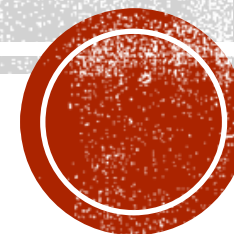


HVAD ER PORFYRI?

Porfyriforeningen.dk

Medlemsmøder 2023



INTERNATIONAL PORFYRIDAG 2023



This is
#MYPORPHYRIA

GLOBAL PORPHYRIA DAY

APRIL 19, 2023



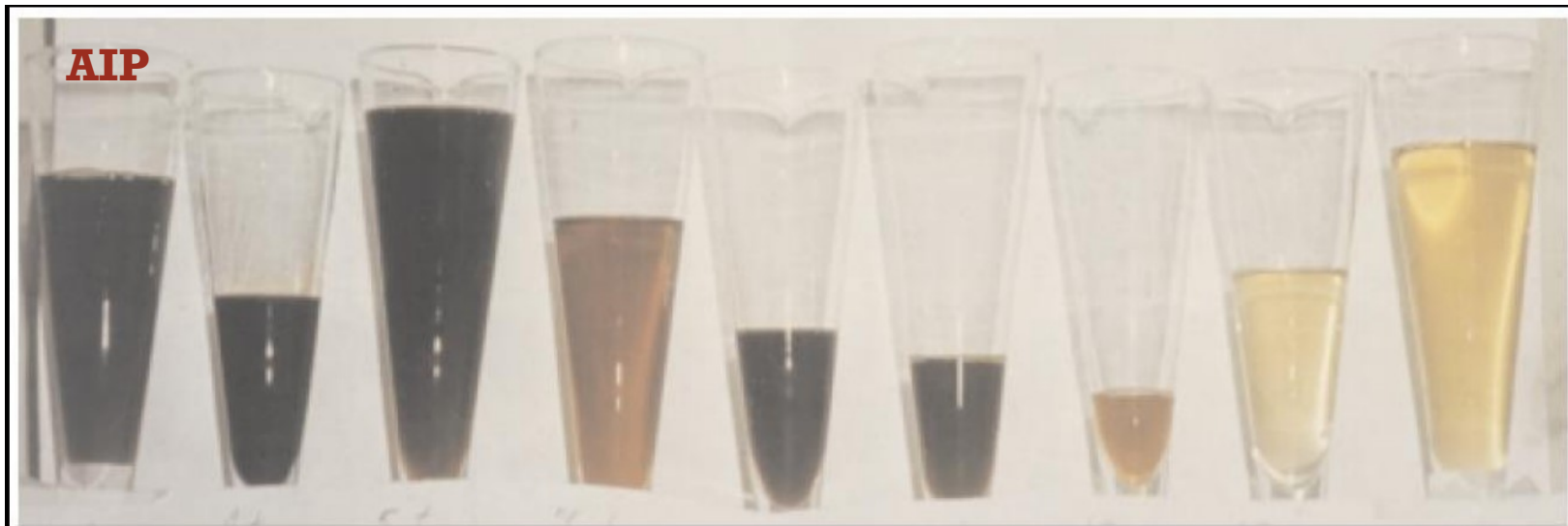
PORFYRIER ER SJÆLDNE SYGDOMME!

- **Mange læger har aldrig mødt en porfyripatient!**
 - Hvis de har, er det måske ikke den type porfyri, som DU har!
 - det kan tage lang tid at få en diagnose
- **Man behøver ikke at være syg, selvom man har anlæg for porfyrisygdom**
 - nogle har mange symptomer, andre mærker ikke noget
- **Du og dine nærmeste skal vide, hvad der er vigtigt / hvor man kan finde information!**
- **Lev med porfyri.....**



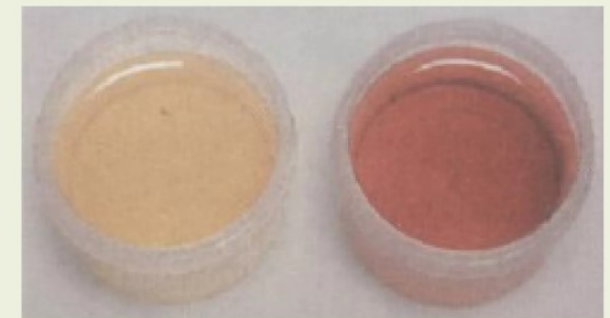
HVORFOR HEDDER DET "PORFYRI"?

