

Erytropoietisk protoporfyrri

EPP

Porfyricentret i Danmark
og Porfyriforeningen Danmark har med tilladelse af
Nationalt kompetencecenter for porfyrri sygdomme, NAPOS
i Norge, oversat den norske vejledning om
Erytropoietisk protoporfyrri til dansk.
Tak til NAPOS.

Pjecen er udarbejdet i samarbejde med:

Axel Brock

Overlæge, dr. med.

Klinisk Biokemisk Afdeling

Sygehus Viborg

Viborg

Hans Christian Wulf

Professor, overlæge, dr.med.

Dermatologisk afdeling

Bispebjerg Hospital

København

Udgivet af Porfyriforeningen.dk

Efterår 2005

Indholdsfortegnelse

Hvad er porfyri?	3
Hvad er erytropoietisk protoporfyrri (EPP)?	3
Hvad kendetegner EPP?	4
Hvad skyldes lysfølsomheden ved EPP?	4
Er det kun direkte sollys som giver symptomer ved EPP? ..	5
Er EPP kun en hudsygdom?	5
Hvordan diagnosticeres EPP?	6
Hvordan behandles EPP?	7
GENERELLE RÅD til dig som har EPP	9
Opfølgning og kontrol	13
Er sygdommen ARVELIG?	14
Kan EPP-sygdommen hoppe over generationer?	15
Genetisk udredning af familien	15
Porfyri ID-KORT	17
DIAGNOSE – undersøgelse for porfyri	17
Yderligere information om porfyri	20

Hvad er porfyri?

Porfyri er en fællesbetegnelse for en gruppe af sjældne oftest arvelige sygdomme. Symptomerne skyldes en øget mængde porfyriener i kroppen. Ved porfyri forekommer der to hovedtyper af symptomer:

1. Akutte symptomer som kommer i anfald (mavesmerter/neurologiske/psykiske symptomer).
2. Abnorm lysfølsomhed (blærer /sår eller unormal let "sol-forbrænding" af huden).

Porfyrisygdommene kan vise sig ved et enkelt symptom eller en kombination af disse.

Hvad kendetegner EPP?

Det typiske symptom på EPP er intense, brændende eller stikkende smerter i huden. Disse symptomer kommer relativt kort tid efter solesponering. Ansigt og hænder er mest udsatte. Smerterne kan opstå efter få minutters eksponering og fortsætte i mange timer, hvorfor også nattesøvnen kan blive forstyrret. Ofte ser man ingen ydre tegn på hudirritation, men rød og hævet hud kan forekomme. Ved kraftig solesponering kan der eventuelt dannes skorpebelagte sår, specielt på håndryggen, på fingre og næse. Disse er meget smertefulde og sårene heles kun langsomt. Sygdommen kan give symptomer allerede i spædbarnsalderen. Men da der sædvanligvis ikke ses nogen synlig hudreaktion hos barnet, er det ofte vanskeligt for forældrene at forstå, hvorfor barnet græder. Dette gør at det ofte kan tage lang tid før diagnosen stilles. Enkelte med EPP kan desuden opleve ubehag, når huden udsættes for afkøling i form af vind eller træk.

Hvad skyldes lysfølsomheden ved EPP?

Smertreaktionen i huden forårsages af en lysfølsom substans - porfyriin. Porfyriin er et forstadium i dannelsen af hæg som er en vigtig del af hægoglobin i de røde blodlegemer og endvidere indgår i myoglobin (ilttransport molekyle i muskulvæg) samt lægemiddelnedbrydende enzymer (Cytochrom P-450 enzymssystemet). Ved EPP er der en nedsat funktion af det sidste enzym i produktionsrækken som danner hæg. Dette enzym (ferrochelatase) kobler et jernatom sammen med porfyriin således at hæg dannes. Da enzymet ferrochelatase ikke fungerer normalt, dannes der et overskud af ubenyttet porfyriin som transporteres med de røde blodlegemer rundt i kroppen. Når de røde blodlegemer udsættes for lys i de tynde kapillærer i huden, frigøres porfyriin og abnormt store mængder af dette porfyriin

Hvad er Erythropoietisk protoporfyri (EPP)?

