Hva er PCT
og
hvordan behandle sykdommen?

Solveig Bergliot Glad

Overlege/PhD

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer

NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Innledning

- Hva er PCT? - En kort innføring
- Behandling av PCT
  - 4 behandlingsmål
  - 4 behandlingspunkter

Hva er Porphyria Cutanea Tarda (PCT)?

- Vanligste porfyrisykdommen i Norge
- Gjennomsnittsalder for debut ca. 50 år
- Leversykdom
- Kjennetegnes av hudsymptomer

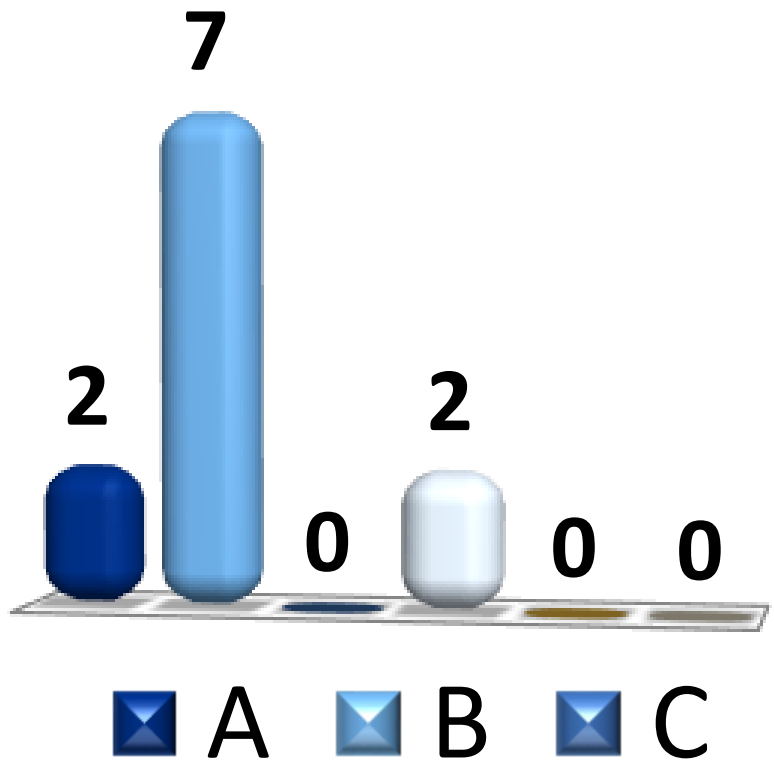
Hudsymptomer

- Solutsatte områder av kroppen
  - Ansikt
  - Hender og føtter
- Skjør hud
- Blemmer
- Sår
- Økt behåring f.eks. i ansiktet



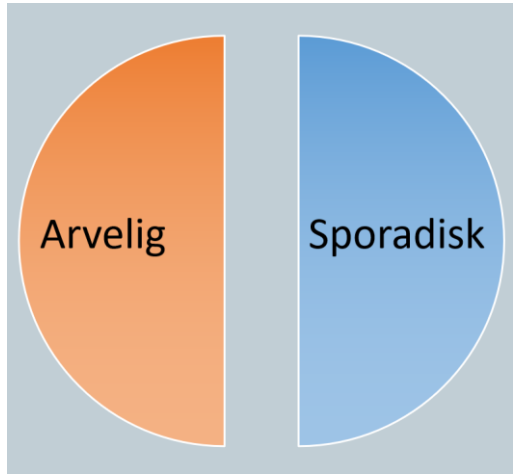
Hvilke symptomer opplevde du før du fikk diagnosen?

A) Skjør hud
B) Blemmer
C) Sår
D) Økt behåring i ansiktet
E) Arr
F) Andre symptomer



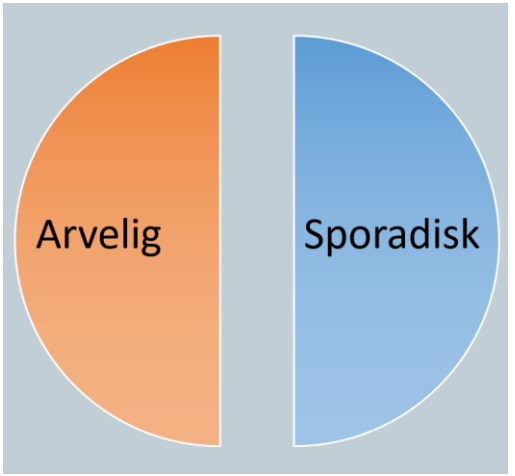
PCT - 2 hovedformer

- **Arvelig** form
  - Påvist ved gentest
  - Mutasjon i et gen (genfeil)
  - Hos ca. 50 %
- **Ikke-arvelig** form (sporadisk/ervervet)
  - Hos ca. 50 %



