

Porfyriforeningen i Danmark

På foreningens hjemmeside,
www.porfyriforeningen.dk
kan du tilmelde dig, læse mere om
foreningen og få adgang til porfyriforum.
Denne pjece indeholder information om
de mest almindelige porfyrier.

October 2009

Hvad er Porfyri?

Porfyri er en fællesbetegnelse for en gruppe sjældne arvelige sygdomme, som er karakteriseret ved en øget mængde porfyriener i kroppen. Porfyriener er forstadier til hæg, der er en del af hægoglobinet. Hægoglobinet giver blodet den røde farve, transporterer ilten til kroppens celler samt medvirker til transporten af kuldioxid til lungerne. Hvis kroppen udsættes for forskellige faktorer antages både mængden af porfyriener og hæg at have betydning for udvikling af symptomer. Porfyrierne inddeles i **akutte** og **cutane porfyrier**, se nedenfor:

(lavt estimerede antal med porfyri i DK)

De akutte porfyrier er:

Akut intermitterende porfyri (AIP)	150
Hereditær coproporfyri (HCP)	20
Variegate porfyri (VP)	30
ALAD-porfyri	3
Hereditær porfyri (HEP)	0

Hudporfyrierne (cutane) er:

Porfyria cutanea tarda (PCT)	450
Erythropoietisk protoporfyri (EPP)	30
Congenit porfyri (CEP)	1



Akut Intermitterende Porfyri (AIP).

Den mest almindelige akutte porfyri i Danmark er AIP. Det er en porfyrisygdom, hvor både arv og ydre påvirkning har betydning for udviklingen af sygdommen. De væsentligste symptomer er anfald af mavesmerter, svaghed i arme og ben og psykiske symptomer. Men også forstoppelse/diarre, kvalme/opkast, forhøjet blodtryk, hurtig puls og evt. rød urin kan vise sig. Patienten kan blive urolig, forvirret, irriteret, ryste og have svært ved at sove. Sygdomsbilledet hos forskellige personer med AIP kan variere meget, og det er ofte individuelt, hvad der hos den enkelte udløser symptomer.

Det er kendt, at anfald kan provokeres af en lang række farmaka, kemikalier i miljøet, sult, stress, infektioner og visse fødemidler. De vigtigste forholdsregler for forebyggelse af anfald er at undgå anfaldsudløsende faktorer.

Eksempler på disse er: barbiturater (sovemidler)

sulfapræparater

p-piller

alkohol

tobak

opløsningsmidler

Ved et akut anfald, har man brug for sukker. Måske du kan tage anfaldet i opløbet ved at indtage 3-4 stykker sukker / i timen i løbet af 1-2 dage (saftvand uden tilsætningsstoffer kan bruges i stedet for sukker). Hjælper dette ikke, kan du have brug for behandling på sygehuset.

Det er vigtigt, at du og din læge diskuterer eventuelle nye lægemidler.

Hereditær Coproporfyri (HCP).

Dette er en porfyrisygdom, hvor både arv og ydre påvirkning har betydning for udviklingen af sygdommen. De væsentligste symptomer er anfald af smerter, svaghed i arme og ben og psykiske symptomer. Men også forstoppelse/diarre, kvalme/opkast, forhøjet blodtryk, hurtig puls og evt. rød urin kan vise sig. Patienten kan blive urolig, forvirret, irriteret, ryste og have svært ved at sove. Der kan komme symptomer efter udsættelse for lys, både neurologiske og hudreaktioner. Sygdomsbilledet hos forskellige personer med HCP kan variere meget og det er ofte individuelt, hvad der hos den enkelte udløser symptomer.

Det er kendt, at anfald kan provokeres af en lang række farmaka, hormoner, kemikalier i miljøet, sult, lys, stress, infektioner og visse fødemidler. De vigtigste forholdsregler for forebyggelse af anfald er at undgå anfaldsudløsende faktorer.

Eksempler på disse er: barbiturater (sovemidler)

sulfapræparater

p-piller

alkohol, tobak

opløsningsmidler

lys fra lysstofrør

Ved et akut anfald, har man brug for sukker. Måske du kan tage anfaldet i opløbet ved at indtage 3-4 stykker sukker / i timen i løbet af 1-2 dage (saftvand uden tilsætningsstoffer kan bruges i stedet for sukker). Hjælper det ikke kan du have brug for behandling på sygehuset.

Det er vigtigt, at du og din læge diskuterer eventuelle nye lægemidler.

Det er vigtigt at der tages hensyn til dig både hos din læge og på sygehuset, hvis du har problemer med lysstofrør.



Variegate Porfyri (VP).

Dette er en porfyrisygdom hvor både arv og ydre påvirkning har betydning for udviklingen af sygdommen. De væsentligste symptomer er anfald af mavesmerter, svaghed i arme og ben og psykiske symptomer. Men også forstoppelse/diarre, kvalme/opkast, forhøjet blodtryk, hurtig puls og evt. rød urin kan vise sig. Patienten kan være urolig, forvirret, irriteret, ryste og have svært ved at sove. Der kan komme symptomer efter udsættelse for lys, både neurologiske og hudreaktioner. Sygdomsbilledet hos forskellige personer med VP kan variere meget, og det er ofte individuelt, hvad der hos den enkelte udløser symptomer.

