Et utvalg henvendelser til Enhet porfyrisykdommer

Linda Gilleshammer, Marte Hammersland

og Øyvind Skadberg

NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Dette er Sissel



50 år

2 barn

PCT i 2022

Arvelig

Ferdigbehandlet i 2023



Foto: Colourbox.com

Nå:

Trenger noe for overgangsplager

NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Plager ved overgangsalder

- Skyldes redusert produksjon av østrogen og progesteron

- Uttalte plager behandles gjerne med østrogentilskudd
  - Lav dose, kort tid



Illustrasjon laget av enhet porfyrisykdommer.

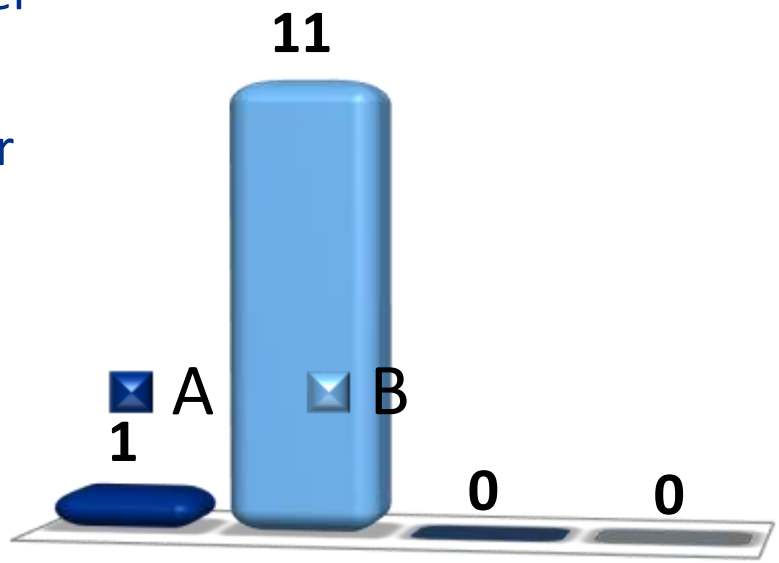
Kan Sissel begynne med østrogentilskudd?

A) Nei, østrogen skal ikke brukes ved PCT

B) Ja, så lenge PCT er i remisjon og etter individuell vurdering

C) Ja, man bare hvis det gis som plaster eller gel/spray

D) Ja, det kan brukes uten forbehold



Østrogentilskudd ved kjent PCT

- Utløsende faktor - risiko for tilbakefall

- Kan likevel vurderes dersom:
  - Andre utløsende årsaker er redusert
    Jernnivå, leversykdom, alkohol m.m.
  - Ingen hudsymptomer og lav porfyrinutskillelse

Ved behov for østrogentilskudd

- Lav dose over kort tid
  - Lokal behandling (krem, stikkpiller)
  - Plaster, gel eller spray til bruk på huden anbefales fremfor tabletter

- Oppfølgingsprøver
  - Porfyriner i urin
    - Ca hver 3. måned
  - Blodprøve ved oppstart
    - Ferritin og leverfunksjon





Foto: Colourbox.com
Illustrasjon: Copilot

Alternativer til østrogentilskudd

- Livstilsendring/trening
  - usikker effekt men hetetokter og plagsom svette tolereres bedre?
- Ikke hormonelle legemidler som har noe effekt mot hetetokter/ hjertebank
  - Antidepressive legemidler, gabapentin, fezolinetant (Veoza)
- Planteøstrogener/urtemedisiner/Klaseormedrue (Remifemin)
  - Begrenset effekt, ukjent påvirkning på PCT
- Ved tørre slimhinner i underlivet
  - vagitorier og gel til lokal behandling
- Forebygge beinskjørhet
  - Vitamin D, Kalsium

Dette er Kaia



Foto: Colourbox.com

Bentes yngste datter

19 år

Ikke testet for PCT

Nå:

