

Nyhetsavis fra Norsk porfyriregister

naposten

20. årgang – november 2024

INNHOOLD

Nytt fra Norsk porfyriregister	3
Rapporteringsgrad	3
Nøkkeltall fra Norsk porfyriregister 2023	4
Kontroll av porfyrisykdommen	5
EPP: Hvor lenge kan en være i solen?	6
PCT: Årsak til behandling	6
Leverundersøkelse hvert halvår ved akutt porfyrisykdom	7
Om Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	7
Om Norsk porfyriregister	8

Lenke til registerets årsrapport 2023

Årsrapporten til Norsk porfyriregister for 2023 finner du på registerets sider på www.napos.no

Lenke til kvalitetsregistre.no

På nettsiden www.kvalitetsregistre.no kan du finne resultater fra Norsk porfyriregister og selv velge hvordan de skal presenteres.

NORSK PORFYRIREGISTER

ble opprettet i 2002, og er lokalisert ved Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) på Haukeland universitetssjukehus.

FORMÅLET til registeret er å bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helse-tjenester, samt å gi grunnlag for forskning.

NYHETSAVISEN NAPOSTEN

blir årlig sendt ut fra registeret til alle deltakerne i registeret, og til deres oppfølgende lege hvis legeopplysninger er oppgitt i spørreskjemaet.

REDAKTØR NAPOSTEN

Maja Eirin Hjelle Strand

TEKSTFORFATTERE

Jørild Haugen Villanger
Egil Støle
Maja Eirin Hjelle Strand

LAYOUT

Irene Lillestøl Duinker

ANSVARLIG UTGIVER

Norsk porfyriregister

FOTO OG ILLUSTRASJONER

www.colourbox.com
og NAPOS

KONTAKTINFO

porfyri@helse-bergen.no
Tlf. 55 97 31 70

Nytt fra Norsk porfyriregister

Elektroniske pasientskjema for alle diagnoser

Fra januar 2024 ble det årlige pasientskjemaet sendt ut elektronisk til alle i Norsk porfyriregister. Utsendingen skjer via den sikre, nasjonale løsningen ePROM.

ePROM-skjema sendes ut via Helsenorge.no eller til digital postkasse, og du får varsel på e-post/SMS om at du har fått et skjema til utfylling. De som ikke er brukere av Helsenorge.no eller har digital postkasse, vil få tilsendt papirskjema.

SMS om årlig skjema:

Du har fått et skjema. Logg inn på Helsenorge.no og gå til Innboks for å fylle det ut. Du kan ikke svare på denne SMSen.



Illustrasjon: Colourbox.com

Reservasjonsbasert register

Norsk porfyriregister er fra 20.08.2024 et reservasjonsbasert register. Det vil si at registeret har gått bort fra å be om skriftlig samtykke, og at personer med porfyri sykdom må reservere seg dersom de ikke ønsker å bli inkludert i registeret. Alle som kan bli inkludert i registeret vil motta skriftlig informasjon om dette.

Dersom du ønsker å reservere deg fra deltagelse i registeret må du sende oss skriftlig melding om dette. Du kan fylle ut skjema for reservasjon som finnes på våre nettsider www.napos.no. Det er også mulig å stå i registeret uten å få tilsendt spørreskjema. Ta kontakt med registeret på telefon dersom du ønsker dette.

Rapporteringsgrad

Hvert år presenteres resultater fra registeret i årsrapporten. For at disse resultatene skal bli mest mulig pålitelige, er det viktig at flest mulig sender inn årlig spørreskjema.

Det er også viktig å få inn legekontrollskjema fra de årlige kontrollene som blir gjort. Grafene under viser andel mottatte pasientskjema og legekontrollskjema.

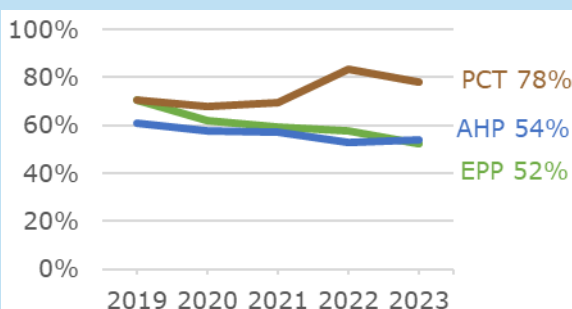
Andel mottatte pasientskjema gikk ned fra 72 % i 2022 til 69 % i 2023. Men vi ser allerede nå at i 2024 så vil andelen øke, noe som henger sammen med at ePROM ble tatt i bruk for AIP, PV, HCP og EPP.

I 2023 mottok registeret legekontrollskjema for 59 % av kontrollene som ble utført. Dette er en nedgang fra 68 % i 2021 som var det beste året hittil. Det er ønskelig at andelen blir over 75 %.

Andel skjema som blir mottatt = **Rapporteringsgrad**
Den bør være over 80 %.

