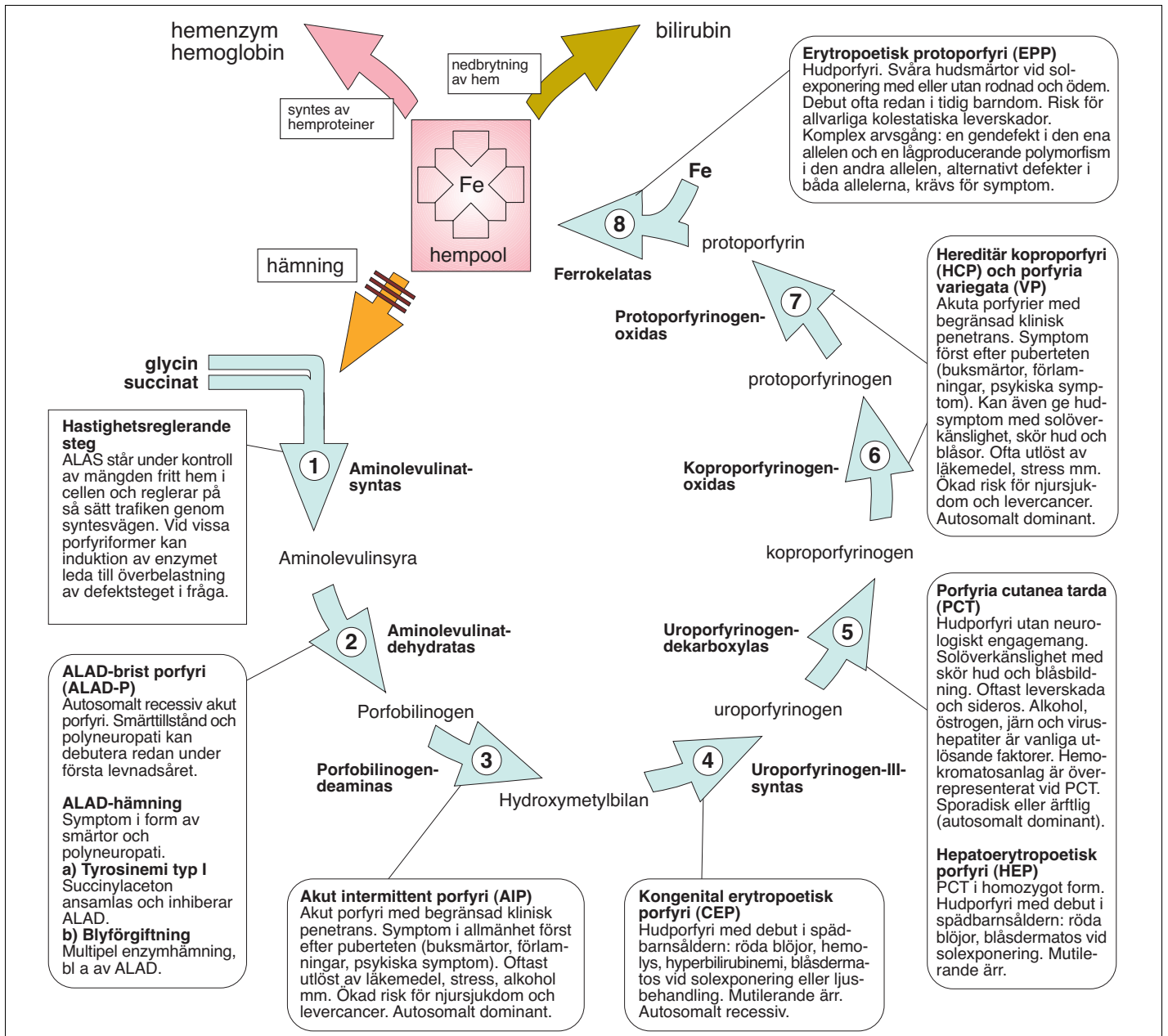


## DIAGNOSTIK AV PORFYRINMETABOLISKA RUBBNINGAR

Porfyri är samlingsbeteckningen på de olika rubbningarna i hemsyntesen; den metaboliska kedja som leder till bildning av hem. Hem ingår, förutom i hemoglobin och myoglobin, i flera enzymssystem som omsätter läkemedel och hormoner. Bakom varje porfyriform ligger sänkt aktivitet av ett enzym, beroende på mutation i den gen som styr syntesen av respektive enzym.

