



AKUUTTI PORFYRIA

Akuutit porfyriat ovat harvinaisia perinnöllisiä sairauksia, ja noin puolet geenivirheen kantajista saa oireita taudistaan elämänsä aikana. Oireet puhkeavat usein tiettyjen lääkkeiden, runsaan alkoholin, paaston tai voimakkaan laihtumisen, ja kuukautiskierron yhteydessä. Lievät oireet voivat väistyä itsestään, mutta vaikeita oireita hoidetaan sairaalassa porfyriaan kehitetyllä lääkkeellä (hemi-valmiste, Normosang). Akuutit porfyriat periytyvät, minkä vuoksi perheenjäsenet tutkitaan, jos sukulaisella todetaan porfyria.

YLEISTÄ PORFYRIOISTA

Porfyriat liittyvät tärkeään hemin aineenvaihduntaan. Hemi muodostuu porfyriineista jokaisessa solussa, mutta eniten sitä on veren punasoluissa (hemoglobiinissa osallistuu hapen kuljetukseen) ja maksasoluissa (osallistuu monen aineen valmistamiseen tai hajottamiseen), ja on siten välttämätön aine elimistön toiminnalle.

Akuutin porfyrian oireet liittyvät maksan tuottamaan liialliseen porfyriinien ja niiden esiasteiden määrään entsyymipuutteen takia, ja ne voivat aiheuttaa äkillisen hermosolujen tulehduksen.

Suomessa yleisimpiä porfyrioita ovat akuutti jaksoittainen porfyria (noin 250 potilasta) ja porphyria variegata (noin 150 potilasta).

OIREET

Vain noin puolet henkilöistä, joilla on akuutti porfyria perimässään, saa oireita taudistaan. Lieviä oireita saattaa esiintyä tulehdustautien (esim. flunssa) aikana. Osalla naisista oireita ilmaantuu viikon ajan ennen kuukautisia. Sellaisia porfyriaa pahentavia tekijöitä, joihin kukin voi vaikuttaa, ovat tietyt lääkkeet, alkoholi ja voimakas laihtuminen tai paasto.

Akuutit (=äkilliset) oireet ilmaantuvat yleensä 15–45 ikävuoden aikana, tavallisimmin 20–30 vuoden ikäisinä. Naisilla ne ovat huomattavasti tavallisempia kuin miehillä ja liittyvät yleensä kuukautiskierron hormonaalisiin muutoksiin. Hermostoperäisiä

oireita on yleensä useita samanaikaisesti, ja ne kestävät muutamasta päivästä viikkoon.

Oireet alkavat äkillisinä ja usein heti kovina vatsakipuina, pahoinvointina, oksenteluna ja ummetuksena. Unen häiriytyminen, väsymys ja mielialamuutokset ovat alkuvaiheessa tavallisia. Kohtauksen jatkuessa kipuja voi olla myös raajoissa ja selässä. Verenpaine ja pulssi nousevat. Virtsan väri voi muuttua tummaksi jopa punervaksi ja virtsaaminen voi olla hankalaa.

Oireet eivät yleensä tule itsestään, vaan puhkeavat joidenkin elimistön muutosten (laihdutus, kuukautiskierron häiriöt) tai alkoholin tai lääkeaineiden vaikutuksesta. Näistä yksityiskohtaisemmat ohjeet tämän kirjoituksen lopussa.

Porfyriassa on hyödyllistä pyrkiä välttämään tautia pahentavia tekijöitä. Koska haitalliset lääkkeet ovat yleensä reseptilääkkeitä, tämä ohje on hyvä näyttää lääkärillä käydessäsi. Näin voit välttää lääkkeitä, jotka voisivat laukaista taudin oireita. Kaikista lääkkeistä ei ole tietoa sopivatko ne porfyriaa sairastaville vai ei. Silloin voi lääkettä käyttää lääkärin seurannassa, ja jos porfyriaan sopivia oireita ilmenee, lääke pitää lopettaa.

