

# Googlede lysfølsomhed og diagnosticerede sig selv med erythropoietisk protoporfyri

Anne L. Christiansen<sup>1</sup>, Klaus Brusgaard<sup>2</sup>, Jens Michael Hertz<sup>2</sup> & Anette Bygum<sup>3</sup>

## KASUISTIK

- 1) Afdeling for Klinisk Biokemi og Farmakologi, Odense Universitetshospital
- 2) Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital
- 3) Hudafdeling I og Allergicentret, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger  
2015;177:V01150015

Erythropoietisk protoporfyri (EPP), en af de sjældne porfyrisygdomme, skyldes nedsat aktivitet af det sidste enzym, ferrokelatase, i hæmsyntesen. EPP er genetisk betinget, ofte med kompleks arvegang, hvor patienterne har en mutation i genet, der koder for ferrokelatase i kombination med en lavaktivitetsallel (polymorfi). Den nedsatte aktivitet af ferrokelatase, omkring 35% af den normale enzymaktivitet, medfører, at hæmintermediatet, protoporfyryn, ophobes i bl.a. hud og erythrocytter [1]. Ved lyseksponering exciteres protoporfyryn, og der opstår akut prikkende fornemmelse og brændende smerter i huden, evt. også rødme, ødem og purpura. Patienterne kan få sene forandringer med hudfortykkelse især på næsen, omkring munden og på knoerne [2]. Patienterne går ofte langs husmuren og løber fra skygge til skygge for at undgå solens smertefulde stråler.

EPP er en sjælden sygdom med en prævalens i Danmark på omkring 1:100.000 [3]. Sygdommens sjældenhed i kombination med ikke altid synlige hudforandringer betyder, at diagnosen i nogle tilfælde først stilles sent [4]. Her beskrives en sygehistorie om en kvinde, der diagnosticerede sig selv med EPP som 43-årig ved at søge på internettet.

## SYGEHISTORIE

I sommeren 2013 tog en 43-årig kvinde på ferie i Tyrkiet. Hun havde frygtet rejsen, idet ophold i solen eller sollys gennem bilruder altid havde fremprovokeret smerter i huden.

Hun oplevede som barn at få andengradsforbrænding på en lejr tur, og de andre børn drillede hende ofte med, at hun havde »gammelkonehænder«.

Nydiagnosticeret erythropoietisk protoporfyri. Der er diskrete hudforandringer med an tydet hudfortykkelse og furetegning over knoerne.



Som barn og voksen havde hun været undersøgt af utallige læger, heraf mindst to hudlæger, og havde også selv forsøgt alternative behandlingsmuligheder, som havde været uden resultat. Siden internettets tid havde hun søgt efter en diagnose med anvendelse af søgekriterier, der ofte omhandlede solekssem eller solallergi. Hun havde derfor forberedt sig godt på rejsen med solcremer og lysbeskyttende beklædning som også dækkede hænderne. Trods alle forberedelserne og primært ophold i skyggen endte hun alligevel med at måtte tage ophold på hotelværelset. Her prøvede hun som noget nyt at søge på ordet lysfølsomhed, hvilket resulterede i, at diagnosen EPP dukkede op. Symptomerne på denne sygdom passede præcis på hendes egne oplevelser ved udsættelse for sollys.

Efter endt ferie tog hun til sin praktiserende læge og blev henvist til hudafdelingen på Odense Universitetshospital. Måling af erythrocyttoproporfyryn viste et niveau på 25,5 mikromol/l (referenceværdi: 0-0,5 mikromol/l), hvilket understøttede mistanken om EPP. Diagnosen blev bekræftet ved en molekylærgenetisk undersøgelse og påvisning af *compound* heterozygoti for to forskellige sekvensvarianter i genet, der koder for ferrokelatase, *FECH*: en ikke tidligere beskrevet variant, c.1096-3C>G, i kombination med lavaktivitetsallelen, c.333-48T>C (polymorfi), der begge påvirker splejsningen af mRNA. Patienten blev herefter fulgt på en lokal dermatologisk afdeling.

## DISKUSSION

Det er psykisk og fysisk belastende for patienter at have en udiagnosticeret sygdom. For patienter med EPP er det yderligere udfordrende, at sygdommen kan være usynlig, ligesom deres daglige sociale liv påvirkes, når de ikke kan færdes udendørs som andre. I denne sygehistorie havde patienten i sin søgen efter en diagnose selv lavet opslag på internettet efter symptomer og diagnoser. Det er dog ikke altid uproblematisk for patienten eller lægen, når patienten selv søger information på internettet. Patienterne kan blive unødigt bekymrede, da de primært præsenteres for de sværeste tilfælde. De kan have svært ved at sortere i al den tilgængelige information, og for lægen kan det betyde ekstraarbejde, idet lægen skal be-

eller afkræfte patientens fund med måske unødige undersøgelser. Ydermere kan forholdet mellem lægen og patienten kompliceres, hvis lægen ikke mener, at der er indikation for udredning [5]. Sygehistorien illustrerer samtidig vigtigheden af at bruge korrekte søgekriterier. Hvis man som læge og/eller patient søger efter symptomer på nettet, er det vigtigt at være bevidst om begrænsningen i søgetermer, og ofte er det nødvendigt at bruge forskellige søgeord.

EPP er en sjælden sygdom, som ydermere ikke kan diagnosticeres uden kendskab til sygdommen, da de almene biokemiske analyser ofte viser normale forhold, og patienterne ikke nødvendigvis har synlige hudforandringer. Vi ønsker med denne kasuistik at minde alle de kliniske læger om EPP, således at patienterne diagnosticeres så tidligt som muligt.

## SUMMARY

Anne L. Christiansen, Klaus Brusgaard, Jens Michael Hertz & Anette Bygum:

A patient diagnosed herself with erythropoietic protoporphyria after googling photosensitivity

Ugeskr Læger 2015;177:V01150015

Erythropoietic protoporphyria (EPP) is rare genetic disease caused by decreased activity of the eighth enzyme in the haem synthesis. Patients are photosensitive, getting stinging and burning sensations in the skin after sun exposure. Delayed diagnosis of these patients is not seldom because of the rarity in combination with not always visible skin symptoms. This is a case report of a 43-year-old woman who diagnosed herself with EPP after googling photosensitivity. Genetic testing revealed a formerly undescribed mutation, c. 1096-3C>G in combination with the polymorphism, c.333-48T>C.

**KORRESPONDANCE:** Anne L. Christiansen, Afdeling for Klinisk Biokemi og Farmakologi, Odense Universitetshospital, Sdr. Boulevard 29, 5000 Odense C. E-mail: anne.lindegaard@rsyd.dk

**ANTAGET:** 8. april 2015

**PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK:** 20. juli 2015

**INTERESSEKONFLIKTER:** ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

## LITTERATUR

1. Puy H, Gouya L, Deybach JC. Porphyrrias. *Lancet* 2010;375:924-37.
2. Dam C, Bathum L, Sommerlund M et al. Erythropoietisk protoporfyri. *Ugeskr Læger* 2008;170:352.
3. Brock A, Rasmussen LM, Hertz JM. Diagnostik og biokemisk kontrol af porfyrisygdomme. *Ugeskr Læger* 2014;176:V06130413.
4. Wahlén S, Floderus Y, Ros AM et al. The difficult clinical diagnosis of erythropoietic protoporphyria. *Physiol Res* 2006;55(suppl 2):S155-S157.
5. Murray E, Lo B, Pollack L et al. The impact of health information on the internet on health care and the physician-patient relationship: national U.S. survey among 1.050 U.S. physicians. *J Med Internet Res* 2003;5:e17.