Ønsker å begynne på P-piller



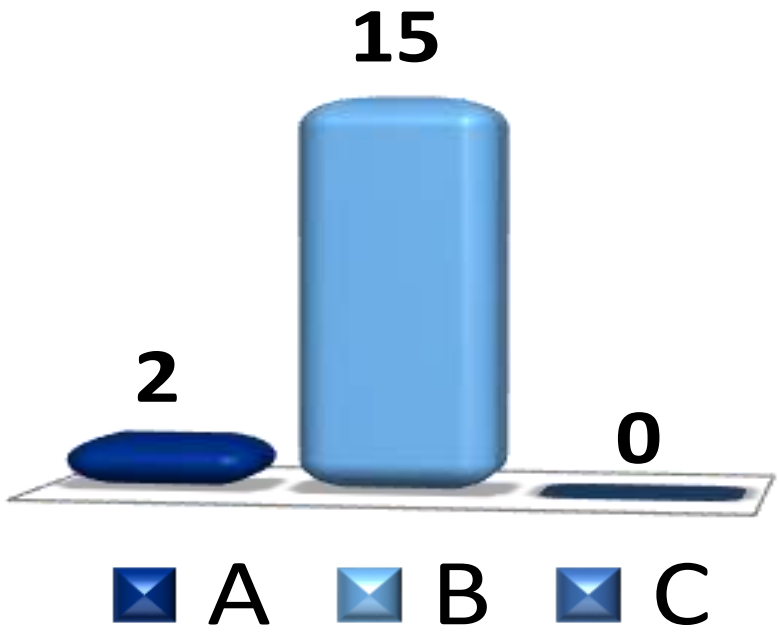
Foto: Colourbox.com

Hvor stor sjanse er det for at Kaia er genetisk disponert for PCT?

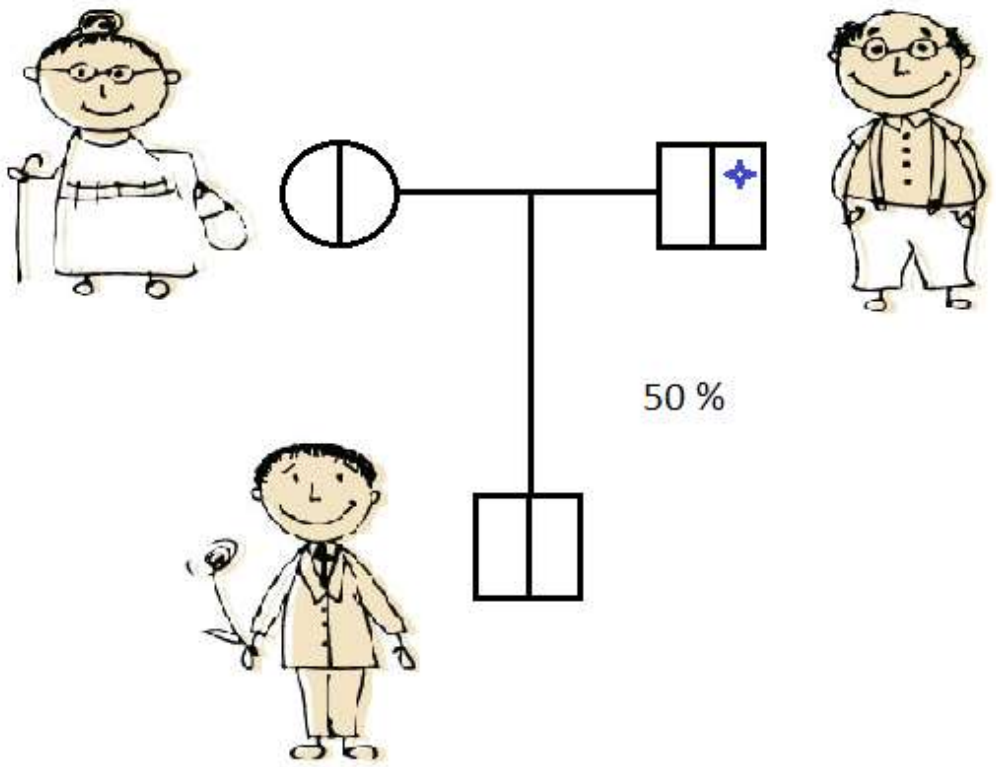
A) 25 %

B) 50 %

C) 100 %



Familiekart PCT
Autosomal dominant arvegang



Illustrasjon laget av enhet porfyrisykdommer.