Det er kendt, at anfald kan provokeres af en lang række farmaka, kemikalier i miljøet, sult, stress, infektioner, lys og visse fødemidler. De vigtigste forholdsregler for forebyggelse af anfald er at undgå anfaldsudløsende faktorer.

Eksempler på disse er: barbiturater (sovemidler)

sulfapræparater

alkohol

tobak

opløsningsmidler

lys fra lysstofrør

Ved et akut anfald, har man brug for sukker. Måske du kan tage anfaldet i opløbet ved at indtage 3-4 stykker sukker / i timen i løbet af 1-2 dage (saftvand uden tilsætningsstoffer kan bruges i stedet for sukker). Hjælper det ikke kan du have brug for behandling på sygehuset.

Det er vigtigt, at du og din læge diskuterer eventuelle nye lægemidler.

Det er vigtigt at der tages hensyn til dig både hos din læge og på sygehuset, hvis du har problemer med lysstofrør.

Porfyrria Cutanea Tarda (PCT).

PCT er på verdensplan den hyppigste af alle porfyriformer. Denne porfyrisygdom kan være arvelig, men kan også skyldes andre faktorer som højt indhold af jern i blodet. Højt indhold af jern i blodet kan komme hvis du optager for meget jern fra maden. Men også faktorer som alkohol, de kvindelige kønshormoner (østrogen) og kroniske virusinfektioner i leveren (hepatitis), kan påvirke jernindholdet..

PCT giver først og fremmest hudsymptomer i form af blærer og sår på hudområder, som har været udsat for lys. Sårene kan hele langsomt og danne ar.

Den enkelte må lære sig sin egen tolerance for lys at kende, når sygdommen er aktiv. Anvende solbeskyttelsesmiddel med kemisk filter og eventuelt hat og handsker. Undgå alkohol, hormontilskud og jern. Vitaminer og antioxidanter mindsker formentligt porfyrinernes skader i huden, hvorfor det er godt at spise frugt og grønt.

Behandlingen vil oftest være åreladning, for at nedsætte leverens indhold af jern, men medicin som anvendes mod malaria har også effekt.

Det er vigtigt at diskutere et hvert nyt lægemiddel med din læge, for ikke at risikere aktivering af PCT problemer.



Erytropoietisk protoporfyri (EPP).

Denne sygdom er arvelig betinget. De typiske symptomer ved EPP er intense, stikkende smerter i huden. Der kan forekomme blæredannelse og sår på solesponeret hud, men ofte er der intet ydre tegn på hudirritation. Symptomerne kommer relativt kort tid efter solesponering, idet kroppen reagerer på det synlige lys. Der kan komme træthed, irritabilitet, vrede og problemer med at huske. Nogle mærker reaktioner ved ophold i lokaler med lysstofrør.

Den enkelte må lære sig sin egen tolerance for lys at kende og efter behov anvende solbeskyttelsesmiddel med fysisk filter til huden og gerne hat og handsker. Det er vigtigt at tænke på at det synlige lys går gennem vinduesglas, hvorfor solfilm, markiser eller tætte gardiner må overvejes. Betacaroten i store doser kan hos nogle give en vis beskyttelse.

Ved eventuel operation bør anvendes en speciel film for lyset, for at undgå skader i din krop.

I skolen må lærer og elever orienteres, for det er svært at forstå, hvorfor du den ene dag kan tåle lidt lys, og den næste dag ikke noget.

Det er vigtigt at der tages hensyn til dig både hos din læge og på sygehuset, hvis du har problemer med lyset fra vinduerne og eventuelle lysstofrør.

Porfyriforeningen i Danmark rådgiver og støtter medlemmer med porfyri, både dem der har porfyri i udbrud og dem der ønsker hjælp til at forhindre udbrud, samt pårørende til porfyribærere.

Foreningens formål er blandt andet at formidle viden medlemmer imellem, ved at give anlægsbærere med porfyri mulighed for at mødes og tale med hinanden. På den måde skabes der grobund for at opnå **det vigtigste, nemlig at undgå at få symptomer på porfyri.**

Porfyriforeningen er interesseret i ny viden om porfyri og samarbejder med læger og porfyriforeninger i andre lande.

Foreningens bestyrelsen:

Læs om foreningens bestyrelse her:

www.porfyriforeningen.dk/bestyrelsen.htm

Henvendelse til foreningen

aip@porfyriforeningen.dk

epp@porfyriforeningen.dk

pct@porfyriforeningen.dk

eller

post@porfyriforeningen.dk

Nedenstående porfyri pjecer er anvendt til udarbejdelsen af denne pjecce:

Riksföreningen mot Porfyrisjukdomar, (RMP), 1976, Sverige

Norsk porfyri forening, (NPF), 2001, Norge

"Släktsjukan", akut intermitterent porfyri, 2003, Umeå, Sverige.



Porfyriforeningen.dk