Erythropoietisk protoporfyri er en hudsygdom med en øget lysfølsomhed som giver smerter i huden. Symptomerne skyldes forekomst af abnormt mange porfyriener i huden. De abnormt store porfyriinmængder dannes på grund af en omsætningsfejl i produktionen af hæg som indgår i de røde blodlegemer, myoglobin samt lægemiddelnedbrydende enzymer. Sygdommen EPP er arvelig betinget og har sandsynligvis eksisteret meget længe. Den blev imidlertid først beskrevet i medicinsk litteratur i 1961 og forekommer relativt sjældent. I Danmark kender vi til cirka 30 personer med EPP, men højst sandsynligt er der flere personer som har sygdommen uden at den rigtige diagnose er stillet.

porfyrinerne belaste leveren så meget, at det fører til leversygdom og dermed en nedsat leverfunktion.

Hvordan diagnosticeres EPP?

Det er den abnorme lysfølsomhed med intense, brændende smerter i huden kort tid efter soleksposering som får patienter eller pårørende til at søge lægehjælp. Til trods for kraftige symptomer er der ved denne sygdom oftest ingen ydre tegn på hudirritation, og mange patienter har oplevet at blive misforstået første gang de henvendte sig til lægen med problemet. Da EPP er en meget sjælden sygdom, kan man imidlertid ikke forvente at en praktiserende læge har viden om denne sygdom. Oftest stilles diagnosen først efter at patienten er blevet henvist til en erfaren hudspecialist. Diagnosen må bekræftes ved hjælp af laboratorieundersøgelser af blod, urin og afføring. Se mere herom på side 17.

kommer over i huden. Hvis huden udsættes for sollys eller andet kraftigt lys, starter en kædereaktion som resulterer i at der dannes en reaktiv ilforbindelse. Dette skader blodårerne i huden og frigør visse substanser som forårsager smerterne.

Er det kun direkte sollys som giver symptomer ved EPP?

Nej. Selv indirekte dagslys og lys ind gennem vinduer eller bilruder kan udløse symptomer. Mange patienter med EPP er også ømfindtlige for træk, vind og kulde. Kun synligt lys er skadeligt for EPP patienter (bølgelængder > 400 nm som ligger mellem blå og violet lys). Alle lyskilder som indeholder disse stråler vil kunne udløse symptomer, f.eks. solarielamper, visse arbejdslamper og operationsbelysning.

Er EPP kun en hudsygdom?

Nej. Slimhinderne er også modtagelige dersom de udsættes for skadeligt lys, for eksempel almindeligt operationslys. Det er vigtigt at informere tandlægen om dette før tandbehandling. Ved større operationer i maven kan der opstå alvorlig skade på de indre organer, hvis det almindelige operationslys anvendes. Man kan ikke regne med at kirurger eller almindelige læger kender til dette problem. I dag findes der metoder til at filtrere dele af de skadelige stråler i belysningen væk ved hjælp af en speciel gul folie. Porfyriforeningen Danmark kan give flere oplysninger om dette. Leveren kan også påvirkes da den udskiller porfyrin overskuddet fra kroppen. Udskillelsen foregår gennem galden og bliver denne overfyldt med porfyrin, kan dette give galdesten. Hos EPP patienter forekommer galdesten derfor noget hyppigere end ellers i befolkningen. I sjældne tilfælde kan

HVORDAN BEHANDLES EPP?

Behandling med beta-karoten

Årsagen til hudproblemerne er at der dannes meget reaktive iltforbindinger (frie radikaler) som giver en skade i huden. Ved brug af antioxidant som har evnen til at neutralisere de reaktive iltforbindinger, kan hudskader og symptomerne ved EPP reduceres. Frugt indeholder antioxidant og generelt anbefales det derfor at spise rigeligt med frugt. Beta-karoten er imidlertid den antioxidant som har vist bedst effekt og er rapporteret at øge tolerancen for sol hos over 70 % af patienter med EPP. Et lægemiddel som indeholder betakaroten er Carotabene som kan udskives af lægen.

Efter at behandlingen er påbegyndt vil der gå flere uger før fuld beskyttende effekt vil være opnået. Det anbefales derfor at være forsigtig med lys og solexponering i ca. 4 uger efter at behandlingen er startet eller indtil man kan se at huden er blevet lidt gul af beta-karotenbehandling (ses lettest i håndfladerne). Lyseksponeringen øges derefter forsigtigt og gradvist indtil patienten mærker hvor tolerancen for lys og solskin nu ligger. Optagelsen af beta-karoten fra tarmen kan variere fra person til person. Den vejledende dosering, som er 3 mg per kg. dagligt, kan for enkelte personer være for lidt til at give en effektiv lysbeskyttelse. Ved en manglende eller meget lille effekt efter 4 ugers behandling, anbefales det at øge den daglige dosis med 25 – 50 mg for børn under 16 år og for voksne at øge til en totaldosis på 300 mg daglig.