Bruk av prevensjonsmidler ved mulig PCT

- Vanlige p-piller kan utløse PCT, hva skal Linn gjøre?
  - Ta gen-test?
  - Unngå p-piller?
    - Det finnes østrogenfrie alternativer
  - Liten risiko selv ved genfeil

Ulike prevensjonsmidler

- Hormonfri
- Med kun gestagen
- Med gestagen + Østrogen



Illustrasjon: Colourbox.com

Helsedirektoratets anbefalinger, (uavhengig av PCT):

Langtidsvirkende midler best beskyttelse
Spiral/Hormonspiral og P-stav

Prevensjonsmidler (inkl P-piller) uten østrogen ved forhøyet risiko for blodpropp

Prevensjonsmidler ved PCT

Uten østrogen

- Spiral/hormonspiral
- p-stav
- Minipille/p-pille uten østrogen
- P-sprøyte



Illustrasjon: Copilot

Med østrogen

- P-piller
- P-ring
- P-plaster

Flere fullgode østrogenfrie alternativer!

Dette er Aksel



Foto: Colourbox.com



Foto: Colourbox.com

- 48 år
- PCT august 2025
- Ikke arvelig PCT

- **Nå:**
- Fri for blemmer
- Pause i tappingene
- Ferdigbehandlet?
- Verdiene er ikke under 30
- Vin?

NASJONALT SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

En enhet

- Det er ca. 13 gram ren alkohol i en norsk "standard alkoholenhet"
- Norge: Ingen offisielle grense for at litt alkohol er ufarlig
- Mange har et helseskadelig etanol forbruk



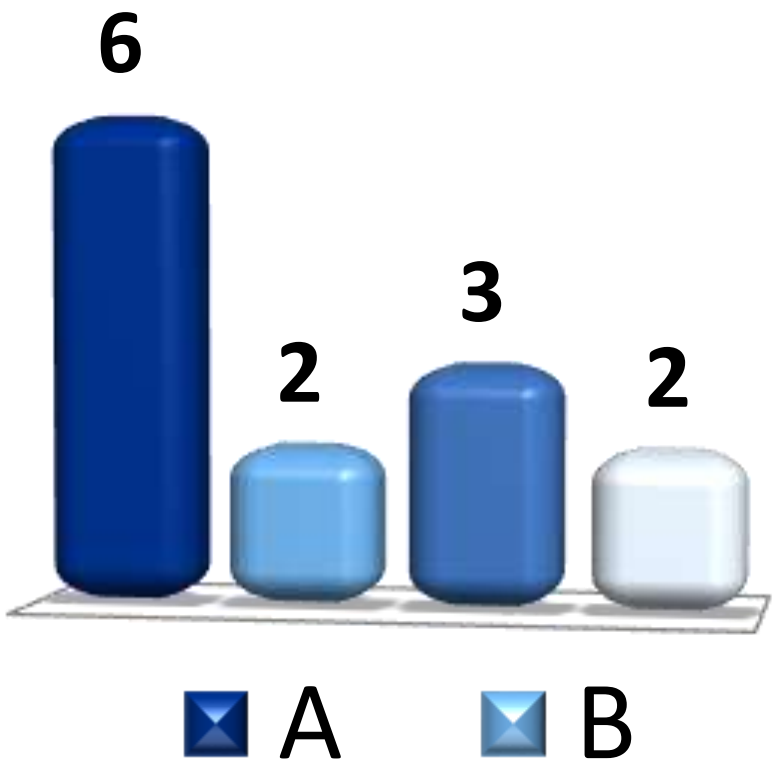
Bør Aksel avstå fra alkohol nå?

A) **Ja**, han er i behandlingsfase

B) **Ja**, han har hatt symptomatisk PCT

C) **Nei**, siden han har hatt uendrede prøvesvar det siste halvåret

D) **Nei**, han har nådd behandlingsmålet



Peth en ny markør for alkohol bruk

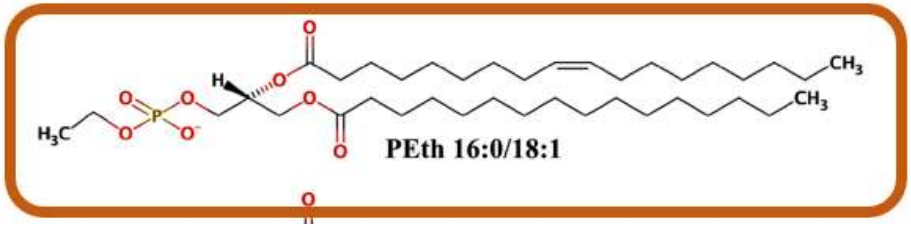
- Forteller om antall etanol enheter drukket site 3-4 uker