Iho-oireet

Edellä mainittujen oireiden lisäksi 40 %:lla porfyria variegata sairastavilla esiintyy iho-oireita. Ne ilmenevät ihon rikkoutumistaipumuksena (arpia, rakkuloita), joka rajoittuu yleensä kädenselkiin. Porfyriaa pahentavat tekijät eivät vaikuta iho-oireisiin ja

ne eivät ilmene akuuttien kohtausten yhteydessä. Iho-oireita voi lievittää suojaamalla ihoa hansikkailla, vaatetuksella tai suojavaiteilla. Ihon suojausta ei tarvita, jos iho-oireita ei ole. Myös perinnöllisessä koproporfyriassa esiintyy vastaavia iho-oireita mutta ei akuutissa jaksottaisessa porfyriassa.

HOITO

Porfyrian oireet ovat usein ohimeneviä, jonka vuoksi lieviä oireita voi hoitaa kotona. Kipuun voi käyttää tavallisia kipulääkkeitä, ja on tärkeää syödä ja juoda säännöllisesti, mielellään hiilihydraattipitoista ravintoa. Jos oireet ovat voimakkaita, on syytä hakeutua sairaalahoitoon kipuhoidon tehostamiseksi.

Porfyrian vaikeampiin oireisiin käytetään hemi-valmistetta (Normosang), jota annetaan tippana suoneen. Toistuviin kohtauksiin voidaan käyttää estohoitoa kuten hormonivalmisteita tai maksan hemin tuotantoa estävää lääkitystä.

PERIITYMINEN

Lapsista keskimäärin 50 % perii akuutin porfyrian. Ennen murrosikää tauti ei aiheuta oireita. Lapset on kuitenkin hyvä tutkia porfyrian suhteen jo ennen sitä geenitestillä.

Jos mutaatio löytyy verinäytteestä, tutkitaan myös veren (plasman), virtsan ja ulosteen porfyriiniin ja niiden esiasteiden murrosiän aikana ja geenivirheen kantajille järjestetään henkilökohtainen neuvontatilaisuus.

Näillä tutkimuksilla on ennustearvoa, eli jos virtsan ja ulosteen porfyriiniin ja niiden esiasteiden eritykset ovat normaalit, on oireiden ilmaantuminen epätodennäköistä.

Tutkimukset on mahdollista tehdä esimerkiksi terveyskeskuksesta käsin, mutta niiden järjestämiseksi voi ottaa yhteyden myös suoraan dosentti Raili Kauppiseen (Sähköpostiosoite: raili.kauppinen@hus.fi, puh 09-4711)

PORFYRIAA PAHENTAVAT TEKIJÄT

Haitallisia lääkkeitä ovat:

Barbituraatit, ovat hyvin harvoin enää käytössä.

Mikrobilääkkeet: sulfalääkkeet – käytetään entistä vähemmän tavallisissa tulehduksissa, griseofulviini, dapsoni

Epilepsialääkkeet: fenytoiini, karbamatsepiini ja sen johdokset, valproiinihappo, etosuksimidi, topiramaatti

Rauhoittavista lääkkeistä: klooridiatsepoksidi

Muista lääkkeistä: ergotamiini (migreenilääke)

Naissukuhormoneista (E-pillerit, vaihdevuosien hormonihoito). Joskus oireita on kuvattu niiden käytön yhteydessä, mutta monet ovat sietäneet niitä vuosia ilman pulmia ja ne voivat vähentää kuumautiskiertoa liittyviä porfyriaoireita. Näitä hormoneja voi käyttää akuuttia porfyriaa sairastavilla, mutta ne on lopetettava heti, jos oireita ilmenee.

Turvallisia lääkkeitä ovat:

Särky- ja kipulääkkeet: asetyylisalisyylihappo, parasetamoli, ibuprofeeni ja monet muut uudet saman ryhmän lääkkeet.

Mikrobilääkkeet: penisilliinit, kefalosporiinit, doksisykliini, aminoglykosidit ja monet muut.

