar 2026

Louise Winkel Idorn / DDS Genodermatose udvalg