

:: Erytropoieettinen protoporfyria

Orpha number: [ORPHA79278](#)

YHTEENVETO

Perinnöllinen hemin metaboliareitin häiriö, johon liittyy protoporfyriniin kertyminen vereen, punasoluihin ja kudoksiin sekä valoherkkyyden seurauksena ihomuutoksia.

Oireet tulevat esiin yleensä varhaislapsuudessa ensimmäisen aurinkoaltistuksen aikaan. Auringon valolle tai keinovalolle (400-700 nm) altistuminen aiheuttaa ihon kipua, punoitusta ja turvotusta, joskus petekkioita, sekä ihon pistelyä ja polttelua. Rakkuloita ei muodostu. Iho-oireiden vakavuus vaihtelee riippuen altistumisen kestosta ja voi johtaa kroonisiin, pysyviin vammoihin. Koska protoporfyrini on maksan erittämä lipofiilinen molekyyli, potilailla on sappikiviriski, johon liittyvät sappikivikohtaukset, sekä riski kroonisiin maksasairauksiin, jotka voivat johtaa akuuttiin maksavaurioon.

Tauti näyttää periytyvän autosomissa vallitsevasti. Suurimmalla osalla potilaista tauti johtuu hemin biosynteesireitin viimeisen entsyymin, ferrokelaasin, osittaisesta puutoksesta. Entsyyminä koodaa *FECH*-geeni (18q21.2-q21.3). Taudin kliiniset ilmentymät johtuvat hypomorfisesta *FECH* IVS3-48C- alleelista. Myös peittyvä tautimuoto on löydetty, se johtuu kahdesta mutatoituneesta *FECH*-alleelista. Noin 2 %:lla potilaista on hiljattain kuvattu tautimuoto, jonka aiheuttavat geenituotteen toimintaa aktivoivat (gain-of-function) mutaatiot erytroidi-spesifissä aminolevuliinihappo 2-geenissä (*ALAS2*; Xp11.21). Tätä muotoa kutsutaan vallitsevaksi X-kromosomiseksi protoporfyriaksi.

Diagnoosi perustuu plasman kohonneisiin protoporfyrini- ja punasoluarvoihin sekä plasman fluoresenssipektriin 634 nm:ssä. Suositellaan myös maksa-arvojen ja ferrokelaasin aktiivisuustason määrittämiä, geenianalyysiä ja sukuselvitystä. Valolle altistumista tulee välttää ja näkyvältä valolta sekä kriittisen korkeilta aallonpituuksilta (>370 nm) on hyvä suojautua käyttämällä korkean UVA- indeksin aurinkovoidetta. Protoporfyriniitasoja voidaan alentaa joko vähentämällä erytropoieesia verensiirrolla tai kolestyramiinilla. Mahdollisten maksasairauksien ja -vaurioiden puhkeamista pyritään ehkäisemään, minkä vuoksi maksan toiminnan säännöllinen seuraaminen on välttämätöntä. Maksan ja luuytimen peräkkäistä siirtoa pitäisi harkita hoidoksi vakavimmin sairaille potilaille, joilla on myös maksasairaus. Tauti on elinikäinen, ja ennuste



riippuu maksasairauksien kehittymisestä. Valoherkkyydellä yksinäänkin voi olla suuri vaikutus potilaan elämänlaatuun. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/75 000 - 200 000.

Asiantuntijat:

- Prof. Jean-Charles DEYBACH
- Prof. Mario LECHA
- Prof. Hervé PUY

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: July 2013

Translation updated: May 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