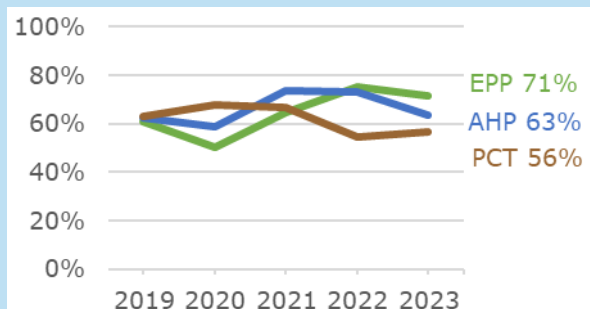
Mottatte pasientskjema

(AHP = AIP, PV og HCP)



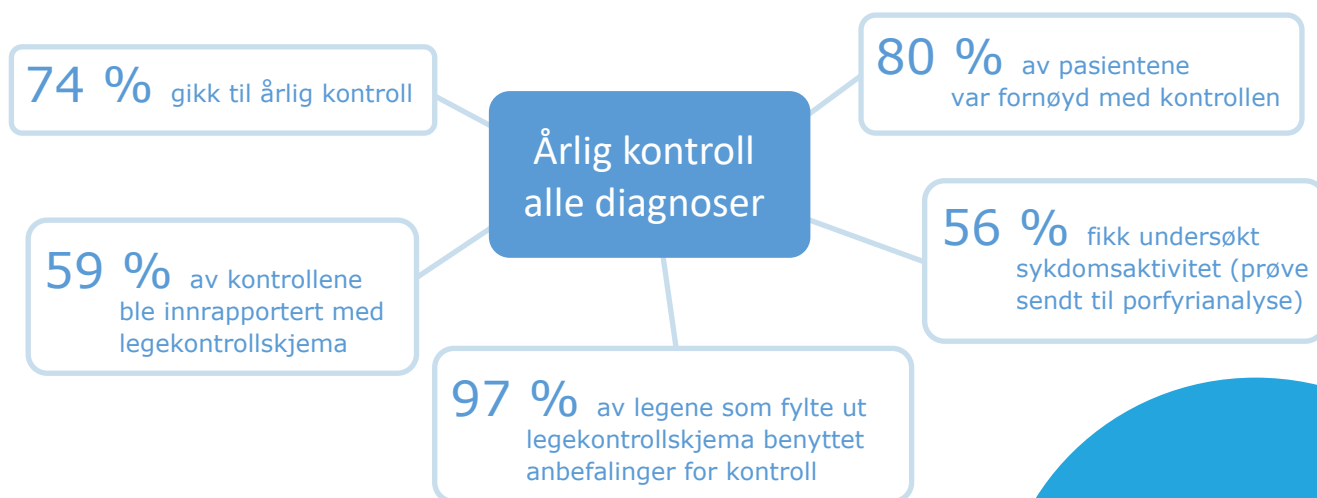
Mottatte legekontrollskjema

for pasienter som går til årlig kontroll



Nøkkeltall fra Norsk porfyriregister 2023

Hvert år samler Norsk porfyriregister inn spørreskjema fra registerdeltakere og deres oppfølgende leger. Her presenterer vi en oppsummering av resultatene fra 2023.



72 % av alle med en porfyridiagnose er deltakere i registeret.
69 % av disse svarte på det årlige pasientskjemaet.

Deltakere i Norsk porfyriregister

Porphyria cutanea tarda (PCT)	706 deltakere
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	292 deltakere
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	51 deltakere
Porphyria variegata (PV)	37 deltakere
Hereditær koproporfyri (HCP)	13 deltakere

Akutt intermitterende porfyri • Porphyria variegata • Hereditær koproporfyri

- 76 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
- 66 % fikk utført halvårlig bildeundersøkelse av lever som anbefalt
- 20 % hadde hatt akutt porfyrianfall
- 4 % var innlagt med akutt anfall
- 82 % brukte kun trygge legemidler

Erytropoietisk protoporfyri

- 44 % brukte kalsiumtilskudd
- 87 % brukte vitamin-D tilskudd
- 92 % var vaksinert for hepatitt A+B
- 48 % tålte mindre enn 30 minutter sollys

Porphyria cutanea tarda

- 82 % av nydiagnostiserte fikk behandling innen 2 måneder
- 65 % var i biokjemisk remisjon (normale porfyrinivå i prøve)
- 5 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud
- 15 % av dem som fikk behandling, ble behandlet pga. nye symptomer (tilbakefall av PCT)



Illustrasjon: Colourbox.com

Kontroll av porfyrisykdommen

NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle som har eller har hatt symptomatisk porfyrisykdom. En viktig del av kontrollen er å sende inn prøve til porfyrirelaterte analyser. Registeret følger med på hvor mange av deltagerne som får utført dette som anbefalt.

