

# Akuutti porfyria – ohje potilaalle

Lääkärikirja Duodecim

23.7.2022

Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki



- Akuutin porfyrian oireet
- Oireita aiheuttavat tekijät
- Porfyriassa haitalliset lääkkeet
- Turvalliset lääkkeet
- Alkoholi
- Paasto
- Akuutin porfyrian hoito
- Maksasyöpä
- Sukulaisten tutkiminen
- Kirjallisuutta

Kaikista [porfyrioista](#) on erillinen yleisartikkeli. Tämä artikkeli on ohje akuutteja porfyrioita sairastaville.

Suomessa esiintyy kahta erityyppistä akuuttia porfyriaa: akuutti intermittoiva (jaksoittainen) porfyria (noin 250 tapausta) ja porfyria variegata (noin 150 tapausta). Ne ovat vallitsevasti periytyviä sairauksia, jotka liittyvät solujen toiminnalle välttämättömään porfyriinien aineenvaihduntaan.

Jos jommalla kummalla vanhemmista on porfyria, lapsista keskimäärin puolet perii sairauden. Jos isällä tai äidillä on todettu akuutti porfyria, lapset on syytä tutkia porfyrian suhteen viimeistään 15 vuoden iässä. Toiselta vanhemmaltaan porfyriaa aiheuttavan geenin perineet henkilöt saavat oireita vasta murrosikäisenä tai sen jälkeen.

## Akuutin porfyrian oireet

Sairaus on siitä erikoinen, että yli puolet porfyriageenin perineistä henkilöistä ei koskaan saa mitään oireita. Noin 5–10 prosentilla esiintyy toistuvia oirekohtauksia. Niillä, joilla oireita esiintyy, ne ilmaantuvat ajoittain, ja niiden välillä potilas on täysin terve. Yleisimmin oireita ilmaantuu 20–40 ikävuoden välillä, ja niitä tulee herkemmin naisille kuin miehille.

Akuutit eli äkilliset oireet ovat samanlaisia molemmissa porfyriatyypeissä. Tyypilliset oireet ovat kovat vatsakivut, kivut raajoissa ja selässä, ummetus, oksentelu ja virtsan muuttuminen punaiseksi. Oireiden aikana voi esiintyä mielialan muutoksia, joskus aina sekavuuteen asti.

Oireiden ankaruus vaihtelee. Ne voivat olla hyvin voimakkaat, jolloin potilas on hyvin sairas ja hakeutuu hoitoon. Oireet voivat olla myös lieviä, vaivaavat pari päivää ja väistyvät. Ankarien oireiden jaksoja on yleensä muutamia kertoja elämässä, joskus useammin.

Osalla porphyria variegata -potilaista esiintyy iho-oireita, joita ilmenee vain auringolle alttiilla alueilla. Ne ilmenevät ihon rikkoutumistaipumuksena (arpia, rakkuloita), joka yleensä on rajoittunut kädenselkiin. Porfyriaa pahentavat tekijät eivät vaikuta iho-oireisiin, ja iho-oireet eivät ilmene akuuttien kohtausten yhteydessä. Akuutissa jaksoittaisessa porfyriassa iho-oireita ei esiinny.

## Oireita aiheuttavat tekijät

Joskus oireet ilmaantuvat ilman havaittavaa syytä, mutta yleensä ne puhkeavat joidenkin tilanteiden tai nautittujen aineiden vaikutuksesta. Näitä kutsutaan provosoiviksi tekijöiksi.

Lieviä oireita saattaa esiintyä tulehdustautien (esim. flunssan) aikana. Joillekin naisille oireita ilmaantuu noin viikkoa ennen kuukautisia. Sellaisia porfyriaa pahentavia tekijöitä, joihin kukin voi vaikuttaa, ovat tietyt lääkkeet, alkoholi ja paasto. Näistä on yksityiskohtaisempia ohjeita alempana.

Porfyriassa pyritään välttämään provosoivia tekijöitä. Koska haitalliset lääkkeet ovat reseptilääkkeitä, lääkärissä käydessä pitää kertoa porfyriasta, jotta hän osaa määrätä turvallisia lääkkeitä.