Porfyrisjukdomarna kännetecknas av ospecifika symptom och kräver alltid laborierdiagnostik för att fastställas. Tillstånden är ofta associerade med en markant ansamling och utsöndring av intermediära metaboliter i hemsyntesen och deras oxiderade produkter. Symptomen är betingade av dessa metaboliters effekter på nervsystemet eller huden. Porfyri kommer av det grekiska ordet "porphyros" som betyder purpur. Skälet är att patienternas urin färgas röd under symptomatisk fas.



### PORFYRICENTRUM SVERIGE

Porfyracentrum Sverige är ett nationellt kunskapscentrum för porfyrimetaboliska sjukdomar och ingår som en del i kliniken Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar (CMMS) som också innefattar PKU-laboratoriet och Biokemilaboratoriet. CMMS ingår i Karolinska Universitetslaboratoriet och är beläget i Huddinge. Klinisk behandling av porfyripatienter sker i Stockholmsregionen huvudsakligen vid Medicinkliniken, Södersjukhuset.

I Porfyracentrums verksamhet ingår:

- Laboratorium för biokemisk och molekylärbiologisk diagnostik av sjukdomar och rubbningar inom porfyrimetabolismen.
- Konsultationsverksamhet avseende behandling och uppföljning av porfyrisjukdomar.
- Information om lämpliga och olämpliga läkemedel vid akuta porfyrier.
- Registerföring avseende släkter med porfyri.
- Forskning och utveckling.

### Analysförteckning, Porfyricentrum Sverige

<b>U-ALA*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut eller kutan porfyri eller tungmetallförgiftning samt vid terapikontroll för akut porfyri.
<b>Erc-ALAD*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om ALAD-porfyri eller tungmetallförgiftning samt i anlagsbestämning för ALAD-porfyri.
<b>Lyc-FC</b>	ingår i anlagsbestämning för EPP när inte DNA-analys kan användas istället.
<b>F-Koproporfyryn</b>	ingår i <b>F-Porfyrinfraktioner</b>
<b>U-Koproporfyryn</b>	ingår i <b>U-Porfyrinfraktioner</b>
<b>Lyc-KPGO</b>	ingår i anlagsbestämning för HCP när inte DNA-analys kan användas istället.
<b>U-PBG*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut eller kutan porfyri eller tungmetallförgiftning samt vid terapikontroll för akut porfyri.
<b>Erc-PBGD*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut porfyri samt i anlagsbestämning för AIP.
<b>Erc-Porfyryn*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut eller kutan porfyri eller tungmetallförgiftning samt vid terapikontroll för EPP och HCP. Analysen kan även användas vid utredning av järnbrist/anemi.
<b>Erc-Zn-Protoporfyryn</b>	ingår i porfyriutredning vid förekomst av högt värde för Erc-Porfyryn.
<b>F-Porfyryn, total*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut eller kutan porfyri, samt vid terapikontroll för HCP, VP och EPP.
<b>F-Porfyrinfraktioner*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut porfyri när F-Porfyryn, total givit ett högt värde och vid misstanke om eller anlagsbestämning för HCP eller VP.
<b>P-Porfyryn, total</b>	ingår i porfyriutredning hos patienter med njursvikt/anuri.
<b>P-Porfyrinfraktioner</b>	utförs efter överenskommelse.
<b>P-Porfyryn, kval</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut eller kutan porfyri samt vid terapikontroll för akut porfyri, PCT och EPP.
<b>U-Porfyryn, total*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut eller kutan porfyri eller tungmetallförgiftning samt vid terapikontroll för kutan porfyri.
<b>U-Porfyrinfraktioner*</b>	ingår i porfyriutredning vid misstanke om akut porfyri när U-Porfyryn, total givit ett högt värde. Analysen kan även användas vid utredning av ärftliga hyperbilirubinemier och andra tillstånd med intrahepatisk cholestas.
<b>Lyc-PPGO</b>	ingår i anlagsbestämning för VP när inte DNA-analys kan användas istället.
<b>Erc-Protoporfyryn</b>	se <b>Erc-Porfyryn</b>
<b>F-Protoporfyryn</b>	ingår i <b>F-Porfyrinfraktioner</b>
<b>Erc-UIS</b>	se <b>Erc-PBGD</b>
<b>Erc-UIIIS</b>	ingår i anlagsbestämning för CEP. Analysen utförs efter överenskommelse.
<b>Erc-UPGD</b>	ingår i anlagsbestämning för PCT.
<b>U-Uroporfyryn</b>	ingår i <b>U-Porfyrinfraktioner</b>
<b>Mutationer</b>	ingår vid anlagsbestämningar. Ring för upplysningar!