Brug af solcremer

Almindelige solcremer er lavet for at beskytte mod den del af lys-spektrret som giver solskoldning og aldring af huden. Solcremer har imidlertid meget lille effekt ved EPP. Dette er fordi smerterne og hudskaderne ved EPP udløses af synligt lys

med en længere bølgelængde > 400 nm end det de almindelige solcremer er bestemt for. To typer cremer kan imidlertid anbefales ved EPP:

• Selvbruningscremer som indeholder **DHA (Dihydroxyacetone)**

Disse cremer farver huden brun uden solexponering og har vist sig at være gunstige hos personer med EPP både ud fra et kosmetisk synspunkt og desuden ved at brunfarvningen reducerer lyspåvirkningen i de dybere hudlag. I cremen findes en ufarlig kemisk forbindelse, dihydroxyacetone (DHA). DHA binder sig til hornsubstansen og giver en let gyldenbrun farve. Efter nogle dage afstødes dette lag, og derfor må påsmøringen stadig fornyes. Selvbruningscreme kan med fordel smøres på om aftenen.

• Solcremer som indeholder enten **titandioksid eller zinkoksid**

Disse cremer er af typen fysiske blokkere og indeholder finkelte pigmentkom som lægger sig uden på huden og absorberer/reflekterer en del af lyset. Fordelen ved disse fysiske blokkere er at de giver en vis reduktion af det lys som EPP patienter reagerer på. Pigmenterne i disse fysiske blokkere absorberes ikke i huden og optages derfor ikke i kroppen.

Lindrende behandling efter for meget lys

De meget svære smerter i huden som opstår efter at huden har fået for meget lys, kan til en vis grad lindres. De fleste EPP patienter har selv fundet ud af at et koldt bad dæmper smerterne en del. Samme kølende virkning kan man få ved at anvende våde håndklæder eller kuldepakninger på de hudområder som er smertefulde. På hudområder som har fået meget lys og derfor er blevet rød og hævet, kan en cortisoncreme også være nyttig for at dæmpe reaktionen i huden. Hvis disse tiltag ikke lindrer tilstrækkeligt og smerterne fortsat er meget intense, kan det

være aktuelt at benytte smertestillende midler. Valg af smertestillende middel bør ske i samråd med lægen.

Anden behandling

Dersom laboratorieundersøgelser viser at overproduktionen af porfyriner i knoglemarven er alt for stor i forhold til leverens udskillelsesevne, kan gentagne blodtransfusioner virke dæmpende på porfyrinproduktionen. Denne behandling er kun aktuel hvis sygdommen kompliceres med svigtende leverfunktion. En del af porfyrinerne som leveren udskiller via tarmen, optages igen i blodet og forlader altså ikke kroppen. Ved hjælp af lægemidler som binder porfyrinerne i tarmen kan dette forhindres, da porfyrinerne herved forlader kroppen med afføringen i større grad. Dette er en behandling som kun er aktuel dersom patientens leverfunktion er tydeligt reduceret. En sjælden komplikation er at leveren skades af porfyriner i en sådan grad at leverfunktionen bliver kraftig reduceret. Der kan da være fare for udvikling af leversvigt. Levertransplantation er da eneste mulighed for behandling.

GENERELLE RÅD TIL DIG SOM HAR EPP

Du må selv erfare hvor meget lyspåvirkning du tåler
Ved EPP sygdommen varierer lysfølsomheden meget fra person til person. Nogen kan, ved brug af beta-karoten og anden behandling, opholde sig ude i flere timer selv på solskinsdage om sommeren uden at få generende hudsymptomer. Andre får imidlertid stærke smerter i huden efter få minutters eksponering af kraftigt lys. På grund af denne variation i lysfølsomheden er det vanskeligt at komme med generelle råd angående hvor meget lys en person med EPP bør udsætte sig for. Hver enkelt bør i stedet forsøge sig forsigtigt frem og på grundlag af egne erfaringer finde sin egen tolerance for lys. Hvor længe en person