Fra græsk πορφύρα, porphyra, "purpurfarvet".
Urinen kan fx få disse farver ved henstand / sollys:



Figur 3 Urin fra pasient med akutt intermitterende porfyri etter økende tid i lys. Bilde tatt i 1955 av turnuskandidat Knut Ramstad, Kirurgisk avdeling, Bodø sykehus

PCT

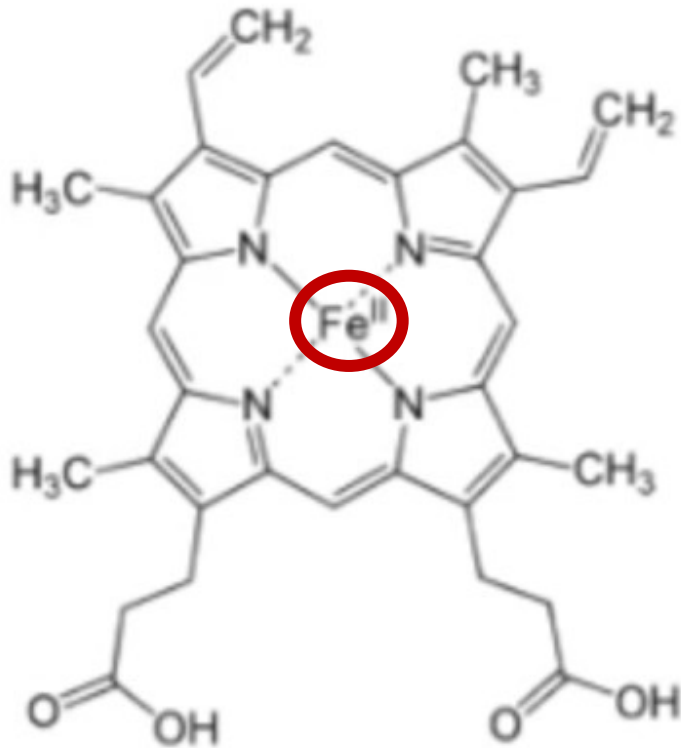


Urine from a patient with porphyria cutanea tarda (right) and from a patient with normal porphyrin excretion (left).



HVAD FARVER URINEN?

Kemisk: Forskellige forstadier til HÆM reagerer med lys



*Hæm = en tetrapyrrol med jern
(Fe⁺⁺ el. Fe^{II})*

*Hæm produceres i 8 trin, med
hjælp fra forskellige enzymer.*

*Det er i denne proces, at noget
kan gå galt, og forårsage de
forskellige porfyrisygdomme.*

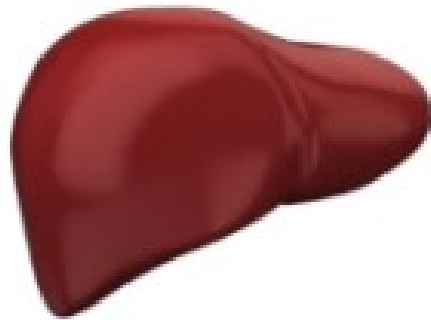


HVOR FINDES HÆM?

Hæm findes i:



85%
Hemoglobin



15%
Cytochrome P450

- men også alle andre steder:

Fx i:

- muskler (myoglobin)
- hjerne og hud (Cytochrom P450)



HVAD LÅVER HÆM?

