



Foto: Haukeland universitetssjukehus

Akutt intermitterende porfyri

Akutt intermitterende porfyri (AIP) er ein sjeldan, arveleg sjukdom. Sjukdomen gjer livstruande akutte anfall med blant anna sterke magesmerter, neurologiske og psykiske symptom.

Det finnes i dag få behandlingmuligheiter mot akutte anfall, spesielt hos pasientar med gjentekne tilfelle med anfall. Det er eit stort behov for utvikling av ein terapeutisk, ikkje-invasiv og enkel behandling for denne pasientgruppa.

Mål

Å utvikle ein behandling mot AIP ved hjelp av farmakologiske chaperoner (protein). AIP skyldast mutasjonar i hydroksymetylbilan (HMBS) genet. Vi har gjennom eit større pågåande prosjekt saman med UiB identifisert stabiliserande molekylar, der spesielt eitt av dei har ein positiv korrigerande effekt i ein etablert AIP musemodell. Biokjemisk AIP-anfall har blitt induisert i musemodellen, og utskilling av toksiske metabolitter er redusert i gruppa som har fått molekylet samanlikna med ei kontrollgruppe.

Nytte

Førebygging av symptom og langtidskomplikasjonar og behandling av pasientar med akutt intermitterende porfyri.

Finansiering

Tildelt innovasjonsmidlar på kr.175.000,- frå Helse Bergen i 2018.
Tildelt midlar frå BIOTEK2021/Noregs forskingsråd.

Samarbeidspartnar

Aurora Martinez, professor, Institutt for Biomedisin, Universitetet i Bergen.

Kontakt

Sverre Sandberg, professor, leder Nasjonalt Kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Haukeland universitetssjukehus.
e-post: sverre.sandberg@uib.no

Aasne Karin Aarsand, overlege, Nasjonalt Kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Haukeland universitetssjukehus.
e-post: aasne.aarsand@helse-bergen.no

