

Porfyria

Lääkärikirja Duodecim

7.2.2021

Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki



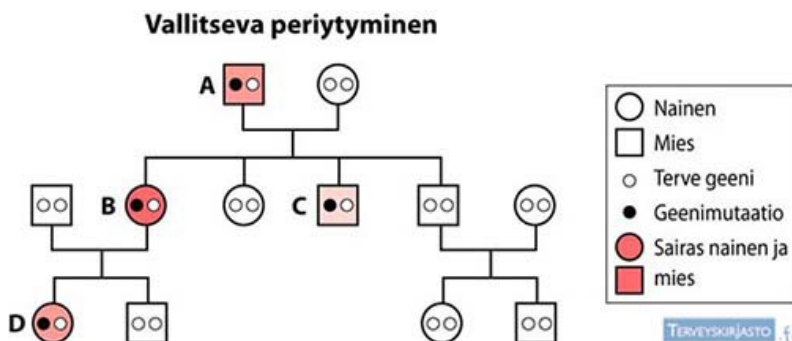
- Akuutit porfyriat
- Porphyria cutanea tarda
- Erytropoieettinen protoporfyria
- Kirjallisuutta

Porfyriat ovat ryhmä harvinaisia sairauksia, joista suurin osa on perinnöllisiä. Perinnöllisen muutoksen vuoksi elimistöön kertyy porfyriineja tai niiden esiasteita. Porfyriinit ovat soluissa syntyviä värillisiä ja valoaktiivisia aineita. Niistä elimistö syntetisoi ihmiselle välttämätöntä hemi-nimistä ainetta, joka toimii muun muassa veren hemoglobiinin happea sitovana osana.

Eri porfyrioiden oireet eroavat suuresti toisistaan. Akuuteissa porfyrioissa esiintyy oireita vatsan ja hermoston alueelta. Muissa porfyrioissa esiintyy pääasiassa iho-oireita, niistä tärkeimmät ovat porphyria cutanea tarda ja erytropoieettinen protoporfyria.

Akuutit porfyriat

Akuutit porfyriat ovat vallitsevasti periytyviä (ks. kuva 1), jolloin keskimäärin puolet lapsista perii sairauden aiheuttavan geenin. Useimmat sairaan geenin perineistä henkilöistä ovat oireettomia koko elämänsä. Osalla esiintyy ajoittaisia oireita, jotka alkavat vasta murrosiän jälkeen.



Kuva 1. Periytyminen vallitsevasti. Vallitsevassa (dominantissa) periytymisessä sairaus syntyy jo, kun toisessa geeniparin geenissä on muutos (mutaatio). Sairauden vaikeusaste voi vaihdella henkilöstä toiseen, mitä kuvaavat värien eri tummuusasteet. Kuvassa geenimuutos on toisella 1. sukupolven vanhemmalla (A), jolla on myös mutaation aiheuttama sairaus (punainen väri). Kaksi hänen lapsistaan on perinyt viallisen geenin ja sairauden, vaikeammin (B) tai lievemmin oirein (C). Kun mutaation saanut henkilö saa lapsia, hänen jälkeläisillään on taas yhtä suuri todennäköisyys periä vanhemmaltaan viallinen geenin ja sairastua (D) kuin periä normaali geenin ja säilyä kyseisen taudin suhteen terveenä. Sairaus voi esiintyä jokaisessa sukupolvessa ja sekä pojilla että tytöillä. Ks. [Sairauksien perinnöllisyys](#).

Suurennna ja pienennä napsauttamalla kuvaa

Yleisin oire ovat kovat vatsakivut, joihin liittyy usein oksennuksia ja ummetusta. Myös jäsenissä voi olla särkyä. Lisäksi joillakin potilailla esiintyy sekavuutta, jopa harha-aistimuksia. Joskus sairaus saattaa edetä niin pahaksi, että ilmaantuu lihasten voimattomuutta, mikä johtuu ääreishermostojen toiminnan häiriöstä. Oireiden aikana virtsa voi muuttua tummanpunertavaksi.

Akuuteissa porfyrioissa oireet käynnistyvät usein tiettyjen tekijöiden vaikutuksesta.

Näitä ovat eräät lääkeaineet, runsas alkoholin käyttö ja paasto. Joskus kuukautisiin liittyvät hormonimuutokset saavat oireet puhkeamaan.

Tauti todetaan virtsanäytteen erityistutkimuksilla. Oireet menevät usein itsestään ohi muutamassa päivässä, kun pahentavat tekijät poistetaan. Vaikeissa oireissa hoitona käytetään Suomessa kehitettyä hemiarginaatti-lääkettä (Normosang®), joka annetaan laskimoon tiputuksena.

Kun porfyria todetaan, lähisukulaiset tutkitaan suvussa esiintyvien piilevien tapausten löytämiseksi. Sukulaisten tutkimisessa käytetään pääasiassa geenitestejä. Jos testeissä löytyy oireettomia henkilöitä, joille porfyria on periytynyt, heitä neuvotaan välttämään oireita aiheuttavia tekijöitä. Tällöin vaara saada oireita on pieni.

Akuuteissa porfyrioissa [maksasyövän](#) vaara on suurentunut. Jos porfyriapotilaalla 55–60 ikävuoden jälkeen esiintyy kipua ylävatsalla tai yleiskunnon alenemista ja väsymystä, maksasyövän mahdollisuus on syytä huomioida.

Akuutteja porfyrioita on todettu Suomessa runsaat 200 tapausta. Akuutteja porfyrioita on kaksi eri tyyppiä, akuutti intermittoiva porfyria ja porfyria variegata. Lisää tietoa [akuuteista porfyrioista](#).

Porphyria cutanea tarda

Yleisin ihoporfyria on useimmiten keski-ikässä ilmenevä ”hidas ihoporfyria” (porphyria cutanea tarda), jota Suomessa on todettu noin 200 tapausta. Tässä porfyriassa ilmaantuu etenkin kesällä rakkuloita kädenselkiin ja muille ihon alueille, jotka ovat alttiina auringonvalolle. Rakkulat puhkeavat ja ihoon jää hitaasti parantuvia arpia. Pieniä ihon rikkoumia voi tulla vähäisistä kolhuista ilman rakkuloita.

”Hitaaseen ihoporfyriaan” liittyy maksan toiminnan häiriöitä. Suurella osalla potilaita on hepatiitti C -viruksen aiheuttama maksatulehdus. Runsa alkoholin nauttiminen tai suukuhormonien käyttö voi aiheuttaa porfyrian henkilöillä, joilla on alttiutta siihen. Sairaus todetaan (diagnosoidaan) tutkimalla virtsan porfyriineja. Porfyriinien liikatuotto liittyy raudan kertymiseen maksaan.

Hoitona on raudan poistaminen elimistöstä tiheään toistuvilla verenluovutuksilla, jolloin veren mukana poistuu rautaa. Toinen hoitomuoto on klorokiinilääke, joka poistaa maksasta ylimääräisiä porfyriineja. Hoidoilla sairaus paranee muutaman kuukauden kuluessa. Iho-oireet voivat ajan mittaan uusia, jolloin ne voidaan jälleen poistaa uudella hoidolla.

Erythropoieettinen protoporfyria

Tätä porfyriaa Suomessa on todettu noin 50 henkilöllä. Protoporfyriassa porfyriinejä kertyy punasoluihin ja vereen ja sitä kautta myös ihoon. Porfyriinit reagoivat auringonvaloon, ja sen seurauksena potilas tuntee auringossa polttoa ja kutinaa ihollaan. Jälkeenpäin voi auringolle alttiilla alueilla esiintyä turvotusta ja punoitusta. Oireet alkavat yleensä lapsuudessa.

Protoporfyriini poistuu elimistöstä sapen kautta. Tästä johtuen sappirakkoon syntyy usein sappikiviä.

Protoporfyria diagnosoidaan mittaamalla verioplasmasta ja punasoluista protoporfyriineja, joiden pitoisuus on huomattavasti suurentunut. Hoitona on auringon välttäminen ja suun kautta nautittava beetakaroteenivalmiste, joka lievittää iho-oireita.

Koska sairauden vuoksi vältetään aurinkoa, protoporfyria-potilaille syntyy helposti D-vitamiinin vaje. Siksi D-vitamiinin säännöllinen käyttö on tarpeen.

Tähän porfyriamuotoon sairastuneilla ihmisillä on kokeiltu ihoon asetettavaa implanttia (Scenesse®), joka sisältää ruskean väripigmentin muodostumista aktivoivaa ainetta. Hoitokokeilussa lääkeimplantin käyttäjät saattoivat olla ilman oireita ulkona keskimäärin

69 tuntia, lumelääkettä saaneet 41 tuntia. Implantin teho säilyy 2 kuukautta. Sitä suositellaan käytettäväksi alkukevästä kesän loppupuolelle.

Artikkelin tunnus: dlk00646 (023.003)

© 2022 Kustannus Oy Duodecim