Hæm findes i forskellige proteiner:

- **Hæmoglobin, myoglobin (rød farve!)**

Transport af ilt, kuldioxid

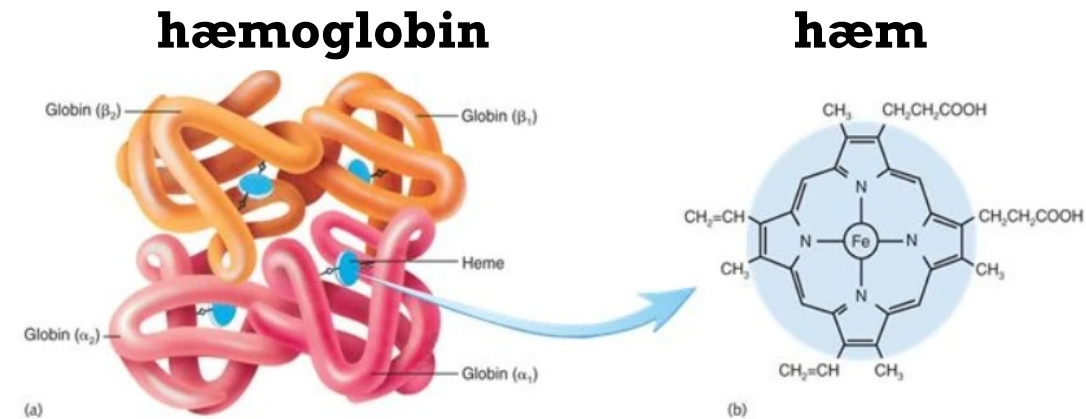
- **Cytochrom P450 (især i leveren, men også i fx hud og hjerne)**

Sørger for omsætning af kemiske stoffer (oxidation):

Kroppens stofskifteprodukter, hormoner og signalstoffer.

Lægemidler, alkohol, nikotin, "kemikalier", rusmidler:

-omdannes til mere vandopløselige stoffer – som kan udskilles.



FEJL I HÆM-PRODUKTION

årsag / triggere:

arvelig
/ østrogen, alkohol,
lægemidler, (rygning)
infektioner, stress, sult

sporadisk el. arvelig
/ jern, alkohol, østrogen,
leversygdom

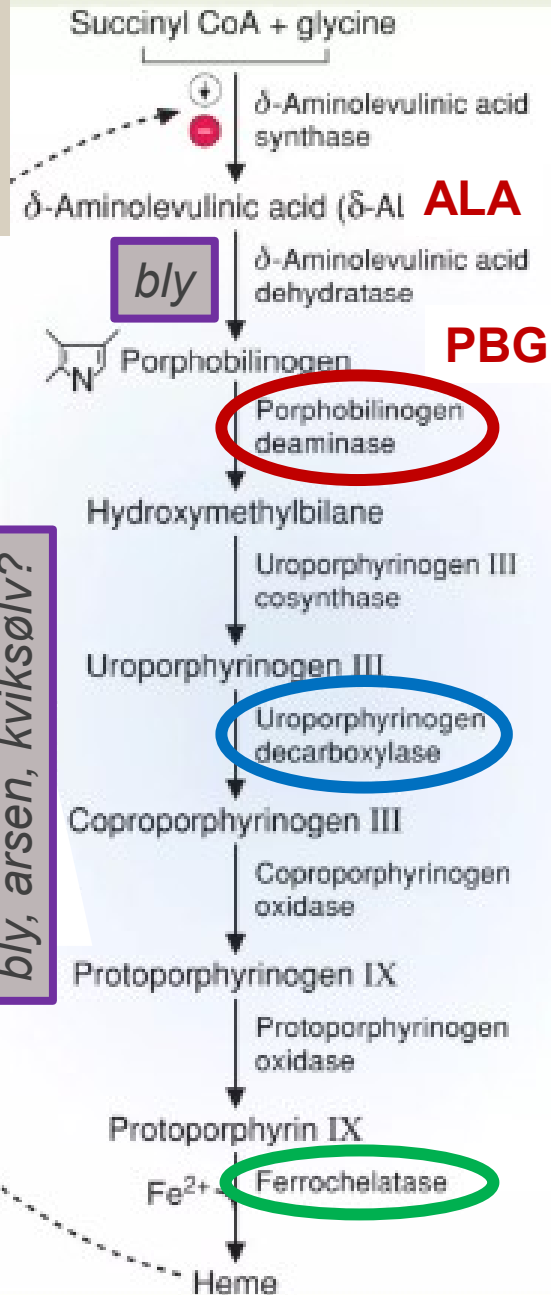
arvelig
/ stoffer som påvirker
leverfunktion?