Arvelig og ikke-arvelig PCT

- Utløses av forskjellige faktorer som påvirker leveren
- Utløsende faktorer er de samme
- Lik behandling og oppfølging

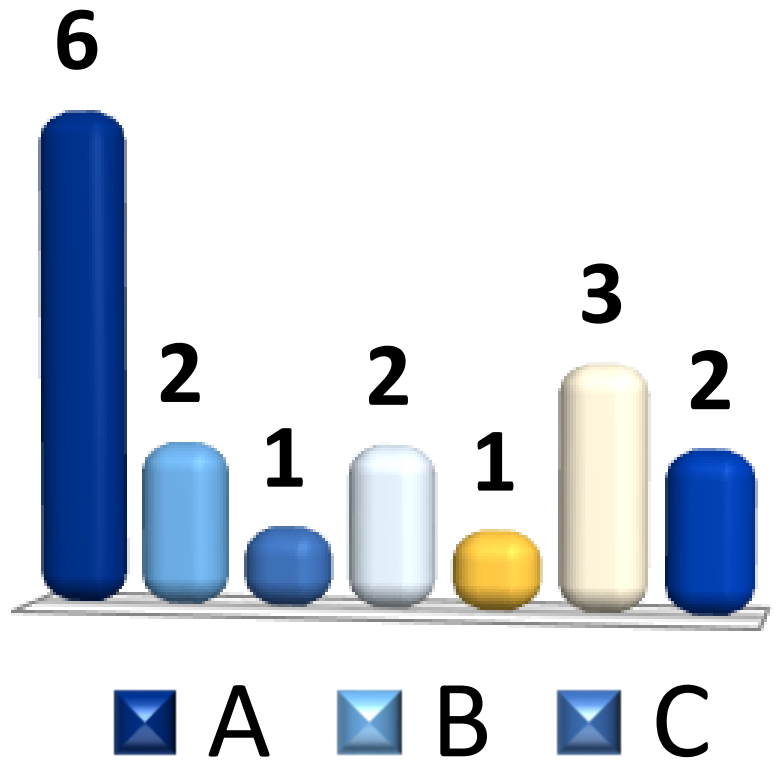


Utløsende faktorer

- Jernopphopning i kroppen (f.eks. hemokromatose)
- Alkohol
- Røyking
- Østrogenpreparater (p-piller, østrogentabletter)
- Leversykdom
  - Hepatitt C

Hva utløste din PCT?

A) Jernoverskudd
B) Alkohol
C) Røyking
D) Østrogenpreparater (p-piller, østrogentabletter)
E) Leversykdom (f.eks. hepatitt C)
F) Flere faktorer
G) Vet ikke



Årsak til PCT

- Omsetningsfeil i leveren
  - Overproduksjon av porfyriner
- Porfyrinene transporteres via blodet til huden
- Når huden blir utsatt for lys
  - Reagerer porfyrinene med lyset
  - Skader vevet rundt

Økt porfyrinmengde gir symptomer

ØKT MENGDE PORFYRINER I HUDEN

+

SOLLYS



Illustrasjon: Colourbox.com

Behandling av PCT

- 4 mål med behandling
- 4 behandlingspunkter

4 mål med behandling

1) Redusere symptomer så raskt som mulig

2) Velge behandling egnet for den enkelte

-med minst mulig bivirkninger

3) Bli symptomfri

4) Bli frisk og unngå tilbakefall (reaktivering)

4 behandlingspunkter



Behandle sår og blemmer



Redusere eksponering for sollys
(så lenge pasienten har økte mengder porfyriner)



Eliminere utløsende årsaker
(jernoverskudd, alkohol, østrogener, hepatitt C, røyking)



Fjerne overskudd av porfyriner

4 behandlingspunkter



Behandle sår og blemmer



Redusere eksponering for sollys
(så lenge pasienten har økte mengder porfyriner)



