

Ihoporfyria

– harvinainen **valoyliherkkyys**

Porfyriat ovat harvinaisia perinnöllisiä aineenvaihduntasairauksia, jotka johtuvat hemin valmistushäiriöstä joko luuytimessä tai maksassa. Hemiä tarvitaan solujen hengitystoiminnalle välttämättömien valkuaisaineiden kuten hemoglobiinin ja sytokromientsyymien valmistukseen. Häiriö hemin valmistuksessa johtaa porfyriinien ja niiden esiasteiden lisääntyneeseen tuotantoon ja niiden kertyminen elimistöön aiheuttaa porfyrian.

TEKSTI: KAISA TIMONEN, LT, IHOTAUTIEN ERIKOISLÄÄKÄRI, LÄÄKÄRIKESKUS AAVA MANNERHEIMINTIE, HELSINKI

Porfyriat periytyvät yleensä vallitsevan periytymissäännön mukaan, jolloin tauti periytyy joko isältä tai äidiltä tulleen geenivirheen eli mutaation vuoksi. Kuitenkin mutaation kantajista vain alle puolella esiintyy porfyrian oireita. Suomessa on noin 500 porfyriapotilasta, joista puolella on ihoporfyria: porphyria cutanea tarda, porphyria variegata tai erythropoieettinen protoporfyria.

Yleisin porfyriamuoto meillä on akuutti jaksottainen porfyria, johon ei liity lainkaan iho-oireita, vaan sen ainoa oire on akuutti porfyriakohtaus. Ihoporfyrioista ainoastaan porphyria variegatassa esiintyy akuutteja kohtauksia.

Porfyriinit ”räjähtävät” auringossa

Porfyrian iho-oireena on valoherkkyys. Tämä johtuu siitä, porfyriineilla on kyky sitoa auringonvalon energiaa näkyvän valon alueella. Kulkeuduttuaan verenkierron myötä ihoon porfyriinit reagoivat auringonvalon kanssa ja energian purkautuminen aiheuttaa valotoksisen kudosreaktion.

Porfyrian iho-oireet ovat kahden tyyppisiä: kädenselkien iho rakkuloi ja haavautuu mitättömän pienistä kolhuista koko kesän ajan kuten porphyria cutanea tardassa ja

porphyria variegatassa, tai ihossa esiintyy polttelevaa kipua ja turvotusta välittömästi aurinkoaltistuksen yhteydessä kuten erythropoieettisessa protoporfyriassa.

Porfyriadiagnoosi perustuu laboriotutkimuksiin

Porfyriadiagnoosi perustuu aina laboriotutkimuksiin, joissa havaitaan huomattava porfyriinien ylimäärä veressä, virtsassa ja ulosteessa. Jokaisessa porfyriamuodossa todetaan sille tyypilliset poikkeavuudet porfyriinmäärityksissä, joiden avulla oireisen potilaan diagnoosi selviää aina.

Porfyriinimääritykset on Suomessa keskitetty HUS-laboratorioon. Plasman porfyriinien osoitustesti voidaan kuitenkin tehdä useimmissa yliopistosairaaloissa. Se on tärkein seulontatutkimus silloin kun valoihottumapotilaalla epäillään ihoporfyriaa. Geenitutkimusta käytetään rutiinisti porphyria variegatassa oireettomien sukulaisten diagnoosin selvittelyssä silloin, kun suvun mutaatio on tiedossa.

Yleisin porphyria cutanea tarda

Porphyria cutanea tarda (PCT) on yleisin porfyria maailmassa, mutta Suomessa se on todettu vain noin 100 potilaalla. PCT:n perinnöllinen tausta on epäselvem-

pi kuin muissa porfyrioissa. Vain osalla potilaista on perinnöllinen alttius tautiin, mikä voidaan todeta verikokeen avulla ja varmistaa sen jälkeen DNA-tutkimuksella.

Taudin puhkeamiseen tarvitaan laukaisevia tekijöitä, joista alkoholin käyttö ja sen aiheuttama maksavaurio on merkittävin. Muita altistavia tekijöitä ovat estrogeenivalmisteiden käyttö, maksan virusinfektiot, esimerkiksi hepatiitti B tai C sekä raudan kertyminen elimistöön.

PCT:hen liittyy lähes aina maksan toimintahäiriö, myös sellaisilla potilailla, jotka eivät käytä alkoholia. Maksavian vaikeusaste vaihtelee lievästä maksaentsyymiarvojen noususta kirroosiin. Tavallisin löydös on rasvamaksa. Valtaosalla potilasta elimistön rautavarastojen määrä on kohonnut ja raudalla onkin keskeinen osuus taudin synnyssä.

PCT:n iho-oireet puhkeavat tavallisesti keski-ikässä tai myöhemmin. Yleisin oire on käsien ja sormien selkäpuolella esiintyvät rakkulat ja haavaumat, jotka aiheutuvat pienistä kolhuista. Oireita voi esiintyä myös muilla valolle altistuvilla alueilla kuten kasvoissa, niskassa, kyynärvarsissa ja säärissä.