\* ackrediterad analys

### BIOKEMISK DIAGNOSTIK VID OLIKA PORFYRINMETABOLISKA STÖRNINGAR

Angivna fynd ger stöd för diagnosen, avsaknad av utsöndring utesluter ej subklinisk rubbning!

PORFYRINMETABOLISK RUBBNING		Urin	Faeces	Erytrocyt	Plasmafluorescens-topp vid	Enzym	Genlokalisering																								
<table border="1" style="font-size: small;"> <tr><td>Å</td><td>A</td></tr> <tr><td>R</td><td>K</td></tr> <tr><td>F</td><td>U</td></tr> <tr><td>T</td><td>T</td></tr> <tr><td>L</td><td>A</td></tr> <tr><td>I</td><td>N</td></tr> <tr><td>G</td><td>A</td></tr> <tr><td>A</td><td></td></tr> <tr><td>F</td><td></td></tr> <tr><td>Ö</td><td></td></tr> <tr><td>R</td><td></td></tr> <tr><td>V</td><td></td></tr> </table>	Å	A	R	K	F	U	T	T	L	A	I	N	G	A	A		F		Ö		R		V		<b>ALAD-P</b>	ALA, (PBG), kopro		porfyryn		ALAD	9q34
	Å	A																													
	R	K																													
	F	U																													
	T	T																													
	L	A																													
	I	N																													
	G	A																													
	A																														
	F																														
Ö																															
R																															
V																															
<b>AIP</b>	PBG, ALA			620 nm	PBGD	11q23.3																									
<b>HCP</b>	PBG, ALA	kopro III		620 nm	KPGO	3q12																									
<b>VP</b>	PBG, ALA	proto, kopro III		628 nm	PPGO	1q22																									
<b>CEP</b>	uro	kopro	porfyryn	620 nm	UIIIS	10q25.2-q26.3																									
<b>EPP</b>		proto	porfyryn	635 nm	FC	18q21.3																									
<b>PCT</b>	uro, 7-C, 6-C, 5-C	uro, 7-C, isokopro		620 nm	UPGD	1p34																									
<b>SKP</b>	kopro			620 nm																											
<b>Pb</b>	ALA, kopro		porfyryn		ALAD m fl enzymer (hämmas)																										
<b>Tyrosinemi</b>	ALA, kopro		porfyryn		ALAD (inhiberas)																										
<b>5-C :</b>	5-karboxylerat porfyryn	<b>Erc-:</b>	Erytrocyt-	<b>PBGD:</b>	Porfobilinogendeaminas																										
<b>6-C :</b>	6-karboxylerat porfyryn	<b>F-:</b>	Faeces-	<b>PCT:</b>	Porfyria cutanea tarda																										
<b>7-C :</b>	7-karboxylerat porfyryn	<b>FC:</b>	Ferrokrelatas	<b>PPGO:</b>	Protoporfyrinogenoxidas																										
<b>AIP:</b>	Akut intermitterant porfyri	<b>HCP:</b>	Hereditär koproporfyri	<b>proto:</b>	Protoporfyryn																										
<b>ALA:</b>	Aminolevulinsyra	<b>HMB:</b>	Hydroxymetylbilan	<b>SKP:</b>	Sekundär koproporfyriuri																										
<b>ALAD:</b>	Aminolevulinatdehydratas	<b>kopro:</b>	Koproporfyryn	<b>UIIIS:</b>	Uroporfyrinogen-III-syntas																										
<b>ALAD-P:</b>	ALAD-porfyri	<b>KPGO:</b>	Koproporfyrinogenoxidas	<b>UPGD:</b>	Uroporfyrinogendekarboxylas																										
<b>ALAS:</b>	Aminolevulinatsyntas	<b>Lyc-:</b>	Lymfocyt	<b>U-:</b>	Urin-																										
<b>CEP:</b>	Kongenital erythropoetisk porfyri	<b>Pb:</b>	Blyintoxikation	<b>uro:</b>	Uroporfyryn (8-karboxylerat porfyryn)																										
<b>EPP:</b>	Erythropoetisk protoporfyri	<b>PBG:</b>	Porfobilinogen	<b>VP:</b>	Porfyria variegata																										

## INDIKATIONER FÖR UTREDNING

### Symptom på akut porfyri

oförklarliga buksmärtor, smärtor i rygg och ben, muskelsvaghet eller förlamning  
psykiska symptom, framför allt irriterbarhet, sömnbesvär, depression, agitation och hallucinos  
eventuellt i förening med: förstoppning, kräkning, takykardi, hypertoni, hyponatremi  
och särskilt när: symptomen uppträder efter intag av farmaka eller i samband med menstruation

### Röd urin

Röd eller rödbrun urin, utan hematuri, speciellt efter anestesi eller intag av nytt läkemedel, alkoholintag, fasta, psykisk och fysisk stress - framför allt hos patient som tillhör porfyriisläkt och/eller har hudsymptom som tyder på solöverkänslighet. Urinen kan nykastad vara färglös, men färgas röd när den får stå någon halvtimme i ljus.