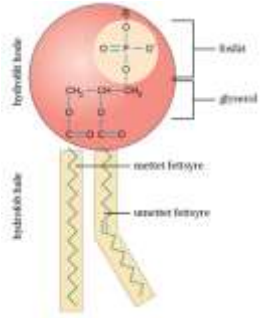


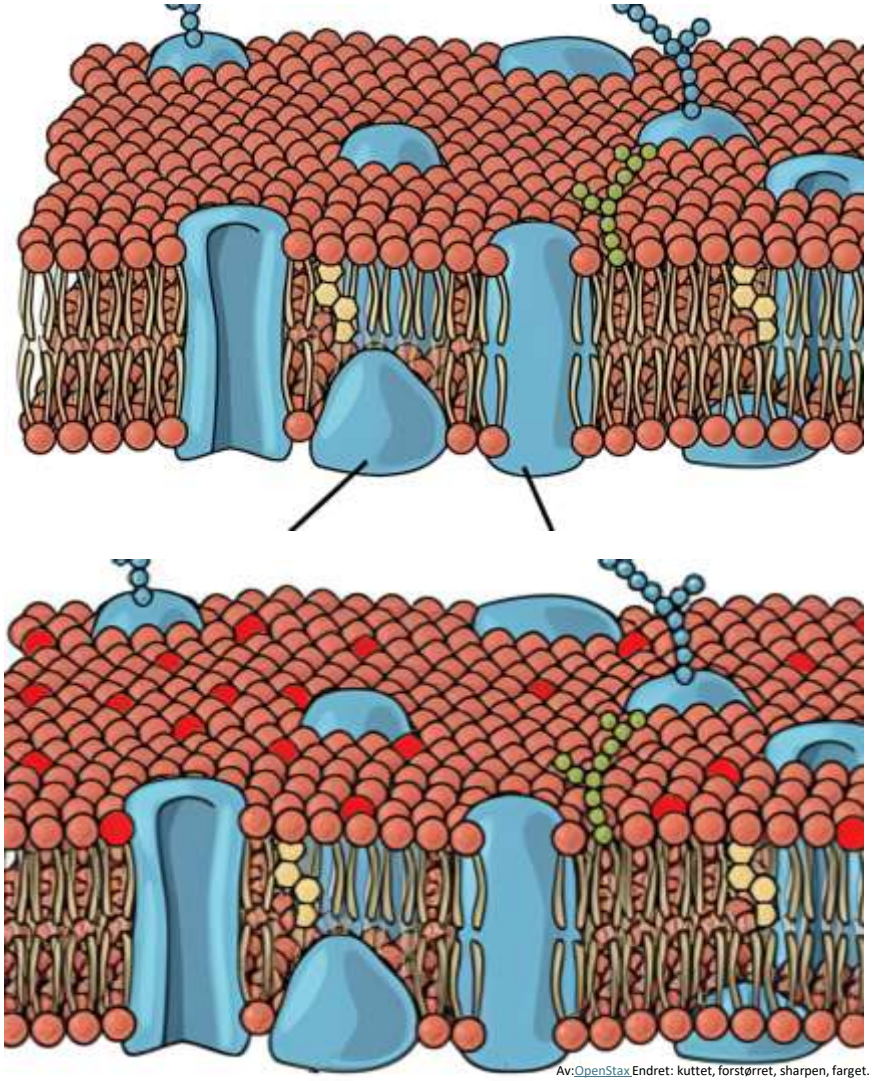
Foto: Colourbox.com