Eliminere utløsende årsaker
(jernoverskudd, alkohol, østrogener, hepatitt C, røyking)



Fjerne overskudd av porfyriner

→ Redusere symptomer

4 behandlingspunkter



Behandle sår og blemmer



Redusere eksponering for sollys
(så lenge pasienten har økte mengder porfyriner)



Eliminere utløsende årsaker
(jernoverskudd, alkohol, østrogener, hepatitt C, røyking)



Fjerne overskudd av porfyriner

→ Bli symptomfri

→ Bli frisk

4 behandlingspunkter



Behandle sår og blemmer



Redusere eksponering for sollys
(så lenge pasienten har økte mengder porfyriner)



Eliminere utløsende årsaker
(jernoverskudd, alkohol, østrogener, hepatitt C, røyking)



Fjerne overskudd av porfyriner

→ Redusere symptomer

→ Bli symptomfri

→ Bli frisk

1 Behandle sår og blemmer

- Sårstell er svært viktig
- Unngå lokale infeksjoner



2 Unngå direkte sollys på huden

- Unngå sollys - midt på dagen
- Beskytt huden ved bruk av
  - Klær (langermede)
  - Caps/Hatt/Solbriller/Hansker
- OBS: Lys som går igjennom vindusglass



Illustrasjon: Colourbox.com

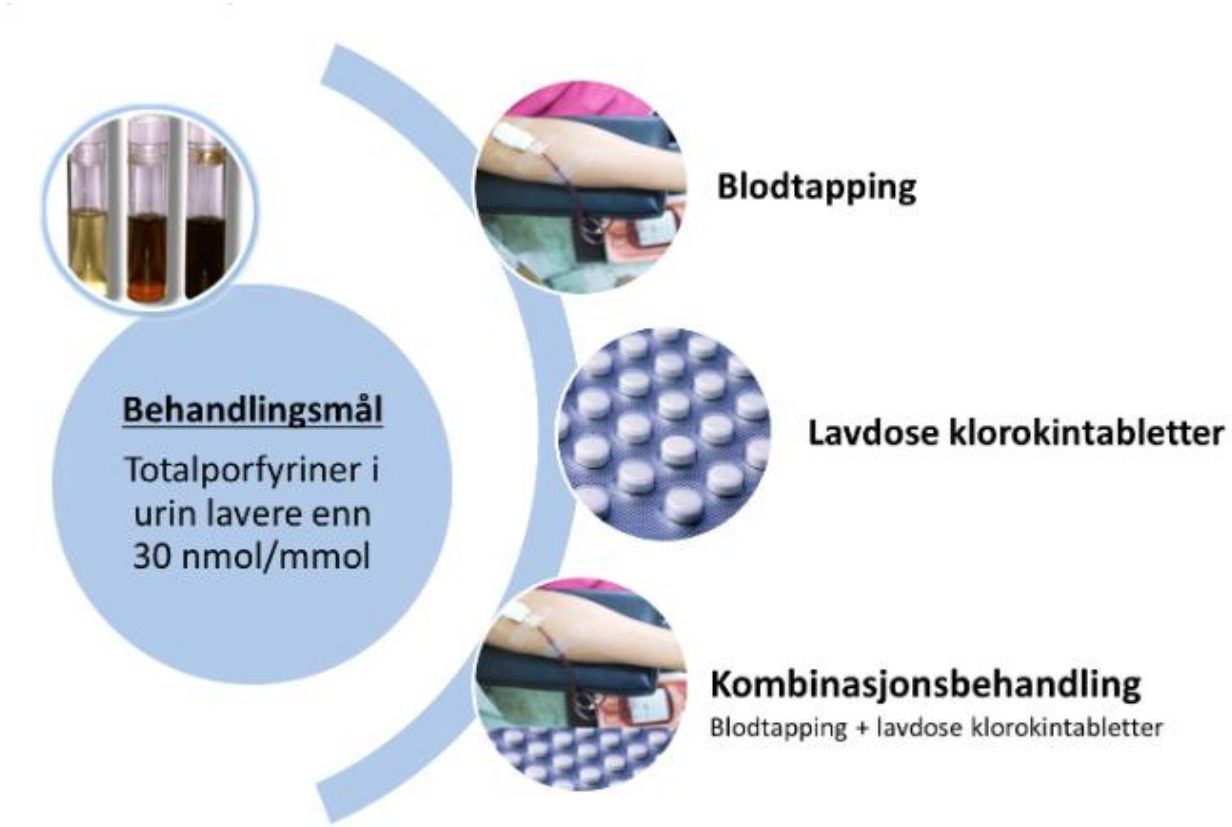
3 Unngå utløsende årsaker

- Jernpreparater/-tilskudd
- Alkohol
- Østrogenpreparater (p-piller, østrogentabletter)
- Røyking
- Behandle andre bakenforliggende sykdommer
  - Hepatitt C
  - Andre