Sydän- ja verenpainelääkkeet: ovat yleensä turvallisia.

Rauhoittavat lääkkeet: diatsepaami ja sen johdokset, ja monet muut lääkkeet (huom epilepsialääkkeitä ei saa käyttää psyykenlääkkeinä)

Syöpälääkkeet: useimmat on todettu turvalliseksi akuuttia porfyriaa sairastaville.

Listassa ovat vain yleisimmät lääkkeet, monet muutkin ovat turvallisia porfyriassa.

Jos jokin lääke ei ole mainittu haitallisten listassa, mutta sen aikana tulee porfyrian oireita, on se turvallisin lopettaa tai vaihtaa toiseen. Jos jonkin lääkkeen vaikutusta porfyriiniin aineenvaihduntaan halutaan tutkia tai selvittää johtuvatko oireet porfyriasta, on helpoin tapa mitata virtsan porfyriiniin esiasteita (U-PBG) ja verrata niitä aikaisempiin arvoihin.

Uusia lääkkeitä ilmaantuu koko ajan markkinoille, emmekä ole heti varmoja niiden turvallisuudesta. Jos lääkkeen käyttö on tarpeen eikä akuutin porfyrian oireita ilmene, voidaan niitä käyttää turvallisesti.

Lisätietoja lääkkeiden sopivuudesta saa drugs-porphyrria.org - sivuilta, joka on tarkoitettu lääkäreille avuksi. Myös porphyria-europe.com sisältää hyödyllistä tietoa potilaille. Ohjeet voivat kuitenkin

olla maakohtaisia ja kannattaa keskustella hoitavan lääkärin kanssa.

Alkoholi

Runsas alkoholin käyttö voi aiheuttaa oireita, mutta kohtuullisesta käytöstä ei yleensä ole haittaa. Jos kuitenkin kohtuullisen alkoholinkäytön yhteydessä ilmaantuu porfyriaan sopivia oireita, on syytä pidättäytyä kokonaan alkoholista. Alkoholilla ei saa koskaan hoitaa mitään kipuja eikä flunssan oireita.

Paasto

Paasto ja voimakas laihduttaminen voivat aiheuttaa oireita. Hiilihydraatteja kannattaa yrittää syödä, jos normaali ravitseminen ei onnistu. Syömättömyys tai laihduttaminen esimerkiksi muun sairauden tai kuukautiskierron loppuosan aikana voi aiheuttaa porfyrian oireita. Laihduttaa voi hallitusti.

Kuukautiskierto

Kuukautiskierron loppuvaiheessa naishormonimäärät nousevat ja maksan aineenvaihdunta muuttuu. Hemin muodostuminen lisääntyy hormonien myötä ja voi aiheuttaa nopean porfyriinien ja niiden esiasteiden nousun ja siten oireita akuuttia porfyriaa sairastavalle kuukautiskierron viimeisellä viikolla. Kuukautisvuodon alkaminen helpottaa, kun estrogeeni- ja keltarauhashormonipitoisuudet jälleen laskevat. Vatsakivut ja raaja- ja selkäkivut voivat olla hyvin voimakkaita, joten mm. hormonihoidoilla voidaan niitä estää. Virtsan esiasteiden (U-PBG) mittaaminen voi antaa tietoa siitä, onko kyse akuuttiin porfyriaan liittyvistä oireista.

Raskaus

Raskauden aikana porfyriinien ja niiden esiasteiden valmistus maksassa ja erityis munuaisten kautta lisääntyy selvästi. Tämä kuitenkin hyvin harvoin aiheuttaa porfyriaan liittyviä oireita ja raskaudet ovat menneet hyvin. Jos oireita ilmenee, ne ovat yleisimmin alkuraskaudessa tai pian synnytyksen jälkeen, kun paino laskee nopeasti ja imetys vie myös äidin energiaa. Tällöinkin ravitsemuksesta on syytä pitää huolta eikä painon tulisi pudota kovin nopeasti.