PEth – inkorporeres i cellemembranen i røde blod celler

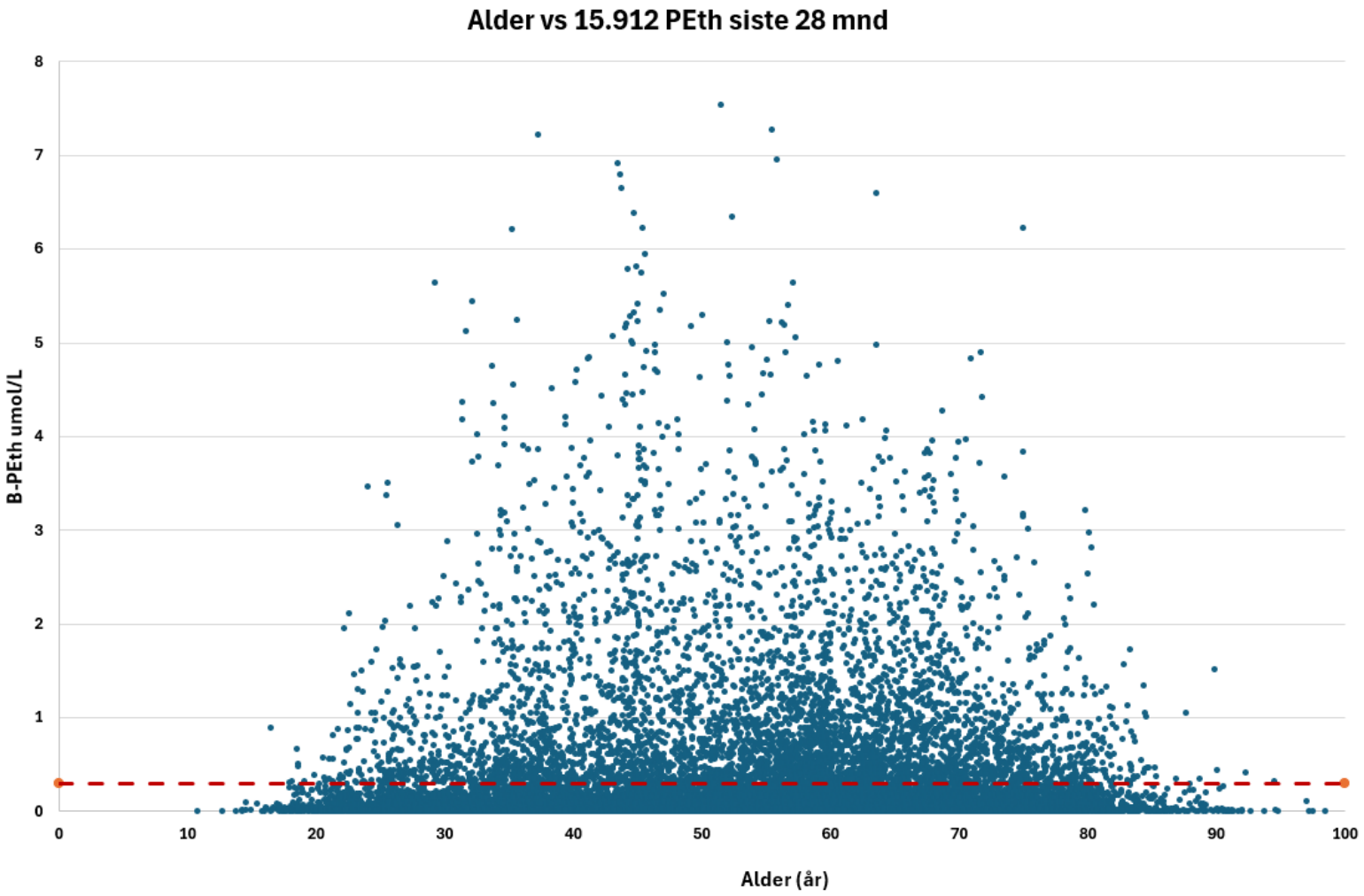
- Fosfatidyl Etanol (Peth)



