



# Akuta hepatiska porfyrier

Akuta hepatiska porfyrier är en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar som påverkar bildandet av blodfärgämnet hem i levern. Den vanligaste formen, akut intermittent porfyri, kan ge akuta attacker med buksmärter, muskelsvaghet och andra symtom från nervsystemet.

Det finns olika former av akut hepatisk porfyri. För akut intermittent porfyri uppskattas antalet anlagsbärare i Sverige till 10 personer per 100 000 invånare. Övriga former är mer ovanliga.

Endast ett fåtal av alla som bär på anlag för sjukdomarna utvecklar akuta symtom.

## Symtom

Symtomen vid de olika akuta hepatiska porfyrierna är likartade och visar sig i form av akuta attacker (skov). De kan utlösas av vissa läkemedel, förändringar i könshormonnivåer, alkohol, stress samt fasta och infektioner. Oftast kommer den första attacken i 20- till 30-årsåldern.

Det vanligaste symtomet vid ett skov är akut buksmärta. Även illamående, kräkningar, bukspänning och förstoppning förekommer. Andra vanliga symtom är muskelsmärter och muskelsvaghet, som kan utvecklas till förlamning. I allvarliga fall påverkas andningsmuskulaturen, vilket kan vara livshotande. Sjukdomen kan ge synstörningar, huvudvärk och kramper. Många får under den akuta attacken högt blodtryck och hjärtklappning. Psykiska symtom som oro och nedstämdhet förekommer.

Komplikationer på lång sikt innefattar högt blodtryck, nedsatt njurfunktion och ökad risk för levercancer.

Några akuta hepatiska porfyrier kan också ge symtom från huden i form av smärta, skör hud, blåsor och sårbildning.

## Orsak

Akuta hepatiska porfyrier orsakas av förändringar i olika gener som påverkar bildningen av hem, det ämne som bland annat ger blodet dess röda färg.

## Behandling

Behandlingen består i att förebygga och behandla akuta attacker. Anlagsbärare kan minska risken för attacker genom att inte utsätta sig för sådant som kan utlösa symtom.

Vid en akut attack ges dropp med glukos och eventuellt hemin intravenöst för att häva tillståndet. Salt- och vätskebalansen kontrolleras. Magsmärter behandlas med morfinpreparat. Hjärtklappning och förhöjt blodtryck behandlas med läkemedel.

Personer som är svårt sjuka i akut hepatisk porfyri kan sedan år 2022 behandlas med läkemedlet givosiran, vilket förebygger akuta attacker. Den enda botande behandlingen är levertransplantation.

Komplikationer på lång sikt innefattar nedsatt njurfunktion och ökad risk för primär levercancer. Det är viktigt med regelbundna kontroller av blodtryck, njurar och lever för att tidigt upptäcka och behandla komplikationer.

Hudbesvär förebyggs genom att undvika solexponering.

Det är viktigt att man vid kontakt med sjukvården inte får läkemedel som kan utlösa eller förvärra sjukdomen. Alla anlagsbärare får därför ett varningskort. Det finns även en lista över vilka läkemedel som kan användas.

## Resurser

Porfyricentrum Sverige är ett diagnostiskt laboratorium för porfyrisjukdomar på Karolinska Universitetssjukhuset, 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 augusti 2023.