



# Erytropoetisk protoporfyri

Erytropoetisk protoporfyri är en ärftlig sjukdom som innebär att ämnet protoporfyryn ansamlas i kroppen. När ytliga blodkärl i huden utsätts för solljus aktiveras protoporfyrintet. Det leder till inflammation och en intensiv brännande smärta från huden. Solöverkänsligheten gör det svårt för personer med sjukdomen att vistas utomhus.

I Sverige känner man till cirka 70 personer med erytropoetisk protoporfyri.

## Symtom

Smärta efter exponering för solljus är det typiska symtomet vid sjukdomen. Inom några minuter eller timmar efter sol-exponering uppträder en intensiv stickande sveda och brännande smärta i huden. Ofta saknas tydliga yttre tecken på hudreaktionen. Om huden inte skyddas mot solljus kan den med tiden bli förtjockad och läderartad. Vanligtvis visar sig symtomen i småbarnsåldern, men hos ett fåtal kan de komma i tonåren eller senare.

Ungefär en femtedel av alla med sjukdomen får gallsten. Detta kan inträffa redan i barndomen.

En knapp tredjedel får någon form av lindrig påverkan på levern. Hos ett fåtal uppkommer leversvikt, som är en livshotande komplikation. Huden och ögonvitorna blir gula. Andra symtom är smärtor i buken och trötthet. Ljus-känsligheten brukar dessutom öka kraftigt.

Det är vanligt att personer med erytropoetisk protoporfyri har lindrig blodbrist (anemi) och brist på D-vitamin.

## Orsak

Erytropoetisk protoporfyri orsakas av en förändring i någon av de gener som påverkar bildningen av hem, det ämne som bland annat ger blodet dess röda färg. Det gör att protoporfyryn, som är ett förstadium till hem, ansamlas i kroppens celler. Det leder till att huden blir känslig för solljus.

## Behandling

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Det är viktigt att förebygga hudsymtomen. Det innebär att personer med sjukdomen behöver undvika solljus och även vissa andra artificiella ljuskällor. Det kan vara bra att välja tidiga morgnar eller kvällar för utomhusaktiviteter och använda bomullsvantar, solhatt eller parasoll.

Det finns också läkemedel som förebygger och lindrar symtomen från huden.

Lever- och blodvärden följs upp regelbundet. Det är viktigt att skydda levern och vara försiktig med alkohol.

Vid leversvikt övervägs levertransplantation. Den botar dock inte grundtillståndet, och även den nya levern kan så småningom skadas. En hematopoetisk stamcellstransplantation botar grundsjukdomen och gör att solöverkänsligheten försvinner. Behandlingen är krävande och görs endast vid allvarlig leverskada.

Tillskott av D-vitamin kan behövas.

Psykologiskt stöd bör erbjudas och ges fortlöpande.

## Resurser

Porfyricentrum Sverige är ett diagnostiskt laboratorium för porfyrisjukdomar på Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm. Här görs alla anlagsbestämningar i Sverige.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Riksföreningen mot porfyrisjukdomar (RMP)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad oktober 2023.