med EPP kan opholde sig udendørs er afhængig af lysintensiteten. Lysintensiteten varierer på mange måder. Både årstid, tidspunkt på dagen, sol fra skyfri himmel kontra overskyet og grad af skydække spiller ind. Refleksion af lyset fra omgivelserne (for eksempel sne eller vandoverfladen) har også betydning for hvor længe udeaktiviteten kan vare uden at grænsen overskrides. Desuden har mange med EPP erfaret at tolerancen for intenst lys er stor på den første dag med sol om foråret, men at de senere må passe mere på for at undgå hudsmarter. Der er også en klar tendens til at symptomerne er værst forår og forsommer. Alt dette må erfares. Ud fra det personlige erfaringsgrundlag kan så hver enkelt finde sine individuelle grænser for hvor længe opholdet udendørs kan vare uden at de generende hudsmarter opstår – afhængig af årstid og vejrforhold.

Sommerdage med intenst lys

Lysintensiteten er særlig stor på sommerdage med sol fra en skyfri himmel eller hvis skydækket er tyndt. For personer med EPP vil det betyde at kun en begrænset tid kan tilbringes ude selv med beta-karoten behandling og egnede solcremer. Denne tid kan forlænges, hvis man fra starten af dagen reducerer den direkte påvirkning af sol på huden med påklædning eller andre hjælpemidler. Der kan for eksempel anvendes en bredskygget hat, bomuldshandsker og tynde, luftige klæder. Det anbefales også at have et tyndt stykke stof i bomuld eller andet let tøj med sig til at kunne dække dele af ansigtet med hvis lyspåvirkningen bliver for stor. Skygge kan desuden skabes ved brug af parasol. Husk at direkte eller indirekte sollys gennem et vindue eller bilrude også kan give ubehag og at mange derfor også må beskytte sig mod lyset selv når de er indendørs eller i bilen. Det anbefales at motionere ude tidligt om morgenen eller om aftenen, da lysintensiteten er mindre på denne tid af døgnet.

Forandringer i huden på grund af meget lys

begrænsninger dette indebærer. Har du et barn som lider af EPP, må skolesundhedstjenesten og lærerne informeres om sygdommen og de forholdsregler som kræves. Samtidig må barnets skolekammerater informeres på en forståelig måde, for eksempel i et samarbejde mellem skolesundhedstjeneste, lærere og jer som forældre.

Sport, lejroophold og militærtjeneste

Fysisk træning er ikke skadeligt for den der lider af EPP. Vintersport, sejlsport, langdistance løb og andre udendørs aktiviteter med stærk og langvarig solesponering kan være uheldige. Enhver situation som kræver længere udendørs ophold end det man fra tidligere ved at man kan tåle, kan ikke anbefales. I praksis vil dette også indebære at det at aftjene værnepligt kan blive vanskeligt eller umuligt. For et barn med EPP som har en relativ høj grad af lysfølsomhed, vil skoleudflugter og lejrliv indebære så meget udendørs lyseksponering at det let kan skabe større problemer end glæder. Andre børn som har en lavere grad af lysfølsomhed, vil med lidt forsigtighed kunne være med på denne type af aktiviteter.

Bloddonor

Blodtapning resulterer i en øget produktion af røde blodlegemer som igen fører til øget porfyrinproduktion i kroppen. Dette er uheldigt. Det er heller ikke ønskeligt at andre mennesker tilføres porfyrinrigt blod. På grund af dette kan en person med EPP ikke være bloddonor.

Alkohol

Hvis porfyrisygdommen har givet en lettere leverskade, er der en øget risiko for videreudvikling heraf ved indtag af alkohol. Alkohol kan også reducere galdens udskillelsesevne. På denne baggrund anbefales det derfor at være meget mådeholden med indtagelse af alkohol.

Hvis huden udsættes for kraftigt lys for ofte, kan der opstå varige skader. Med årene får huden et grovere præg og bliver rynket, specielt gælder dette håndryggen, over næsen og rundt omkring munden. For at undgå eller reducere denne udvikling, er det derfor vigtigt at huden beskyttes så meget som muligt mod unødig eksponering af for stærkt lys.