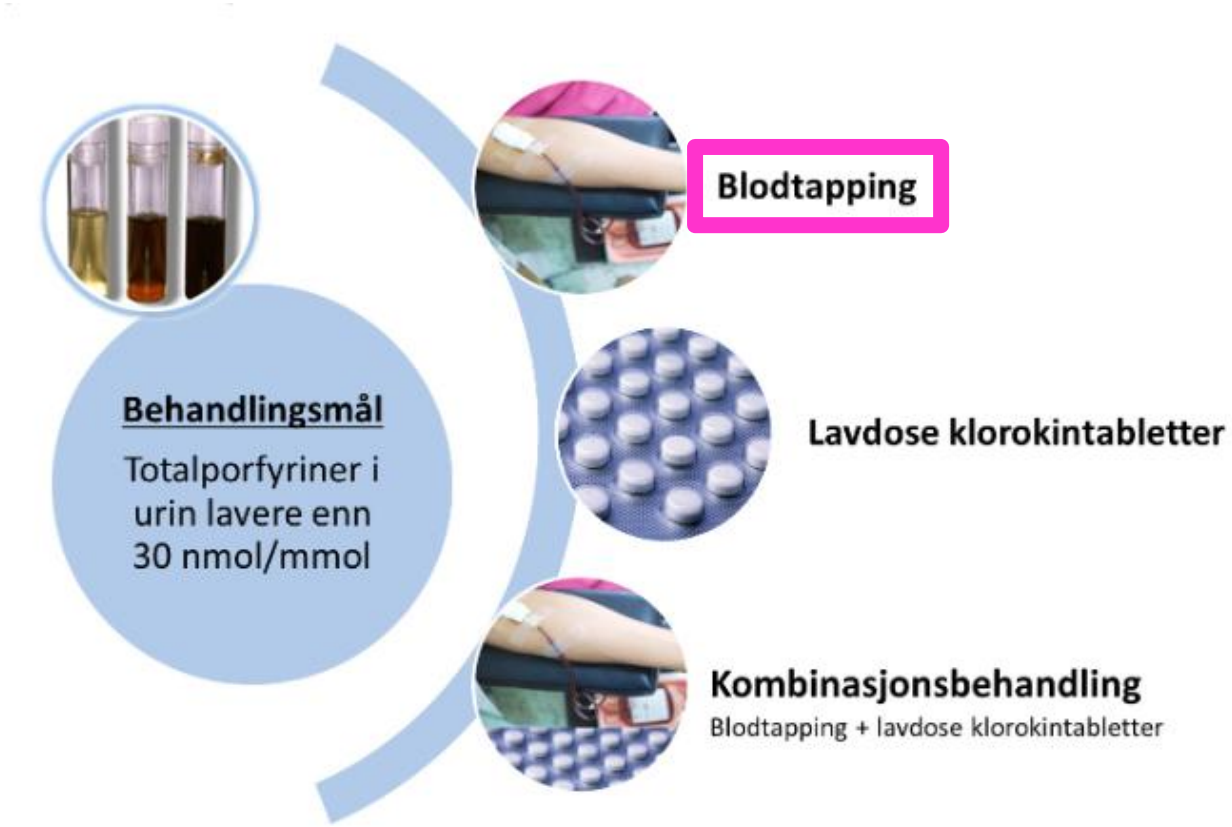
4 Fjerne overskuddet av porfyriner

- Hovedmålet med behandlingen
- Ulike behandlinger for å oppnå dette

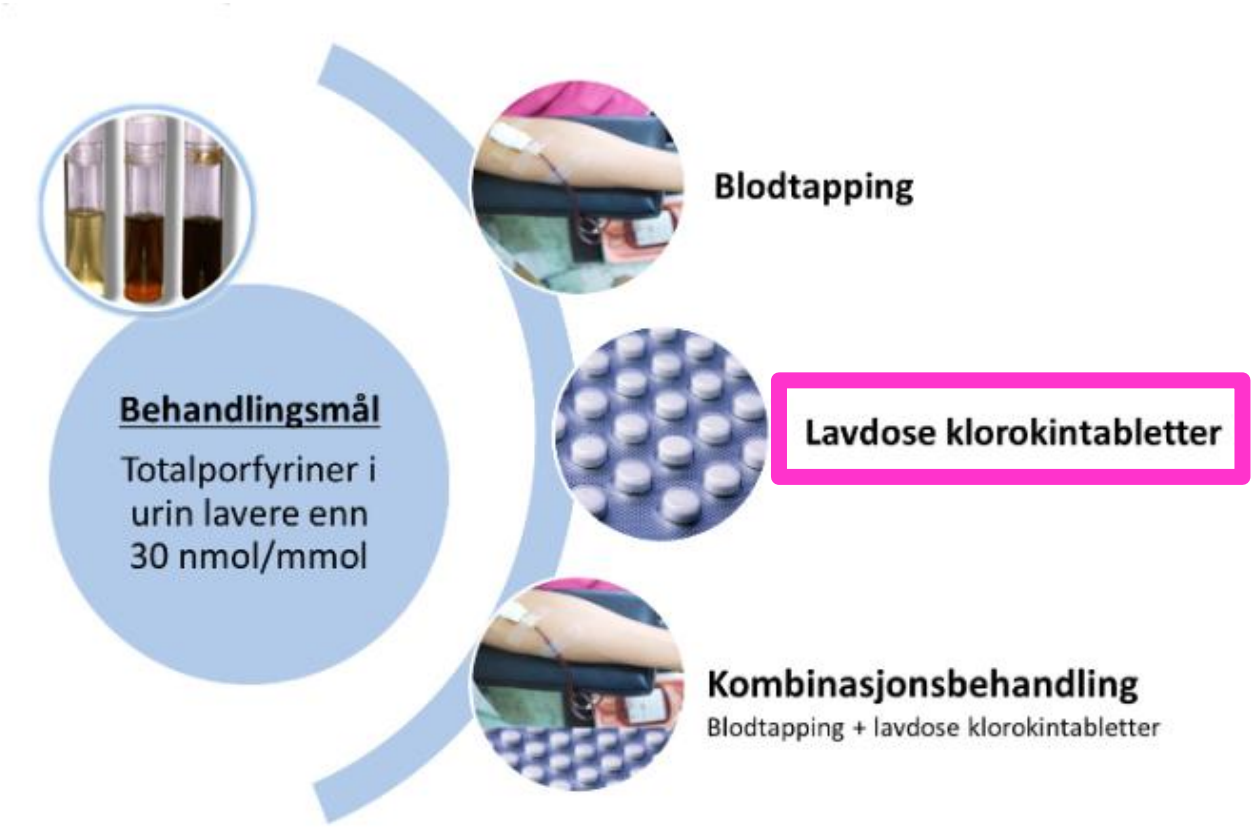
Behandling av PCT



Behandling av PCT



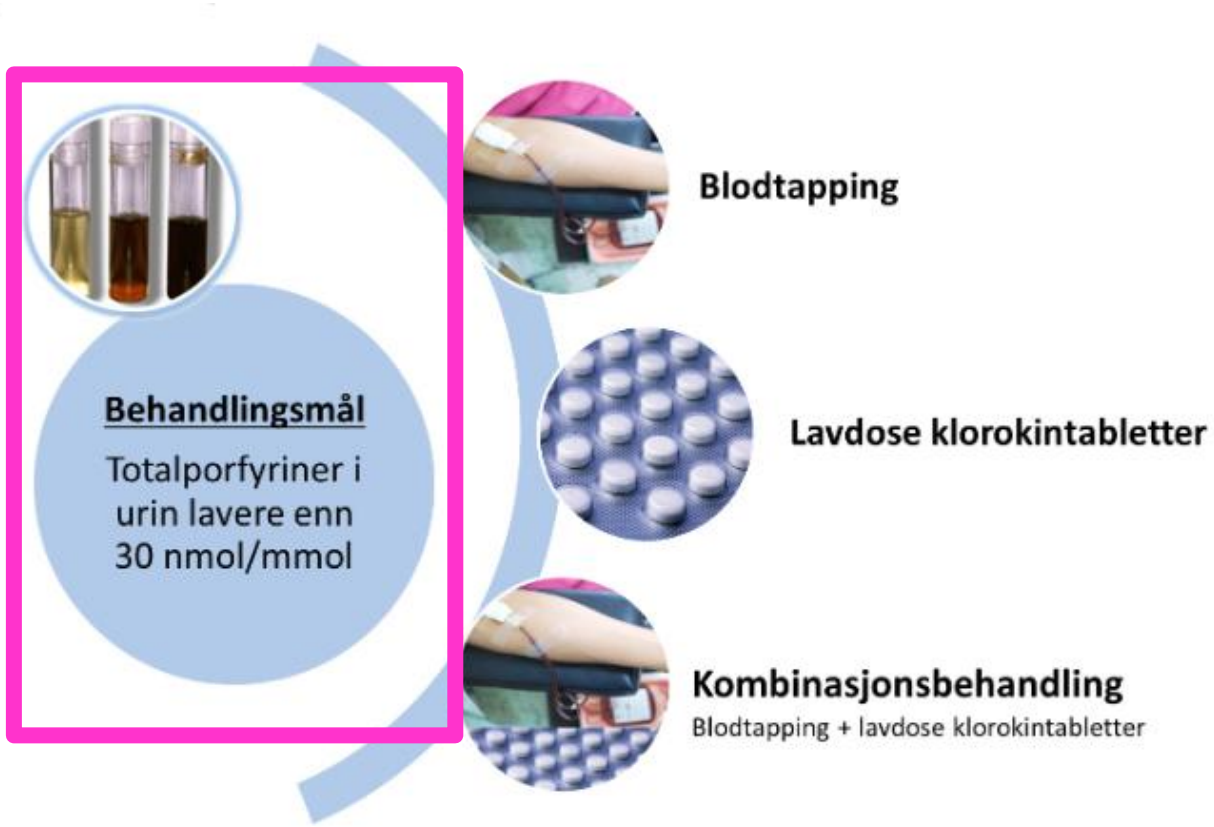
Behandling av PCT



Behandling av PCT



Behandlingsmål



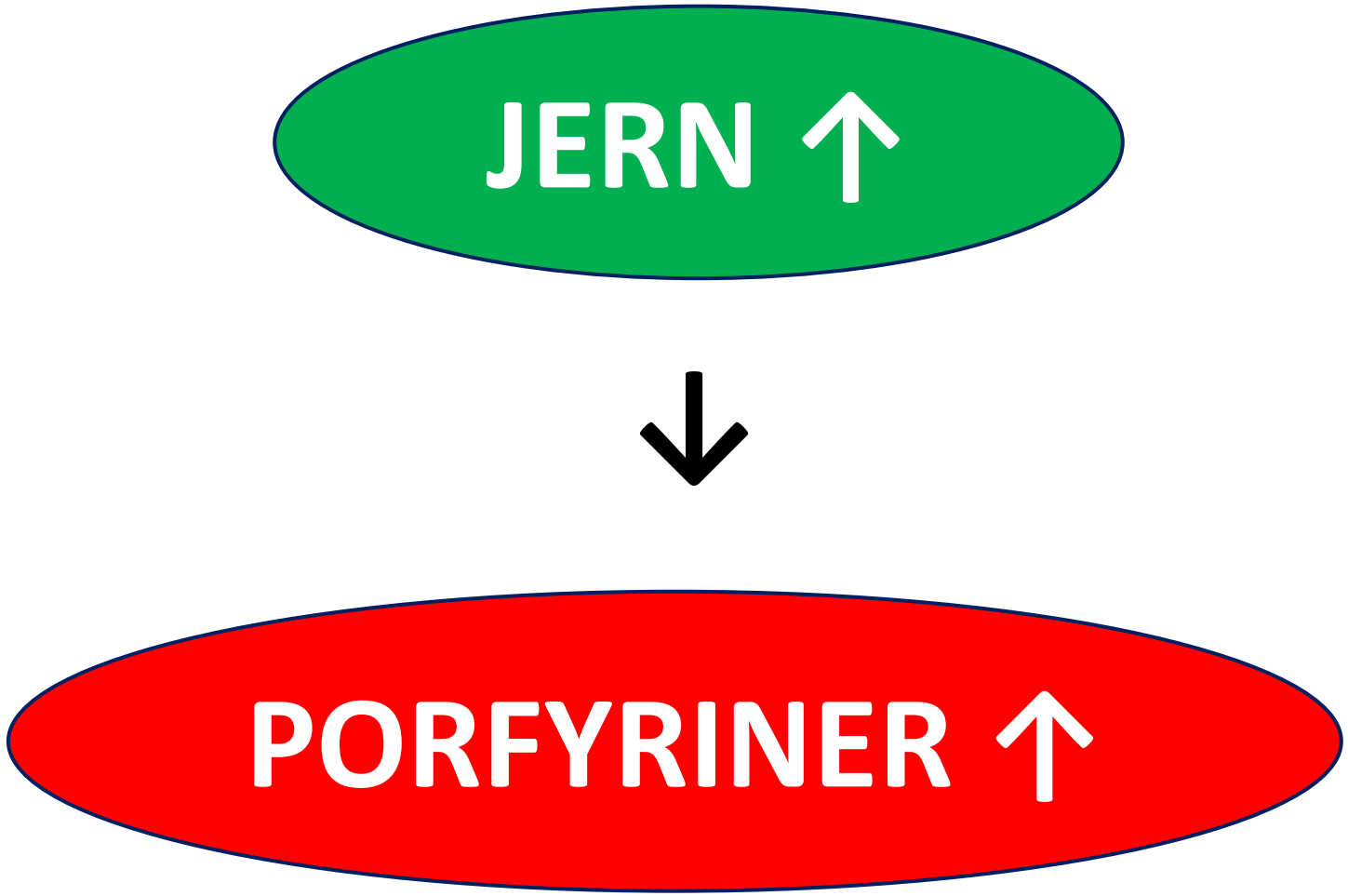
Blodtapping

- Flebotomi, årelating, venesectio
- Vanligst
  - 450 ml
  - Hver 14. dag
- Målet er å fjerne jernoverskuddet i kroppen



Illustrasjon: Colourbox.com

Jernoverskudd