Rakkulat ja haavaumat paranevat kiusallisen hitaasti jättäen punertavia arpia. Iho-oireet eivät tule esiin välittömästi auringossa oleskelun jälkeen, vaan ilmaantuvat hiljalleen kesän myötä ja jatku-

vat jopa myöhäisen syksyyn, vaikka valoaltistus on loppunut.

Muita iho-oireita ovat lisääntynyt karvankasvu silmien ympärillä ja poskipäiden alueella sekä kasvojen ihon lisääntynyt pigmentoituminen.

PCT:ssä maksa tuottaa runsaasti uroporfyriineja, jotka erittyvät virtsaan. Virtsan porfyriinien mittaaminen on tärkein tutkimus PCT:n diagnostiikassa ja hoidon onnistumisen seurannassa. Koska PCT on myös maksan sairaus, tehdään potilaalle aina huolelliset maksatutkimukset taudin toteamishetkellä. Myös rauta-aineenvaihduntaan liittyvät tutkimukset ovat tärkeitä ja antavat suuntaa hoitomuodon valinnalle.

PCT on ainut ihoporfyria, joka on hoidettavissa siten, että porfyriinien ylituotanto estyy. Ensimmäiseksi potilaan tulee kuitenkin lopettaa alkoholin sekä estrogeeni- ja rautavalmisteiden käyttö. Hoitona käytetään joko toistuvia venesektioita (suonenisku), jolloin elimistön rautavarastot tyhjenevät, tai klorokiinia pienellä annoksella. Kumpikin hoito tehoaa yleensä vuoden sisällä. Hoitojen seurauksena myös maksan toiminta yleensä korjaantuu, jos potilas on lopettanut alkoholin käytön.

Hoidon jälkeen potilas sietää auringonvaloa normaalisti, mikäli virtsan porfyriinieritys pysyy matalana. Koska taudilla on uusimistapumus, alkoholin, estrogeeni- ja rautavalmisteiden käyttöä on syytä välttää jatkossakin. Hoidon jälkeen tilannetta seurataan laboratoriotutkimuksilla. Jos virtsan porfyriinieritys lähtee nousuun, hoito uusitaan, jotta iho-oireiden ilmeneminen estyisi ja maksan toiminta pysyisi normaalina.

Porfyriadiagnoosi perustuu aina laboratoriotutkimuksiin.

Harvinainen porphyria variegata

Suomessa on diagnosoitu tähän mennessä noin 150 porphyria variegata (PV) sairastavaa potilasta, joista noin 40%:lla esiintyy oireita. Suomessa taudin esiintyvyys on toiseksi suurin maailmassa Etelä-Afrikan jälkeen, mutta keskimäärin vain noin yksi uusi potilas sairastuu vuosittain. Iho-oireiden lisäksi tässä porfyriamuodossa esiintyy akuutteja porfyriakohtauksia, jonka johdosta oikea diagnoosi on tärkeä. Kohtauksiin liittyy mentaalisia oireita, oksentelua, vatsa- ja raajakipuja. Lisäksi virtsa voi muuttua punaiseksi tai tummaksi kohtauksen aikana. Laukaisevia tekijöitä ovat infektiot, paasto, kuukautiset, alkoholi ja lääkkeet. Akuutit kohtaukset eivät ole millään tavoin yhteydessä iho-oireisiin.

Iho-oireita esiintyy noin kolmasosalla PV-potilaista. Oireet alkavat puberteetin jälkeen, yleensä 20–40 ikävuoden välillä ja ne ovat samankaltaisia kuin PCT:ssä. Yleisintä on kädenselkien ihon hauraus, mikä ilmenee ihon haavautumisena vähäistenkin kolhujen jälkeen. Rakkuloita kädenselissä esiintyy noin puolella suomalaisista potilasta. Oireet ovat pahimmillaan kesällä, mutta osalla potilaista niitä esiintyy ympärivuotisesti.

Vaikka PV:n iho-oireet ovat samankaltaisia kuin PCT:ssä, niihin ei ole erityistä hoitoa. Iho-oireiden estämiseksi tulee välttää käsien ihon jatkuvaa altistumista auringonvalol-

le sekä käsiin kohdistuvia kolhuja. Kesällä tulee käyttää suojakäsineitä, hattua ja pitkähihaista vaateetusta. Tehokkaistakaan valosuojavoiteista ei ole riittävästi hyötyä. Potilaat saavat aina ohjeet akuuttien porfyriakohtausten välttämiseksi, vaikka niitä ei olisi koskaan esiintynyt.

Ja vielä harvinaisempi erythropoieettinen protoporfyria

Suomessa on todettu noin 50 erythropoieettista protoporfyriaa (EPP) sairastavaa potilasta eli tämä porfyriamuoto on meillä vielä harvinaisempi kuin PCT ja PV. EPP:n taudinkuva poikkeaa selvästi muista ihoporfyrioista.

Iho-oireet alkavat yleensä varhaislapsuudessa. Yleisin oire on aurinkoaltistuksen aikana ilmenevä polttelu ja kipua ihossa. Oireet voivat olla todella tuskallisia ja rajoittaa huomattavasti potilaan elämää kesäaikana. Kivun lisäksi iho voi turvota ja punoittaa, mutta silmin havaittavat ihomuutokset saattavat puuttua kokonaan.