### Överkänslighet mot sol eller annat kortvågigt ljus

Skör hud och blåsor framför allt på fingrar, händer och ansikte och/eller brännande smärtor i huden.

### Ärftlighet för porfyri

Barn till patienter med akut porfyri bör anlagstestas före puberteten.

## PORFYRIUTREDNING

En första porfyriutredning bör omfatta blodprov, urin och faeces. Vid de flesta frågeställningar tål proverna sändning till laboratoriet (se nedan).

### Kontroll av porfyri / Behandlingskontroll

Porfyrisjukdomen bör följas upp regelbundet, speciellt vid insättande av farmakologisk behandling. Detaljerade program för varje enskild porfyriform kan erhållas från laboratoriet.

### Anlagsbestämning

I många fall kan anlagsbestämning med DNA-teknik utföras på blodprov av samma slag som används för screening. En del porfyriformer kräver analys av enzymaktivitet, vilket ibland kan kräva att patienten besöker laboratoriet för provtagning. Kontakta laboratoriet för detaljerade upplysningar.

## REMISS (se även sista sidan)

Ange frågeställning, anamnestiska uppgifter om porfyrisymptom samt ev porfyrihereditet på remissen. OBS! Namnge släktingar som är kända anlagsbärare. Uppge om patienten för ögonblicket uppvisar symptom som kan tyda på porfyri. Denna uppgift är viktig för valet av analysortiment samt för tolkningen av de aktuella analysresultaten. För varje patient behövs endast en remiss, oberoende av hur många typer av provmaterial som skickas till laboratoriet. Remissen kan kopieras från sista sidan i denna broschyr eller skrivas ut från hemsidan.

## PROVTAGNING

**Blod:** Tag venblod i vakuumbor med Na-heparin (två rör à 7-10 mL) och vänd rören 5 ggr omedelbart efter provtagningen. Märk rören med namn, personnummer och datum. Förvara provet mörkt vid rumstemperatur när det ej är under transport.

**Urin:** Tag ca 20 mL stickprov av urin utan tillsats (helst första morgonurin efter en natts vätskekarrens). Märk flaskan med namn, personnummer och datum. Ljusskydda provet med t ex aluminiumfolie och förvara i kylskåp när det ej är under transport.

**Faeces:** Tag en golfbollsstor bit faeces, så färsk som möjligt. Märk burken med namn, personnummer och datum. Ljusskydda provet med t ex aluminiumfolie och förvara i kylskåp när det ej är under transport.

**PROVEN SKALL VARA LABORATORIET TILLHANDA NÄSTA DAG!** Detaljerade instruktioner om hur provet skall hanteras när det inte kan skickas omedelbart kan erhållas från laboratoriet.

## VARNINGSKORT FÖR PORFYRIKER

Varje anlagsbärare som diagnosticeras för akut porfyri får från laboratoriet via sin remitterande läkare ett varningskort som biläggs utredningsutlåtandet. Av varningskortet framgår att patienten är bärare av anlag för akut porfyri. Kortet är underskrivet av den läkare vid Porfyricentrum som står för diagnosen. Även patienter med hudporfyrierna PCT och EPP, som fått diagnoserna på Porfyricentrum, kan erhålla ett varningskort genom att kontakta Riksföreningen mot Porfyrisjukdomar.

### Riksföreningen mot Porfyrisjukdomar (RMP)

Porfyricentrum samarbetar med porfyriernas patientförening, Riksföreningen mot Porfyrisjukdomar, som har sitt kansli på Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge. RMP förmedlar kontakter med medicinska rådgivare och ger ut informationsbroschyrer bl a rörande kost och läkemedel. Hemsida: [home.swipnet.se/rmp](http://home.swipnet.se/rmp) E-post: [porfyri@swipnet.se](mailto:porfyri@swipnet.se)

## LÄKEMEDELSDATABAS

En databas över lämpliga och olämpliga läkemedel vid akuta porfyrier finns på [www.drugs-porphyrria.org](http://www.drugs-porphyrria.org)  
En tryckt version kan beställas från RMP.