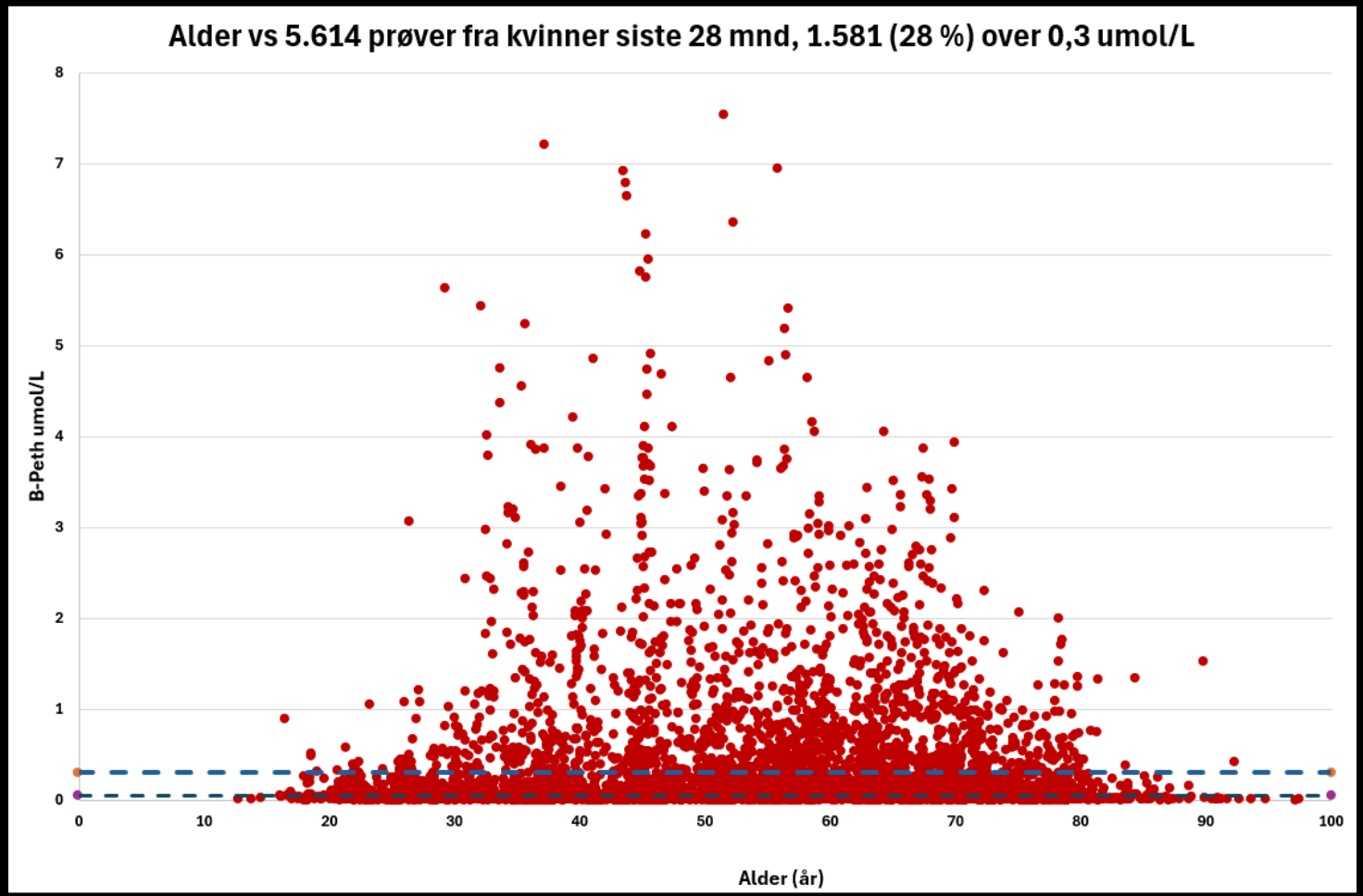




Av:OpenStax Endret: kuttet, forstørret, sharpen, farget.


Alder vs 15.912 PEth siste 28 mnd
B-PEth umol/L
Alder (år)
0
1
2
3
4
5
6
7
8
0
10
20
30
40
50
60
70
80
90
100

