



AKUUTTI PORFYRIA

Akuutit porfyriat ovat harvinaisia perinnöllisiä sairauksia, joihin osalla potilaita liittyy ajoittaisia vatsakipuja ja muita oireita. Oireet puhkeavat usein tiettyjen lääkkeiden, runsaan alkoholin, paaston tai kuukautisten yhteydessä. Lievät oireet voivat väistyä itsellään, mutta vaikeita oireita hoidetaan sairaalassa porfyriaan kehitetyllä hemihoidolla (Normosang-lääkkeellä). Akuutit porfyriat periytyvät, minkä vuoksi perheenjäsenet tutkitaan, jos jollakulla todetaan porfyria.

YLEISTÄ PORFYRIOISTA

Porfyriat liittyvät solujen toiminnalle välttämättömään porfyriinien aineenvaihduntaan. Porfyriinejä muodostuu jokaisessa solussa; eniten kuitenkin veren punasolujen hemoglobiinissa ja maksassa. Akuutin porfyrian oireet ovat yhteydessä maksan porfyriiniaineenvaihdunnan häiriöön. Suomessa yleisimpiä porfyrioita ovat akuutti jaksottainen porfyria (noin 250 potilasta) ja porphyria variegata (noin 150 potilasta).

OIREET

Noin puolet henkilöistä, joilla on porfyria, ei koskaan saa siitä oireita. Jos akuutteja (=äkillisiä) oireita esiintyy, ne ilmenevät yleensä vatsakipuina, kipuina raajoissa tai selässä, ummetuksena, oksenteluna ja virtsa voi muuttua punaiseksi tai tummaksi. Samalla henkilöllä esiintyy yleensä useita oireita yhtä aikaa. Oireita ilmenee yleensä muutamia kertoja elämässä mutta joillakin useammin. Oireet eivät yleensä tule itsestään, vaan puhkeavat joidenkin tilanteiden tai nautittujen aineiden vaikutuksesta.

Ne kestävät muutamasta päivästä viikkoon.

Lieviä oireita saattaa esiintyä tulehduksautien (esim. flunssa) aikana. Joillakin naisilla oireita ilmaantuu viikkoa ennen kuukautisia. Sellaisia porfyriaa pahentavia tekijöitä, joihin kukin voi vaikuttaa, ovat tietyt lääkkeet, alkoholi ja paasto. Näistä yksityiskohtaisemmat ohjeet tämän artikkelin lopussa. Porfyriassa on hyödyllistä pyrkiä välttämään sitä pahentavia tekijöitä. Koska haitalliset lääkkeet ovat reseptilääkkeitä, tämä ohje on hyvä näyttää lääkärissä käydessä, jotta saa porfyrian oireita laukaisevia lääkkeitä. Kaikista lääkkeistä ei ole tietoa sopivatko ne porfyriapotilaille vai ei. Silloin voi lääkettä käyttää lääkärin valvonnan alla, ja jos porfyriaan sopivia oireita ilmenee, lääke pitää lopettaa.

Edellä mainittujen oireiden lisäksi 40%:lla porphyria variegata -potilaista esiintyy iho-oireita. Ne ilmenevät ihon rikkoutumistai-pumuksena (arpia, rakkuloita), joka yleensä on rajoittunut kädenselkiin. Porfyriaa pahentavat tekijät eivät vaikuta iho-oireisiin ja iho-oireet eivät ilmene akuuttien

kohtausten yhteydessä. Iho-oireita voi lievittää suojaamalla ihoa hansikkailla, vaa-tetuksella tai suojavoiteilla. Ihon suojausta ei tarvita, jos iho-oireita ei ole. Akuutissa jaksottaisessa porfyriassa iho-oireita ei esiinny.

HOITO

Porfyrian oireet ovat usein itsestään ohime-neviä, jonka vuoksi lieviä oireita voi hoitaa kotona. Oireisiin ei kannata ottaa lää-kkeitä, mutta olisi pyrittävä syömään nor-maalisti. Jos oireet ovat voimakkaita, on syytä hakeutua sairaalahoitoon. Nykyisin porfyrian oireisiin käytetään Suomessa ke-hitettyä lääkettä (Normosang), jota annea-taan tippana suoneen. Toistuviin kuukautis-kierron yhteydessä ilmaantuviin oireisiin voidaan käyttää e-pillereitä tai muita hor-monivalmisteita.

PERIITYMINEN

Lapsista keskimäärin 50% perii porfyrian. Ennen murrosikää tauti ei aiheuta oireita. Jos oireita esiintyy, ne ilmaantuvat useim-miten 20-40 ikävuoden välillä. Lapset on syytä tutkia porfyrian suhteen; tämä on tehtävä viimeistään 15 vuoden iässä. Akuutissa jaksottaisessa porfyriassa ja porphyria variegatassa porfyria voidaan todeta nykyään tarkasti ns. DNA-tutkimuk-sella. Jos mutaatio löytyy verinäytteenästä, tutkitaan jatkossa myös plasman, virtsan ja ulosteen porfyriinit ja niiden esiasteet. Näillä tutkimuksilla on ennustearvoa eli jos virtsan ja ulosteen porfyriinien ja niiden esi-asteiden eritykset ovat normaalit, on oirei-den ilmaantuminen epätodennäköistä. Tutkimukset on mahdollista tehdä esimer-kiksi terveyskeskuksesta käsin, mutta niiden järjestämiseksi voi ottaa yhteyden myös suoraan dosentti Raili Kauppiseen (Sähkö-postiosoite: raili.kauppinen@hus.fi, puh 09-4711)

PORFYRIAA PAHENTAVAT TEKIJÄT

Haitallisia lääkkeitä ovat:

Barbituraatit. Näitä on joissakin uni- ja rauhoittavissa lääkkeissä. Nukutuksessa.

Mikrobilääkkeet: sulfalääkkeet, dapsoni, griseofulviini

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

Rauhoittavista lääkkeistä: klooridiatsepok-sidi

Muista lääkkeistä: ergotamiini (migreeni-lääke)

Naissukuhormoneista (E-pillerit, vaihdevuo-sien hormonihoito) kokemukset ovat ristiriitaiset. Joskus oireita on kuvattu niiden yhteydessä, mutta monet ovat sietäneet niitä vuosia ilman pulmia ja ne voivat vähentää kuukautiskiertoa liittyviä porfyriaoireita. Näitä hormoneja voi käyttää porfyriapotilailla, mutta ne on lopetettava heti, jos oi-reet pahenevat tai niitä ilmaantuu.

Turvallisia lääkkeitä ovat:

Särky- ja kipulääkkeet: asetyyლისისყილი-happo, parasetamoli, ibuprofeeni ja mo-net muut uudet saman ryhmän lääkkeet.

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

Sydän- ja verenpainelääkkeet: beetasal-paajat, useimmat lääkkeet ovat turvallisia.

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

Syöpälääkkeet: useimmat on todettu tur-vallisiksi 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 turvallisinta lopettaa tai vaihtaa toiseen. Jos jonkin lääkkeen vaikutusta porfyriinien aineenvaihduntaan halutaan tutkia tai selvittää johtuvatko oireet porfyriasta, on helpoin tapa mitata virtsan porfyriinien esiasteita (U-PBG) ja verrata niitä aikaisempiin arvoihin.

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

Lisätietoja lääkkeiden sopivuudesta saa <http://www.drugs-porphyrina.org> - sivuilta, joka on tarkoitettu lääkäreille avuksi. Myös <https://porphyria.eu/> 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 ravitsemus ei onnistu. Syömättömyys tai laihduttaminen esimerkiksi muun sairauden tai kuukautiskierron loppuosan aikana voi aiheuttaa porfyrian oireita. Laihduttaa voi hallitusti.

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 ilmenevät 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.