Beskyttelse mod kulde og træk

Enkelte oplever ubehag når huden udsættes for vind eller træk, selv på det tidspunkt af året, hvor lysintensiteten er meget lav. Disse gener kan reduceres ved påklædning som beskytter huden mod træk og afkøling. Hænderne kan beskyttes med handsker eller vanter. Med EPP og denne type hudgener er det derfor fornuftigt at starte med at bruge handsker - eller vanter tidligere end det folk ellers gør.

Arbejdspladsen

Arbejdspladsen skal i størst mulig grad tilrettelægges for at reducere generne. Ved indendørs arbejde kan dette gøres ved tekniske løsninger som persienner, markiser og lignende som reducerer indfald af kraftigt dagslys. Stærk indendørs belysning må også kunne dæmpes. Er det umuligt at tilpasse arbejdspladsen i forhold til behov, kan hjemmekontor være en løsning. En fordel med hjemmekontor er at problemet med transport til og fra arbejde også er løst. Transporten til arbejdet kan være vanskelig at gennemføre for enkelte uden for stor eksponering af lys, træk og vind. Vinduesruderne i bil eller bus standser ikke det lys som udløser symptomerne hos EPP.

Information til skole, arbejdsliv og socialt netværk

For de der har EPP, kan både det sociale og det erhvervsaktive liv blive ramt på grund af de restriktioner der er nødvendige. Det er vigtigt at både skole, socialt netværk og arbejdsgiver kender til dit medicinske handicap og er indforstået med de

Lægemidler

Enkelte medikamenter kan skade leveren ved længere tids anvendelse, eller reducere galdeudskillelsen. Har du behov for medicin over en længere periode, bør der vælges et lægemiddel som ikke har potentiel negativ leverpåvirkning.

OPFØLGNING OG KONTROL

Sygdommen Erythropoietisk protoporfyri giver først og fremmest symptomer fra huden. Det porfyrinoverskud som dannes må udskilles fra kroppen via leveren og galden. Galdesten forekommer af den grund hyppigere ved EPP. Udskillelsen af porfyriner belaster desuden leveren og hos enkelte personer med EPP kan dette over tid føre til at leveren beskadiges, og at leverfunktionen derfor påvirkes. I sjældne tilfælde kan denne leverskade blive så udtalt at der er risiko for alvorlig leversvigt. Af hensyn til leverfunktionen er det vigtigt at personer med EPP går til regelmæssig kontrol hos lægen.

Hvor ofte bør EPP patienter gå til lægekontrol?

Kontrol en gang om året er tilstrækkeligt hvis sygdommen er stabil. Kontrollen skal inkludere laboratorieprøver. Der anbefales hyppigere kontrol (hver 4 – 8 måned) hvis mængden af porfyrin i blodet viser en stigende tendens eller blodprøver viser tegn på leverskade. Ud over dette bør EPP patienten kontakte egen læge, hvis der opstår symptomer som kan indikere at sygdommen ikke længere er stabil:

- Tydelig øget lysfølsomhed/forværede hudsymptomer
- Uforklarlige mavesmerter
- Abnorm gul farve i øjnene eller i huden (gulsot)
- Abnorm træthed

En vurdering af om der er udviklet en øget lysfølsomhed må baseres på personlige erfaringer hos den enkelte EPP patient.

Tiden som kan tilbringes uden at der opstår hudsmarter, varierer som tidligere nævnt både med årstid, tidspunkt på dagen, vejrforhold og omgivelser. Hvis en EPP patient oplever en tydelig udvikling til det værre med hensyn til hudsymptomer sammenlignet med tidligere, bør lægen kontaktes, således at analyser af porfyrin-status og leverfunktion kan foretages. Ved denne analyse af blod, urin og afføring kan årsagen til symptomerne findes og nødvendig behandling vil kunne iværksættes.

ER SYGDOMMEN ARVELIG?

