

Porfyriattacker förekommer hos barn, men symtomen kan vara vaga

■ Porfyriattacker hos barn är ett oklart och dåligt utforskat område. Waldenström beskrev på 1950-talet att attacker hos barn var extremt ovanliga och att barn inte hade förhöjd utsöndring av porfyriinprekursorer. Det finns några övertygande fallrapporter där barn haft attacker av akut intermitterant porfyri (AIP) före puberteten – ibland med pareser, epilepsi och njurskada. Vid sådana svåra attacker var symtomen liknande de vuxnas.

Vårt intresse väcktes av en ung kvinna med DNA-diagnostiserad AIP. Från 14 till 20 års ålder vårdades hon på barnklinik och på medicinklinik totalt 14 gånger för attacker av buksmärtor, illamående och obstipation premenstruellt. Porfyriinprekursorerna 5-aminolevulin-syra (U-ALA) och porföbilinogen (U-PBG) var hela tiden normala. Men från 20 års ålder blev U-ALA och U-PBG klart förhöjda, trots oförändrad symtombild.

Har barn och vuxna samma referensvärden för U-ALA och U-PBG? Har barn med AIP-anlaget högre nivåer av U-ALA och U-PBG än icke anlagsbärare? Kan porfyriinprekursorerna vara markör för eventuella framtida attacker? Vilken är förekomsten av AIP-attacker hos barn och hur ter sig attackerna kliniskt?

En populationsbaserad prospektiv studie med cirka 2,5 års uppföljning har genomförts i de fyra nordligaste länen. 61 av totalt 78 kända DNA-diagnostiserade anlagsbärare av AIP under 18 år ingick i studien. Initialt gjordes en klinisk undersökning med anamnes, status och basvärden för U-ALA och U-PBG. Instruktion gavs att föra dagbok vid misstänkt porfyriattack avseende symtom och eventuellt utlösande orsak samt att lämna urinprov för ALA- och PBG-analys de två första dagarna av attacken.

Referensvärden för U-ALA och U-PBG har beräknats från 135 friska kontrollbarn i åldrarna 3–16 år och redovisas i artikeln. Man fann åldersvariationer och för U-ALA även könsskillnader i åldern 13–16 år. Basvärden för porfyriinprekursorerna var högre hos AIP-barnen än hos kontrollbarnen men var i det korta perspektivet inte markör för utveckling av attacker senare.

Hos 10 av de 61 barnen rapporterades 19 misstänkta attacker av AIP. Efter noggrann klinisk bedömning befanns sex av barnen (10 procent) ha haft AIP-attacker med buksmärtor. Tre flickor i ål-



Hos 10 av de 61 barnen med DNA-diagnostiserade anlag för akut intermitterant porfyri rapporterades misstänkta attacker. Efter noggrann klinisk bedömning befanns sex av barnen (10 procent) ha haft attacker med buksmärtor. Tre flickor i åldern 12 till 16 år hade 2–3 dagars buksmärtor i relation till menstruation, infektion eller p-piller. Tre pojkar i åldern 6–14 år hade buksmärtor i 1–5 dagar.

dem 12 till 16 år hade 2–3 dagars buksmärtor i relation till menstruation, infektion eller p-piller; i ett fall var U-ALA förhöjt. Tre pojkar i åldern 6–14 år hade buksmärtor i 1–5 dagar. Hos en av de två 6-åringarna var såväl U-ALA som U-PBG förhöjt. Hos den andra 6-åringen var U-ALA förhöjt liksom hos 14-åringen, som hade en attack utlöst av fysisk ansträngning.

AIP-attacker förekommer hos barn. Symtomen hos barn kan vara vaga och kortvariga, och porfyriinprekursorerna är oftast lågt eller inte alls förhöjda. Således kan den kliniska bilden hos barn skilja sig markant från den hos vuxna. Buksmärtor i samband med menstruation hos tonårsflickor med AIP kan lätt missbedömas. Barn till anlagsbärare med AIP rekommenderas DNA-test samt uppföljning och instruktion om prevention för att undvika utveckling av onödiga attacker. Det är därför angeläget att barnläkare och distriktsläkare som har barn med AIP i sitt upptagningsområde är välinformerade i dessa frågor.

Christer Andersson

christer.andersson@fammed.umu.se

Hultdin J, Schmauch A, Wikberg A, Dahlquist G, Andersson C. Acute intermittent porphyria in childhood: a population-based study. *Acta Paediatr* 2003; 92:562–8.

Försiktighet med p-piller vid porfyri

■ Kvinnligt könshormon spelar en nyckelroll för utlösande av attacker vid akut intermitterant porfyri (AIP). Kvinnor är hårdast drabbade och symtomen mest uttalade i fertil ålder. Premenstruella attacker är vanliga, dessa lindras ibland av GnRH-agonister. P-piller kan utlösa porfyriattacker men har någon gång lindrat.

I en populationsbaserad studie be-lyses användning av hormonell antikonception och substitution vid menopause (HRT) och eventuell påverkan på AIP samt graviditet och AIP. En enkät besvarades av 166 kvinnor, 87 procent av alla kvinnor med känd AIP i Norrland. 91 av kvinnorna (55 procent) hade någon gång haft akut porfyriattack, manifest AIP; 75 hade aldrig haft attack, latent AIP.

Hälften av kvinnorna hade använt p-piller, varav 50 hade manifest AIP. Av dessa angav 12 (24 procent) att p-piller utlöst AIP-attacker. En kvinna upplevde förbättring av p-piller. I några fall hade minipiller eller depåinjektion av gestagen använts, vilket oftare utlöst attacker. Levonova hade inte utlöst attacker.

HRT hade använts av var fjärde kvinna över 45 år för behandling av klimakteriella besvär (oftast plåster) eller för behandling av atrofiska slemhinnor (oftast lokalt). I inget fall utlöstes porfyriattack, trots att en del av kvinnorna tidigare haft åtskilliga AIP-attacker och p-pillerutlösta attacker.

Kvinnor med manifest porfyri rapporterades missfall i 25 procent av graviditeterna jämfört med 15 procent vid latent porfyri ($P=0,032$). Porfyriin försämrades under graviditeten hos 10 procent av kvinnorna men förbättrades hos 25 procent. Ingen relation till missfall sågs, inte heller ökad risk för preeklampsi.

Sammanfattningsvis rekommenderas fortsatt försiktighet vad gäller p-piller. Koparspiral kan användas och möjligtvis Levonova. I en uppföljning 2001 använde endast 4 procent p-piller.

Hormonsubstitution kring menopause innebär förhållandevis låga könshormonnivåer och påverkar sällan porfyri-sjukdomen. I första hand rekommenderas plåster eller lokal behandling för undvikande av första passagen i levern.

Christer Andersson

christer.andersson@fammed.umu.se

Andersson C, et al. Acute intermittent porphyria in women: clinical expression, use and experience of exogenous sex hormones. A population-based study in northern Sweden. *J Intern Med* 2003;254:176–83.