«PEth» enn ny blodprøve for alkoholbruk
0,3 umol/L regnes for helseskadelig



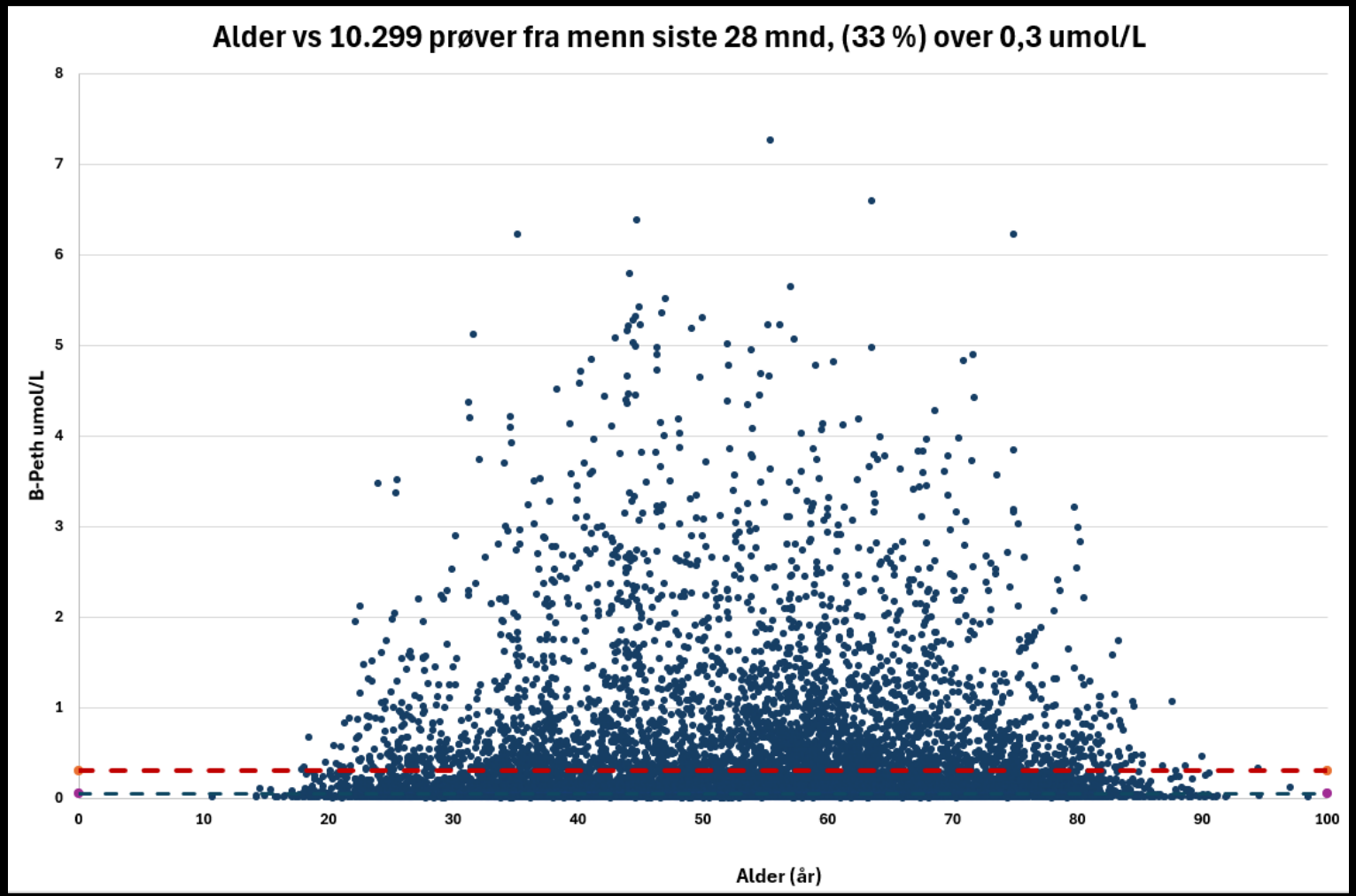
Et veiledende intervall, men store individuelle forskjeller

Referanseområde:

< 0,05 umol/L finnes ved lite bruk eller avholdenhet

0,05 – 0,30 umol/L ved moderat alkoholinntak

> 0,30 umol/L er indikasjon på et skadelig alkoholkonsum


Alder vs 10.299 prøver fra menn siste 28 mnd, (33 %) over 0,3 umol/L
B-Peth umol/L
0
1
2
3
4
5
6
7
8
0
10
20
30
40
50
60
70
80
90
100
Alder (år)

- Trygt inntak ved PCT er ikke definert, og er trolig individuelt
- Avhold i behandlingsfasen
- Måtehold etterpå