

Pt - Porfyriudredning og diagnostik

Indikation

Rekvisition af de enkelte analyser afhænger af den kliniske problemstilling. Ved mistanke om Porphyria acuta intermittens rekvireres: DUALA, DUPBG, DUORPFR og PBGD. Ved hudsymptomer som ved Porphyria cutanea tarda rekvireres DUPORPFR. Ved mistanke om Porphyria variegata eller Coproporphyria hereditaria rekvireres DUPORPFR og FPORPFR.

Patientforberedelse

Til urin-undersøgelse kan anvendes enten døgnurin eller morgenurin. Plastdunke indeholdende eddikesyre (DUALA og DUPBG) eller natriumcarbonat (DUPORPFR) udleveres af Klinisk Biokemisk Afdeling. Urinen opbevares mørkt og køligt.

Der findes en særlig patientvejledning

Til blod-analyserne anvendes 10 ml Li-heparin blod og til fæcesundersøgelserne anvendes 5 - 10 g fæces (døgnopsamling ikke nødvendig).

Laboratorium

Klinisk Biokemisk Afdeling, Regionshospitalet Viborg

Svartid

0 - 2 uger, afhængig af problemstillingen

KBA, Regionshospital Viborg fremsender svar med diverse målte og beregnede værdier, referenceintervaller, samt diagnoseforslag og evt forslag til videre udredning.

Fortolkning

Porfyri skyldes forstyrrelser i hæm-biosyntesen, beroende på arvelige eller erhvervede enzymdefekter. Enzymdefekterne medfører ophobning af metabolitter, som har toksisk effekt på fx hud eller nerveceller.

De to hyppigste former er porphyria cutanea tarda (langsomt helende vesikler og bullae på lysudsatte hudområder, misfarvning og atrofi af huden, hypertrikose i ansigtet, tendens til udvikling af siderose og leverskader), og porphyria acuta intermittens (uforklarlige og evt recidiverende anfald af udtalte mavesmerter, opkastninger, obstipation, muskelsvaghed, takykardi, smerter i ekstremiteterne, hypertension, sensitivitetudfald, feber og psykiske forstyrrelser, øget risiko for udvikling af hepatocellulært carcinom).

Bemærkninger

Der kan rekvireres følgende analyser:

Urin: 5-Aminolevulat (DUALA), Porfobilinogen (DUPBG), Porfyriener total (DUPORPFR).

Blod: Protoporfyrin (PROTO), Porfobilinogen-deaminase (PBGD), 5-Aminolevulinat-dehydratase (ALAD).

Fæces: Porfyriener (FPORPFR). Ekspertise i diagnostik, rådgivning og behandling af porfyrisygdomme er samlet i Det Danske Porfyricenter. Ekspertise i diagnostik og behandling findes på Medicinsk-Endokrinologisk Afdeling M, Odense Universitetshospital.

Klinisk Biokemisk Afdeling, Regionshospitalet Viborg udfører og har ekspertisen vedrørende de biokemiske undersøgelser.

Ekspertise vedrørende molekylærdiagnostik findes på molekylærgenetisk afsnit, Afdeling for Biokemi, Farmakologi og Genetik, Odense Universitetshospital. Det anbefales at kontakte centret ved mistanke om porfyri.