Sygdommen er arvelig betinget og skyldes en nedsat aktivitet i enzymet ferrochelatase. Dette enzym står for det sidste trin i hæm syntesen og sørger for indsættelse af et jernatom i hæmmolekylet. Hæm molekylet indgår i hæmoglobin, myoglobin og vigtige lever enzymer (Cytochrom P450 enzymesystemet). Enzym aktiviteten skal nedsættes til ca. 1/3 af normal aktivitet for at der opstår symptomer. Vi har 2 kopier af det gen der koder for ferrochelatase – et der er nedarvet fra moderen samt et nedarvet fra faderen. For at få nedsat enzymaktiviteten til 1/3 skal det ene gen være inaktivt og det andet have nedsat aktivitet. I befolkningen findes en hyppig genkopi med nedsat aktivitet. Denne kopi er til stede hos omkring 10 % af befolkningen. Dermed er arvegangen for EPP lidt usædvanlig og sygdommen siges at være dominant arvelig med inkomplet penetrans. Et barn af en person med EPP har mindre end 5 % risiko for selv at få EPP. Det skyldes at der er 50 % risiko for at den forælder med EPP giver den inaktive gen kopi videre, men kun er 10 % risiko for at partneren bærer en kopi med lav aktivitet og hvis det er tilfældet, kun 50 % risiko for at give denne kopi videre. Dermed bliver risikoen for opståen af sygdom hos børnene ringe. Men hvis først et barn i en søskende flok har fået sygdommen, er risikoen for at hvert af de øvrige børn i søskende flokken også meget større – omkring

25 %. Det genetiske grundlag for sygdomme EPP er dog stadig ikke helt kortlagt og der er klassiske EPP patienter, hvor der ikke kan findes en inaktiverende mutation. I ganske sjældne tilfælde kan en inaktiverende mutation også opstå spontant – det vil sige ikke nedarvet fra forældrene.

Kan EPP sygdommen hoppe over generationer?

I hver familie føres anlægget for EPP – den inaktiverende mutation i genet der koder for ferrochelatase – videre til gennemsnitlig halvdelen af børnene. Men da en inaktiverende mutation ikke giver symptomer med mindre den er til stede i kombination med en gen kopi med lav aktivitet, vil børnene samt forældrene til en EPP patient sædvanligvis være raske. Men sygdommen kan så slå ud i senere generationer, hvis den der kombineres med en genkopi med lav aktivitet. Det er ikke usædvanligt at en EPP patient kender til sygdoms tilfælde langt ude i familien.

Genetisk udredning af familien

Det er muligt at klarlægge forholdene i den enkelte familie ved en gentest. Finder man en inaktiverende mutation i kombination med en gen kopi med nedsat aktivitet, kan denne viden anvendes til at rådgive familien. En genetisk udredning bør ikke foregå uden en forudgående grundig rådgivning, der kan finde sted på en klinisk genetisk afdeling. Mutationsundersøgelsen foregår på **Afdeling for Biokemi, Farmakologi og Genetik, Odense Universitetshospital**. Da denne undersøgelse har stor betydning for hele familien, anbefales at den udføres på to uafhængige tagne prøver, det vil sige at to forskellige personer skal være involveret i prøvetagningen og sikre sig en korrekt identitet. I enkelte tilfælde kan man ikke ved en gentest finde den ansvarlige mutation selvom patienten har de klassiske symptomer og de øvrige laboratorieundersøgelser bekræfter

diagnosen. I de tilfælde bliver rådgivningen af familien vanskelig. Blod prøven opbevares i minimum 5 år og vil blive genundersøgt såfremt der fremkommer ny viden på området. En gentest er tidskrævende og man skal påregne en svaretid på 3 måneder hvis familien ikke tidligere er udredt samt 1 måned hvis familiens mutation er kendt. I tilfælde hvor det er kendt at et forældrepar har risiko for at få et barn med EPP, kan gentesten udføres på en navlesnorsprøve, der tages efter fødslen.

PORFYRI ID-KORT

Porfyriforeningen Danmark udsteder et porfyri identitetskort i samarbejde med Klinisk Biokemisk Afdeling, Viborg Sygehus. Dette kort vil i akutte medicinske situationer give vigtig information til sundhedspersonalet vedrørende sygdomsdiagnosen, forsigtighedsregler angående brug af lys og operationslys og at man ved EPP kan behandles med gængse medikamenter og anæstesiimidler (i modsætning til hvad der er tilfældet ved Akut intermitterende porfyri). Kortet har også engelsk tekst med henblik på rejser til udlandet.

DIAGNOSE – UNDERSØGELSE FOR PORFYRI.

Oftest stilles diagnosen først efter at patienten er blevet henvist til en erfaren hudspecialist. Diagnosen må bekræftes ved hjælp af laboratorieundersøgelser af blod, urin og afføring. På følgende sider kan ses hvilke analyser **Klinisk biokemisk afdeling, Sygehus Viborg** anbefaler i forbindelse med undersøgelse for porfyri.