Økt porfyrinmengde gir symptomer

ØKT MENGDE PORFYRINER I HUDEN

+

SOLLYS



Illustrasjon: Colourbox.com

Jernmengden i kroppen

- Blod inneholder mye jern
- Jernmengden minsker ved blodtapping
- Undersøkes ved å måle ferritin i blodet

Ferritin

- Mål på hvor mye jern vi har i kroppen - jernlager
- Jern er viktig for mange funksjoner i kroppen
- Men for mye kan være skadelig

Målet med blodtapping

- Normalisere mengde porfyriner i kroppen
  - <30 nmol/mmol i urinen
- Senke nivået av ferritin
  - < 50 mg/L (Nedre normalområdet)
- Fleste har behov for ~ 5-8 blodtappinger
  - Varierer fra person til person

Kontroll under behandling

- **I forkant av hver blodtapping**
  - Blodprøve
    - Blodprosent (Hb)
    - Ferritin
- **Hver 3. måned**
  - Urinprøve (lysbeskyttes)
    - Porfyriner i urinen
  - Blodprøve
    - Leverprøver



Noen tilstander – ikke blodtapping

- Lav blodprosent
  - Før oppstart av blodtapping
  - Oppstår under blodtapping
- Annen sykdom som gjør at man ikke kan tappes
- «Dårlige» blodårer – vanskelig å stikke
- Praktisk vanskelig (f.eks. lang reisevei til sykehus)

Tablettbehandling

- Klorokintabletter (Plaquenil®)
  - Medikament som brukes mot malaria
- Lav dose virker effektivt ved PCT
- Dosering ½ -1 tablett x 2 per uke
- Kan gi leverpåvirkning



Hvordan virker klorokin?

- Vet ikke sikkert hvordan det virker ved PCT
- Får porfyrinene ute av cellene i kroppen
- Øker utskillelsen av porfyriner i urinen
- Porfyrinmengden i kroppen blir lavere

Kontroll under tablettbehandling

- **Hver 3. måned**
  - Urinprøve (lysbeskyttes)
    - Porfyriner i urinen
  - Blodprøve
    - Ferritin
    - Leverprøver



Blodtapping eller tablettbehandling?