Myös ikkunalaasin läpi tuleva auringonvalo voi aiheuttaa oireita. Hankalatkin iho-oireet häipyvät muutaman vuorokauden sisällä, joten potilaan tullessa vastaanotolle ihossa ei yleensä nähdä poikkeavaa. Tämän johdosta diagnoosi saattaa viivästyä jopa vuosikausia.

EPP:ssä punasolujen protoporfyriinipitoisuus on huomattavasti lisääntynyt. Osalla potilaista esiin-



BOREAS

Hoidetut jalat Ilpvä mieli

Kun jalat ovat kunnossa, koko keho voi hyvin. Hoitamalla jalkojasi ehkäiset kovettumien, halkeamien, hiertymien ja rakkojen muodostumista ja parannat jalkojesi verenkiertoa. Yli 60 vuotta markkinoilla ollut Boreas -jalkavoiteet on suomalainen tuote. Boreas jalkojenhoitotuotteita myyvät apteekit kautta maan, Stockmann tavaratalot sekä laivojen tax-free myymälät.

www.boreas.fi

tyy lievää anemiamia. Protoporfyriinien kertyminen maksasoluihin ja sappiteihin voi aiheuttaa maksan toimintahäiriöitä, jotka useimmiten ovat lieviä. Muutamalle prosentille potilaista voi kehittyä vakava maksakudoksen vaurio. Toisaalta, potilaalla saattaa esiintyä hyvin korkeita punasolujen protoporfyriinipitoisuuksia ilman haitallisia vaikutuksia maksan toimintaan.

EPP:hen ei valitettavasti ole sellaista hoitoa, joka alentaisi punasolujen protoporfyriinipitoisuutta, jotta iho-oireita ei tulisi. Aurinkoaltistuksen välttäminen ja huolellinen valosuojaus ovat toistaiseksi paras apu. Tehokkaimmin iho suojataan vaateuksella. Lierihattu tai lippalakki auttaa kasvojen, kaulan ja korvien suojauksessa.

Saatavilla on myös erikoiskäsiteltyjä aurinkosuoja-vaatteita kuten hattuja, paitoja, housuja ja uima-asuja, joita myydään verkkokaupoissa. Tehokkaimmista aurinkosuojavoiteista on jonkin verran hyötyä. Voiteen tulee sisältää fysikaalista UVA- (pitkäaaltoinen ultraviolettivo) suodatinta kuten titaanidioksidia, jolla on tehoa myös näkyvän valon alueella. Suojavoidetta levitetään iholle runsaasti puoli tuntia ennen ulosmenoa. Käsitteily uusitaan 2-3 tunnin välein sekä aina uinnin jälkeen, vaikka voide olisi vedenkestävä.

Osa potilaista saattaa hyötyä beetakaroteenivalmisteesta, joka tulisi aloittaa noin kuukausi ennen oletettua oireiden alkamista. Päivittäisen annoksen tulee olla riittävän suuri, jonka johdosta hoitava lääkäri antaa lääkemääräyksen. Valokaraisuhoidosta, jossa käytetään kapeakaistaista ultravioletti B-valoa saattaa olla apua joillekin potilaille.

Lupaavana uutena hoitona pidetään afamelanotidia, joka on ihon pigmenttituotantoa lisäävä hormoninkaltainen valmiste. Äskettäisessä tutkimuksessa, johon osallistui kiitettävästi myös suomalaisia potilaita, sen havaittiin lisäävän potilaiden auringonsietokykyä. Valmiste annostellaan kahden kuukauden välein ihon alle laitettavissa implanteissa. Afamelanotidia ei ole toistaiseksi kaupallisesti saatavana.

Ihon viilentäminen kylmällä vedellä tai vesikääreellä lievittää kipua ja turvotusta. Myös tulehduskipulääkkeistä saattaa olla apua. Koska potilaat joutuvat välttämään auringonvaloa, on D-vitamiinilisä ympäri- vuotisesti tarpeen.

Vaikka maksavaurion syntyä ei pystytä estämään, runsasta alkoholin käyttöä on syytä välttää. Jos potilaalle kehittyy vaikea maksan toiminnanvajausta, mikä onneksi on erittäin harvinaista, hoitona on maksansiirto. Anemiaan rautalääkityksestä ei välttämättä ole apua ja sitä suositellaan vain, jos potilaalla on selvä raudanpuute. EPP-potilaan hoito sekä seuranta laboratoriokokeiden tapahtuu keskussairaalan ihotautipoliklinikalla. ■

Kirjallisuutta:

Timonen K, Pauliina Nuutinen P, Kauppinen R. Iho-oireiset hepaattiset porfyriat. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2012;128(12):1247-55

Timonen K, Pauliina Nuutinen P, Kauppinen R. Erytropoieettiset porfyriat. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2012;128(12):1257-63

Lisätietoja:

www.porphyrria-europe.com, www.terveysportti.fi-potilasohjeet/Porfyria