symptomer:

nervesystemet
smerter, kvalme,
opkast, psyke
træthed, forstoppelse

hud
"skør hud", kløe,
blister, sår
træthed

hud
kraftig smerte i hud,
evt. hævelse, rødme.
træthed, forstoppelse



Hvilken type porfyri:

δ -ALA dehydratase porphyria

ADP

Acute intermittent porphyria

AIP

Congenital erythropoietic porphyria

CEP

Porphyria cutanea tarda

PCT

Hereditary coproporphyria

HCP

Variegate porphyria

VP

Erythropoietic protoporphyria

EPP

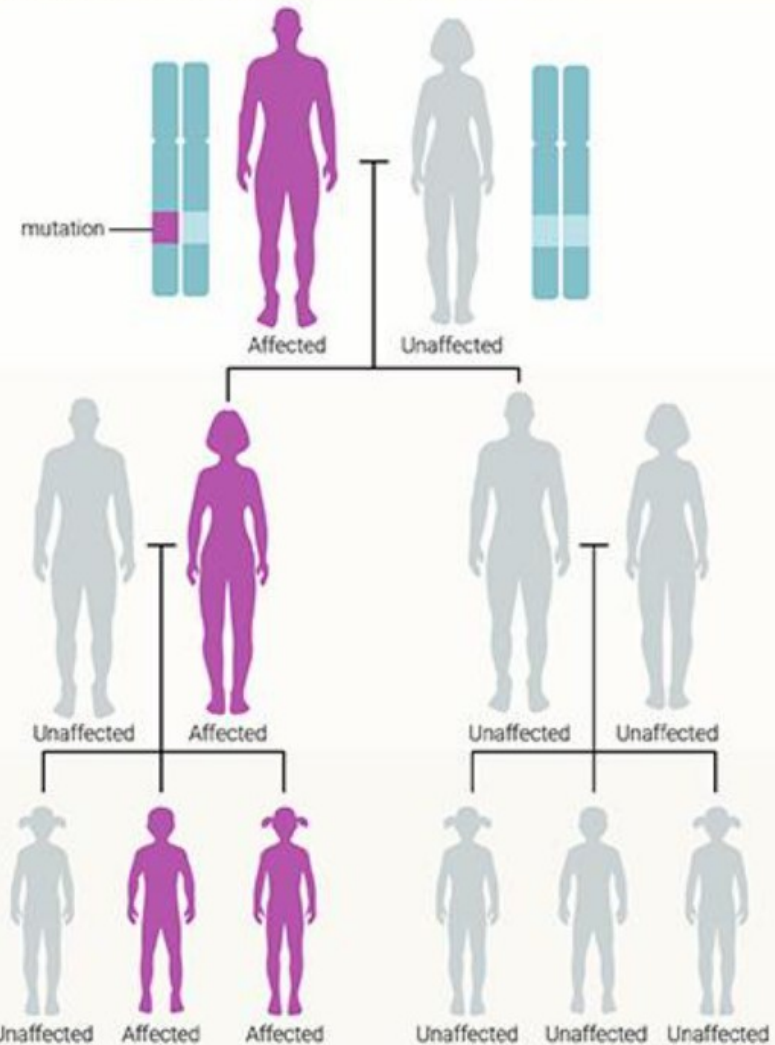


ARVELIGHED

AIP og arvelig PCT:
50% nedsættelse af enzymaktivitet

EPP:
70% nedsættelse af enzymaktivitet
- kræver et "slukket gen" fra den ene forælder
og et "dårligt gen" fra den anden.
Kan også være kønsbundet (X-kromosomet)

Multigenerational Conditions



AIP – AKUT INTERMITTERENDE PORFYRI

Undgå udløsende faktorer!