## PORFYRICENTRUM SVERIGE

**Post- och besöksadress:** CMMS C2 71, Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge, 141 86 STOCKHOLM **Öppettider:** vardagar 8-16.30

<b>Telefoner:</b>	Porfyricentrum	08 - 585 827 80	Öl Pauline Harper	08 - 585 827 87
	telex	08 - 585 827 60	Öl Stig Thunell	08 - 585 827 89
	växel Karolinska Universitetssjukhuset	08 - 585 800 00	Öl Dan Andersson, Södersjukhuset	08 - 616 31 54
	växel Södersjukhuset / avd 27	08 - 616 10 00 / 12 27	RMP	08 - 711 56 09 (kl 9-11)

**E-post:** [porfyricentrum@karolinska.se](mailto:porfyricentrum@karolinska.se)

**Hemsida:** [www.karolinska.se/porfyri](http://www.karolinska.se/porfyri)



KONSULTREMISS

CMM50164-2 2004-11-30

KAROLINSKA UNIVERSITETSLABORATORIET, Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar, Porfyracentrum Sverige

Kombikod: Inrättn nr Klinik nr Avd nr Personnummer/namn

Remitterande läkare: Provtagningsdatum: Plats för etikett vid Blodsmitta

# Porfyriutredning

Till: Porfyracentrum Sverige Expedition 08-585 827 80  
CMMS C2 71 Pauline Harper 08-585 827 87  
Karolinska Universitets-sjukhuset Huddinge porfyracentrum@karolinska.se  
141 86 Stockholm www.karolinska.se/porfyri

Föregående provdatum:

Provmaterial:  urin  
 faeces  
 heparinblod  
 .....  
OBS! Provet skall förvaras mörkt

Plats för Nr-etikett

Inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten fått information om – och samtycker till – att provet och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.  Nej, patienten samtycker **inte** till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Nej-talong skickas in.  Patienten är för närvarande oförmögen att lämna samtycke.

Kliniska data och önskemål:

Akut tillstånd, bör prioriteras! Klinisk information är viktig för att avgöra vilka analyser som ska utföras samt för att bedöma svaren. Försök fylla i fälten nedan. Observera att porfyrier kan ha både akuta och kutana symtom.

<input type="checkbox"/> Utredning, akut porfyri	<input type="checkbox"/> Utredning, kutan porfyri	<input type="checkbox"/> Kontroll av porfyri	<input type="checkbox"/> Anlagsbestämning
<input type="checkbox"/> Buksmärtor <input type="checkbox"/> Obstipation <input type="checkbox"/> Kräkningar <input type="checkbox"/> Muskelsmärtor <input type="checkbox"/> Pareser <input type="checkbox"/> Kramper <input type="checkbox"/> Psykiska symptom <input type="checkbox"/> Röd/rödbrun urin <input type="checkbox"/> Hyponatremi ..... <input type="checkbox"/> Symptomen är pågående <input type="checkbox"/> Tidigare positiva labfynd <input type="checkbox"/> U-ALA/U-PBG <input type="checkbox"/> U-Porf Var är de analyserade: ..... <input type="checkbox"/> Se utredning Porfyracentrum	<input type="checkbox"/> solöverkänslighet <input type="checkbox"/> brännande smärtor <input type="checkbox"/> skör hud <input type="checkbox"/> blåsor <input type="checkbox"/> ökad behåring/pigmentering ..... <input type="checkbox"/> Sporadisk eller familjär PCT ..... <input type="checkbox"/> Andra frågeställningar <input type="checkbox"/> Tungmetallförgiftning <input type="checkbox"/> Intrahepatisk kolestas <input type="checkbox"/> Annan: .....	<input type="checkbox"/> AIP <input type="checkbox"/> HCP/PV <input type="checkbox"/> PCT <input type="checkbox"/> EPP <input type="checkbox"/> Annan: ..... <input type="checkbox"/> Behandlingskontroll <input type="checkbox"/> Prov före insättande av: ..... <input type="checkbox"/> Prov efter behandling med: ..... <input type="checkbox"/> Se medicinerings nedan <input type="checkbox"/> Behandlingen avslutad: .....	Porfyri finns i släkten: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Vet ej Typ av porfyri / ev mutation: ..... ..... ..... Patienten är släkt med: Namn: ..... Född: ..... Släktskapsförhållande: <input type="checkbox"/> Förälder/barn <input type="checkbox"/> Syskon <input type="checkbox"/> Annat .....

Medicinering:

Ingen medicinering

Utlåtande skickas normalt på separat blad tillsammans med analysresultaten