?



Blodtapping

Klorokintabletter

Blodtapping

- Ved sykdommer som gir jernoverskudd
- Nyresvikt
- Leversykdom
- Ikke tåler klorokin



Illustrasjon: Colourbox.com

Tablettbehandling

- Lav blodprosent
- Klorokintabletter er mer praktisk
- Lang reisevei



Kombinasjonsbehandling



Blodtapping

+



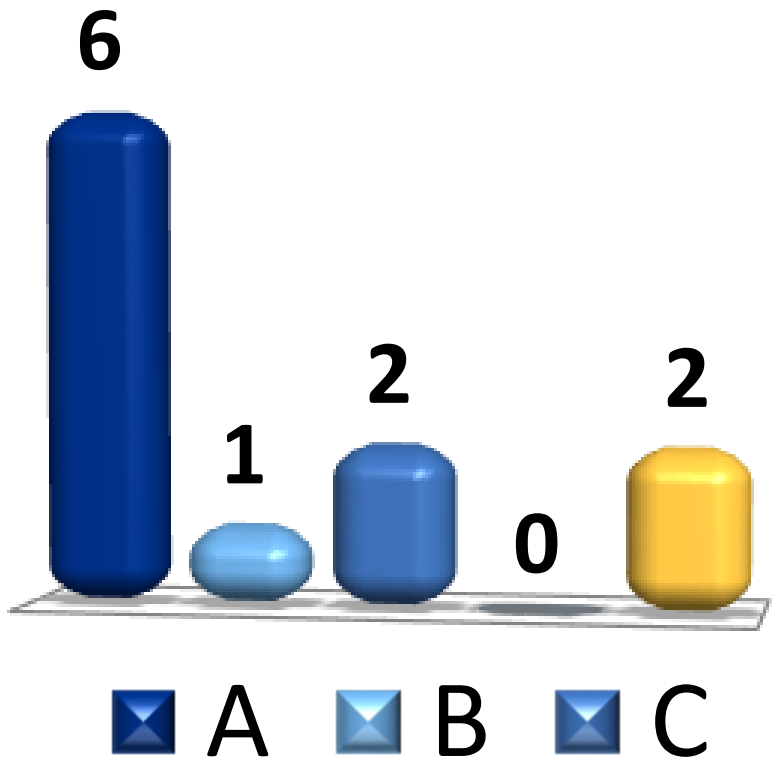
Klorokintabletter

Kombinasjonsbehandling

- Dersom det ikke foreligger kontraindikasjoner
- Kan føre til raskere behandlingseffekt
- Kortere tid til ferdigbehandling

Hva slags behandling har du fått?

A) Blodtapping
B) Lavdose klorokintabletter
C) Blodtapping/lavdoseklorokintabletter
D) Annen behandling
E) Ingen behandling



Utfordringer med behandlingen

- Tar tid
  - Tilbakegang av symptomer
  - Normalisering av porfyriner i urin - tar enda lengre tid
- Uvant med blodtapping for noen
- Unngå utløsende faktorer
- Unngå soleksponering
- Prøvetaking og prøveinnsending

Når blir jeg frisk?

- Ulike sykdomsforløp
- Kan påvirkes av
  - Porfyrinnivået i urinen ved behandlingsoppstart
  - Størrelsen på jernoverskuddet hos den enkelte
  - Utløsende faktorer
  - Type behandling som velges
  - Hvor godt behandlingen følges opp

Når blir jeg frisk?

- Symptomfrihet
  - Kan forventes etter 3-9 måneder med behandling
- Behandlingen må fortsette til normalisering av porfyriner i urin
  - Kan forventes etter 5-16 måneder
  - Men kan ta betydelig lengre tid

Når du er ferdigbehandlet

- Kontrollprøve 6 måneder etter ferdigbehandling
  - Holder porfyrinutskillelsen i urin seg fortsatt lav?
  - Stiger ferritin?
- Årlige kontroller er viktig

Når du er ferdigbehandlet

- Frisk
- Kan oppholde deg i solen som før



Illustrasjon: Colourbox.com

Spørsmål og kommentarer



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Illustrasjon: Colourbox.com