- mange lægemidler (tjek!), østrogen, alkohol, (rygning?), polyklorede kemiske stoffer, stress, sult.

NB! Ved operationer bør gives forebyggende glucose infusion.

Ved anfald:

- indtagelse af sukker (ved begyndende anfald)
- Smertestillende midler
- glucose infusion
- hæmin (Normosang®) infusion
- Givosiran – injektion 1x /md (ikke godkendt til brug i Danmark)
 - virker ved at hæmme *ALAS1* i leveren, og derved hæmme dannelsen af hæg



LÆGEMIDDELDATABASE FOR AIP

Ikke relevant for PCT og EPP!



The drug database for acute porphyria

Select language:

Contact us

© Cybervision Software AS 2023

<https://www.drugs-porphyria.org/>



AIP, LEVER OG NYRER:

Med alderen er der en forøget (men stadig lille) risiko for at udvikle leverkræft

- **Der tilbydes jævnligt screening af lever (ultralyd)**
- **Fra 60 år to gange årligt**

Der er en betydelig forøget risiko for nyresygdom, hvis man har symptomer på AIP

Ligeledes er der mange AIP'ere der får forhøjet blodtryk



PCT – PORFYRIA CUTANEA TARDA

Undgå udløsende faktorer!

- jern, alkohol, østrogener
- (sol)lys

Beskyttelse mod sollys – som v. EPP

Behandling:

- tapning af blod - formindsker kroppens jerndepoter
- lave doser af klorokin – øger udskillelsen af porfyriner
- *klorokin er egentlig malariamedicin*
- andre nye (gamle) lægemidler under afprøvning



PCT OG LEVERSYGDOMME

Leveren bør, efter samråd med lægen, screenes med mellemrum



EPP – ERYTROPOIETISK PROTOPORFYRI

Beskyttelse mod lys – visse bølgelængder (>400 nm)

- solhat, handsker, specialfremstillet tøj
- solfilm til ruder, el-pærer?
- **NB! Operationer: Beskyttelse af organer mod lys (gul afskærmning)**
- solcremer m. fysiske blokkere (titandioksid eller zinkoksid)
- høje doser beta-caroten
- selvbruningscremer, spraytanning
- **Scenesse (afamelanotid) - implantat (ikke godkendt til brug i Danmark)-
- virker ved at stimulere produktionen af pigment i huden**

Hvis for meget lys:

- køling af huden, smertestillende midler, evt. cortisoncreme



EPP - ANDET

Husk:

- **Ekstra Vitamin D**
- **Forsigtighed ved jerntilskud!**

Ophobede porfyriner udskilles via galde

- det kan give galdesten

Pas på din lever: Alkohol, medicin der kan skade leveren.


Ved leverskade:

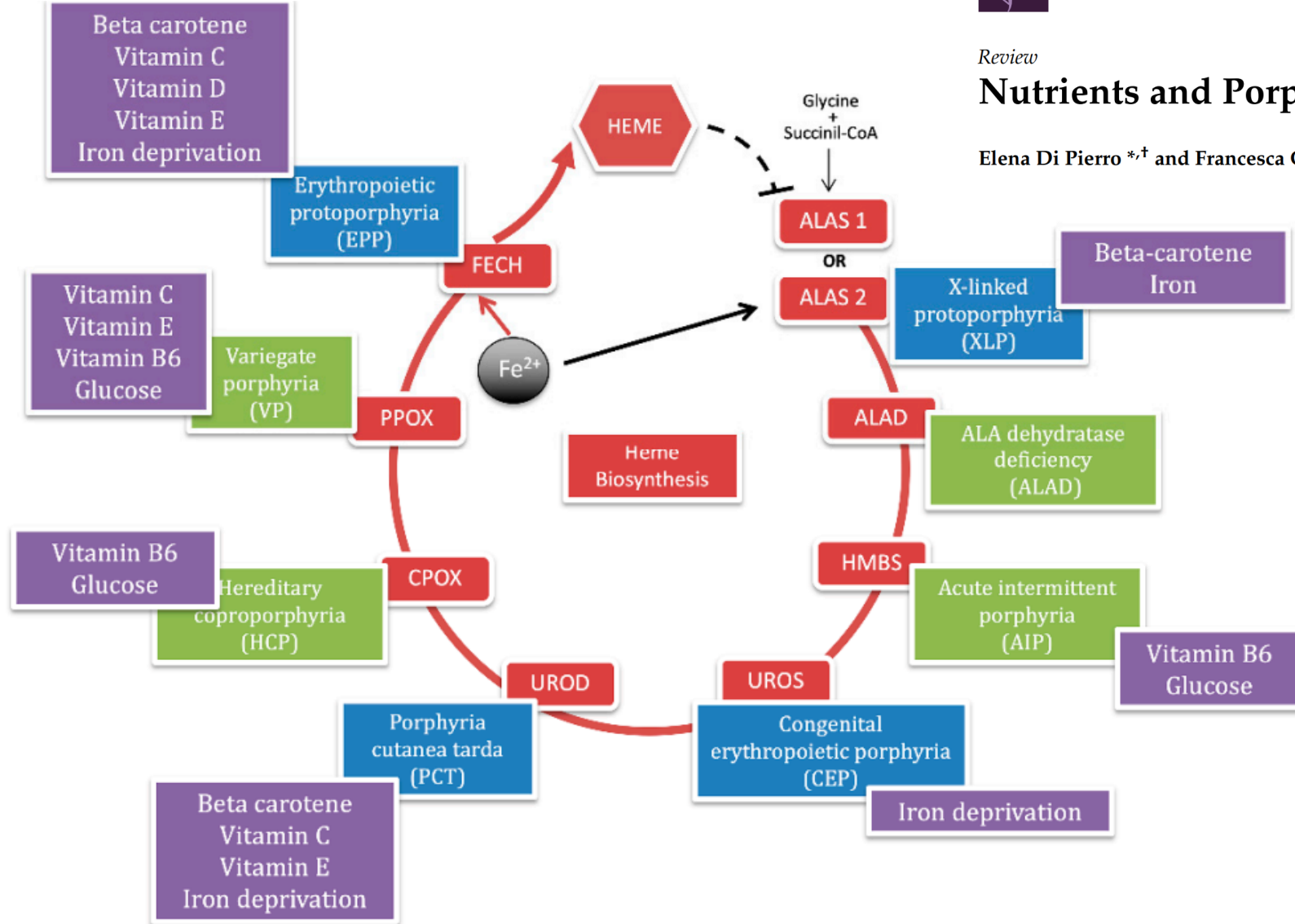
- **Blodtransfusion**
- **(levertransplantation)**



Review

Nutrients and Porphyria: An Intriguing Crosstalk

Elena Di Piero ^{*,†} and Francesca Granata [†] 



Om ernæring og porfyri

Figure 1. Heme biosynthetic pathway, porphyrias and nutrients.



IDEER TIL FORENINGENS ARBEJDE

- **ID kort med oplysninger vedr. AIP (EPP?)**
- **medvirke til evt. forskning (tilmelde OUH)**
- **Kan man have konsultationer på samme dag?**
- **møder / fora for unge**
- **ungeudvalg**

