

Erytropoetisk protoporfyri

Erytropoetisk protoporfyri är en sjukdom som påverkar blodbildningen. Det gör att ämnet protoporfyrin ansamlas i kroppen. När huden utsätts för solljus uppkommer en intensiv och brännande smärta i huden. Det gör det svårt att vistas utomhus och sjukdomen kan därför påverka vardagen. Sjukdomen ökar också risken för gallsten och leverskada.

Erytropoetisk protoporfyri är en ärftlig sjukdom. I Sverige finns uppskattningsvis 60 personer med sjukdomen.

SYM TOM

De första hudsymtomen brukar komma under småbarns-åren. Efter några minuter i solen kan barn med sjukdomen uppleva en intensiv och brännande smärta i huden. Oftast syns inte hudsymtomen. Eftersom de allra minsta barnen inte kan berätta om smärtan kan det vara svårt att veta att de har sjukdomen. Huden kan också svullna och rodna. Om huden inte skyddas mot solljus kan den med tiden bli förtjockad.

Senare i livet kan levern påverkas. Hos några få kan det leda till livshotande leversvikt. Leversvikt gör att huden och ögonvitorna färgas gula. Andra symtom på leversvikt är smärtor i buken och trötthet. Det kan också göra att man blöder lättare och får blåmärken. Oftast blir huden ännu känsligare för ljus.

Sjukdomen ökar risken för gallsten.

ORSAK

Erytropoetisk protoporfyri orsakas av en förändring i en gen. Förändringen påverkar bildningen av det röda färgämnet i blodet, hem. Det leder till att förstadiet till hem, protoporfyrin, ansamlas i kroppens celler. Det gör att huden blir känslig för solljus.

BEHANDLING

Det finns både förebyggande behandling och behandling som kan lindra hudsymtomen. Det är viktigt att undvika solljus.

Personer med sjukdomen bör inte ge blod. Det är viktigt att avstå från alkohol eftersom det kan skada levern. Akut leversvikt behandlas på sjukhus.

Lever- och blodvärden följs upp regelbundet, liksom ansamlingen av protoporfyrin i kroppen. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Porfyracentrum finns vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska universitetssjukhuset i Solna. Porfyracentrum ger råd om uppföljning och behandling av personer med erytropoetisk protoporfyri.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

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

INTRESSEORGANISATIONER

Riksföreningen mot porfyrisjukdomar

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om erytropoetisk protoporfyri som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2018.