## Porfyriassa haitalliset lääkkeet

Tässä luetellaan tärkeimmät porfyriaa provosoivat lääkkeet. Lista ei ole täydellinen. Kaikista uusista lääkkeistä ei tiedetä niiden vaikutuksia porfyriaan.

- Barbituraatit. Näitä on joissakin vanhemmissa unilääkkeissä ja rauhoittavissa lääkkeissä. Barbituraatteja käytetään usein nukutuksen (anestesia) yhteydessä.
- Mikrobilääkkeistä sulfalääkkeet, dapsoni, griseofulviini
- Muista lääkkeistä fenytoiini, karbamatsepiini, valproiinihappo ja topiramaatti
- Naissukuhormoneista (e-pillerit, vaihdevuosien hormonihoito) kokemukset ovat ristiriitaiset. Joskus oireita on kuvattu niiden yhteydessä, mutta monet ovat sietäneet niitä vuosia ilman pulmia. Näitä hormoneja voi käyttää porfyriapotilaille, mutta käyttö on lopetettava heti, jos oireita ilmaantuu.

## Turvalliset lääkkeet

Suurin osa lääkkeistä on turvallisia. Tässä on lueteltu esimerkkeinä vain osa yleisimmin käytetyistä turvallisista lääkkeistä.

- Särky- ja kipulääkkeistä asetyylisalisyylihappo, parasetamoli, indometasiini, ibuprofeeni ja monet muut uudet saman ryhmän lääkkeet
- Mikrobilääkkeistä penisilliini ja sen johdokset, kefalosporiinit, doksisykliini, aminoglykosidit
- Sydän- ja verenpainelääkkeistä beetasalpaajat, kalsiumkanavan salpaajat, nitraatit, digoksiini, todennäköisesti furosemidi ja tiatsidit
- Rauhoittavista lääkkeistä diatsepaami ja sen johdokset, klooripromatsiini ja useimmat muut psykenlääkkeet

## Alkoholi

Runsas alkoholin käyttö on miehillä tavallisin syy oireisiin. Kohtuullisesta käytöstä (1–2 alkoholiannosta päivässä) ei yleensä ole haittaa. Jos kuitenkin kohtuullisen alkoholin käytön 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. Kohtuullinen painonpudotus (korkeintaan puoli kiloa viikossa) on mahdollinen.

## Akuutin porfyrian hoito

Porfyrian oireet ovat usein itsestään ohimeneviä, minkä vuoksi lievien oireiden vuoksi ei tarvitse hakeutua hoitoon. Oireisiin ei kannata ottaa lääkkeitä, mutta on pyrittävä

syömään normaalisti. Jos oireet ovat voimakkaita, on syytä hakeutua sairaalahoitoon.

Porfyrian oireisiin käytetään Suomessa kehitettyä lääkettä (Normosang®), jota annetaan tippana suoneen. Tavallisesti lääkettä annetaan neljänä päivänä, jona aikana oireet yleensä väistyvät.

Porfyria variegatan iho-oireisiin ei ole hoitoa. Ainoa keino oireiden vähentämiseksi on suojata ihoa hansikkailla ja vaatetuksella. Tavalliset suojavoiteet tehoavat huonosti. Ihon suojausta ei tarvita, jos iho-oireita ei ole.

## Maksasyöpä

Akuutissa intermittoivassa porfyriassa maksasyövän vaara on huomattavasti lisääntynyt. Yli 50-vuotiaille suositellaan säännöllistä maksan tilanteen seurantaa.

## Sukulaisten tutkiminen

Nykyään porfyrian toteamiseksi käytetään useimmiten geenitutkimusta, joka tehdään tavallisesta verinäytteestä. Jos porfyriageeniä ei todeta, porfyrian mahdollisuutta ei ole, eikä muita tutkimuksia tarvita. Jos tutkittavalla todetaan porfyriageeni, tutkitaan porfyriiniaineenvaihduntaa tarkemmin veri-, virtsa- ja ulostetutkimuksin.

Geeni- ja muut tutkimukset tehdään Helsingin yliopistollisessa keskussairaalassa. Ne on mahdollista hoitaa terveystieteiden keskukselta käsin lähettämällä näytteet Helsinkiin tutkittavaksi.

---

Artikkelin tunnus: dlk01014 (023.004)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim