

Porphyria cutanea tarda

PCT

Porfyrier er en gruppe sjældne arvelige sygdomme, som skyldes forstyrrelser i kroppens stofskifte, hvilket medfører en ophobning af disse porfyriner i kroppen.

Porphyria cutanea tarda (PCT) er den hyppigste form for porfyri. PCT skyldes nedsat aktivitet i et enzym i leveren, hvorved der sker en ophobning af nedbrydningsprodukter, såkaldte porfyriner, i huden. Sollys reagerer med porfyriner i huden, og der opstår derfor blærer og andre hudgener ved udsættelse for sollys. En lille del af patienterne (20%) har et nedarvet anlæg for at få sygdommen, mens de fleste får det tilfældigt. Man kan også se en sammenhæng med en sjælden arvelig sygdom, såkaldt hæmokromatose.

Symptomerne debuterer typisk efter 40-års alderen og ses lige hyppigt hos mænd og kvinder. Huden bliver skrøbelig, og der kan forekomme blærer og sår på lysudsatte områder, især håndrygge, fingre og ansigt efter ophold i sol. Disse heler langsomt med ardannelse og små hvide knopper (milier). Man kan også se øget behåring (hypertrikose) i ansigtet, særlig på kinderne. Reaktionen på solens stråler kommer ikke med det samme.

Udover sollys findes der flere andre ting som kan være med til at fremkalde eller forværre symptomerne f.eks. alkohol, jerntilskud, rygning og medicin, især østrogen.



Diagnosen stilles med passende sygdomshistorie og symptomer i huden. Der tages også blodprøver og en særlig urinprøve til porfyrinanalyse. Sjældnere tages også en hudprøve. Man bliver også henvist til ultralydscanning af leveren.

Behandling af PCT består af fjernelse af jernoverskud i leveren og forebyggelse. Den hyppigste behandling er blodtapning hver 2.-3. uge, indtil porfyriner og jernoverskud er fjernet fra blod/urin. Dette vil også få hudsymptomerne til at forsvinde.

Der findes også en medicinbehandling (hydroxychloroquin), som kun tages x 1-2 ugentligt. Lægen beslutter, hvilken behandling, der vil passe bedst.

Forebyggelse består af solbeskyttelse og undgåelse af østrogen eller jern-indtag samt alkohol. Prognosen af typisk god, hvis der ikke er komplicerende leversygdom. Langt de fleste opnår kontrol af hudsymptomer ved at fjerne de medvirkende faktorer og ved fortsat blodtapning efter behov.