Analyse	Prøvemateriale	Specielle forhold	Forsendelse
U-5-Aminolevulinat			
U-Porfobilinogen,	Morgenurin: 2 x 10 ml opsamles i plast-urinerør tilsat 100 µl konc. eddikesyre Døgnurin: Opsamles i 2,5 l plastdunk tilsat 10 ml konc. eddikesyre. Diuresen bestemmes. 20 ml udtages fra den velblandede døgnurin og overføres til 2 x 10 ml plasturinerør	Prøver beskyttes mod lys og opbevares på køl ved 2-8°C indtil forsendelse (max 2 døgn) Kan laves som hæsteanalyse efter telefonisk henvendelse	Almindelig post
U-Porfyriener, frakt.	Morgenurin: 2 x 10 ml opsamles i plasturinerør tilsat 0,05 g natriumkarbonat Døgnurin: Opsamles i 2,5 l plastdunk tilsat 5,0 g natriumkarbonat. Diuresen bestemmes. 20 ml udtages fra den velblandede døgnurin og overføres til 2 x 10 ml plasturinerør Min. 5 g fæces opsamles i alm. fæcesrør uden tilsætning	Prøver beskyttes mod lys og opbevares på køl ved 2-8°C indtil forsendelse (max 2 døgn)	
F-Porfyriener, frakt.			
Ery-Protoporfyriin,	Heparinblod (evt. EDTA), 2 glas á 3 ml		
Ery-Zn-protoporfyriin, stofk.			
P-Porfyriener	4 ml heparin- eller EDTA-plasma		

Yderligere information om porfyri kan findes her:

Porfyriforeningen Danmark er en interesseorganisation for alle som har porfyri, for pårørende og andre med interesse for porfyri. Dens formål er blandt andet at formidle viden medlemmer imellem, og at give anlægsbærere med porfyri mulighed for at mødes og tale med hinanden. På den måde skabes der grobund for at lære at leve med porfyri og derved undgå at få alvorlige symptomer.
<http://www.porfyriforeningen.dk>

Porfyricenter i Danmark

Odense Universitetshospital, Odense
Tlf.: 65 41 28 73

Afdelingslæge Lise Bathum, ph.d.Afd. KKA,

Klinisk Biokemi, OUH. (Ansvarlig for de genetiske analyser.)
Tlf. 65 41 28 73
Mail: L.Bathum@ouh.fyns-amt.dk

Overlæge, dr. med. Axel Brock. Klinisk biokemisk afdeling,
Sygehus Viborg, Viborg
Tlf: 89 27 29 50
<http://www.sygehusviborg.dk/>

Europæisk porfyriinitiativ (EPI)

<http://www.porphyrria-europe.com>

Nasjonalt kompetansesenter for porfyripsykiatri i Norge
<http://www.napos.no>

Ery-Porfobilinogen deaminase, enz. (PBG-D)	Heparinblod (evt. EDTA), 2 glas à 3 ml	Opbevares på køl ved 2-8°C indtil forsendelse (max 2 døgn)	Almindelig post. Ikke på fredage eller op til en helligdag
	Mutationsdiagnostik (DNA). Udføres på Afdeling KKA Molekylærgenetisk afsnit Odense Universitetshospital		

Prøvemateriale og rekvisionseddell

Mærkes med rekvirent, patientens navn og CPR-nr., glasnummer, dato, klokkeslæt og analysens navn.

Svartid

Sædvanligvis 1-2 uger.

Alle svar afgives kommenteret.

Hasteanalyser: Svar samme dag.

Svartid for genetiske analyser er 3 mdr. ved ny familie og 1 måned ved familier hvor mutationen er kendt.

Spørgsmål vedrørende

- rekviriton, forsendelse og analysesvar
- rekvirering af prøvetagningsmateriale (plastdunke etc.)

henvendelse til:

Porfyrilaboratoriet

Afdelingsbioanalytiker Peer R. Mortensen

Tlf.: 8927 2143 - email: peer.r.mortensen@sygehusviborg.dk

Spørgsmål vedrørende

- Vejledning og tolkning af analysesvar

henvendelse til:

Overlæge, dr. med. Axel Brock

Tlf.: 8927 2042 - email: axel.brock@sygehusviborg.dk