Anbefalinger fra NAPOS

NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle med:

- **PCT.** Målet er å påvise et eventuelt biokjemisk tilbakefall og kunne behandle dette før pasienten får hudsymptomer.
- **AIP, PV, HCP som har eller tidligere** har hatt symptomatisk porfyrisykdom. Målet er å redusere risiko for symptomatisk sykdom samt påvise/forebygge langtidskomplikasjoner.
- **EPP.** Målet er å redusere alvorlighetsgrad av sykdom samt å påvise og forebygge langtidskomplikasjoner.

Pasienter med AIP, PV eller HCP som ikke har hatt symptomer (latent sykdom), anbefales å gå til kontroll hvert 3.- 5. år. Disse er derfor ikke tatt med i figurene.

Andel som går til årlig kontroll

I årsrapporten følger registeret med på andel deltagere som oppgir å gå til kontroll for porfyrisykdommen minst en gang i året.

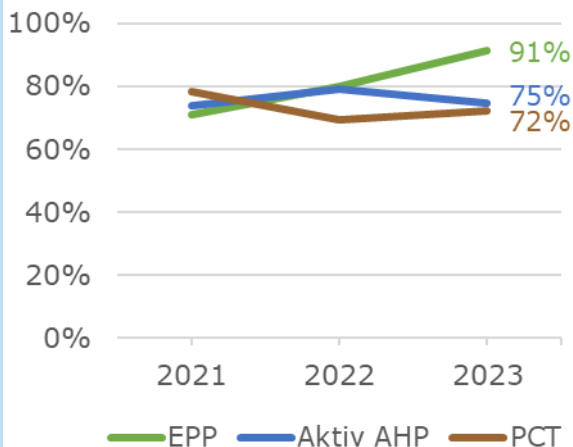
Samlet var det 74 % som gikk til kontroll i 2023. Dette er et godt resultat, men registeret har satt som mål at andelen skal være over 80 %.

Figuren til venstre nedenfor viser at andelen var høyest blant dem med EPP (91 %), etterfulgt av dem med aktiv AIP, PV, HCP (75 %) og dem med PCT (72 %).

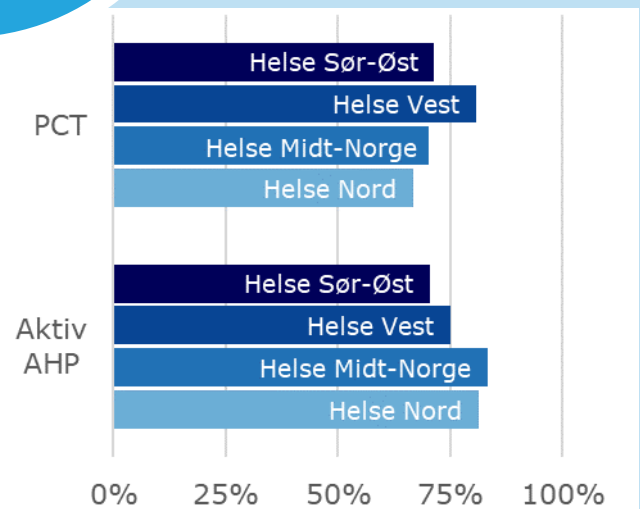
Andelen som går til årlig kontroll varierer litt mellom de fire helseregionene, som vist i figuren til høyre. Hvilken helseregion som har den høyeste andelen varierer også fra år til år.

Andel som går til årlig kontroll

(AHP = AIP, PV og HCP)



Årlig kontroll per helseregion

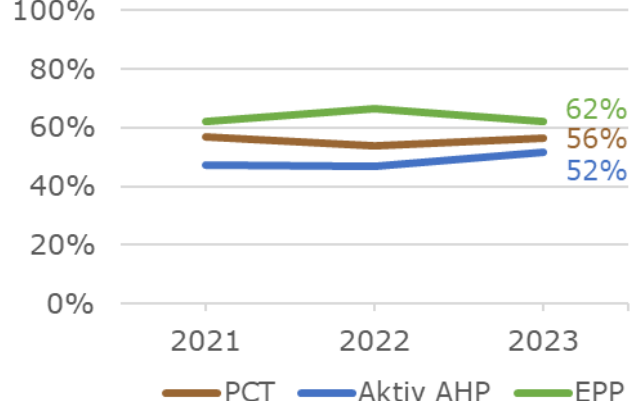


Analysert kontrollprøve

Innsending av prøve til porfyrianalyse er viktig for alle diagnosene. Disse prøvene brukes til å vurdere den nåværende sykdomsaktiviteten, og de vil være et sammenligningsgrunnlag dersom sykdommen skulle forverre seg. Derfor følger registeret med på andel deltagere som har fått analysert kontrollprøve.

I 2023 var det totalt 56% av deltagerne som fikk sendt inn og analysert kontrollprøve for porfyrisykdommen. Dette resultatet har vært stabilt siste 3 år.

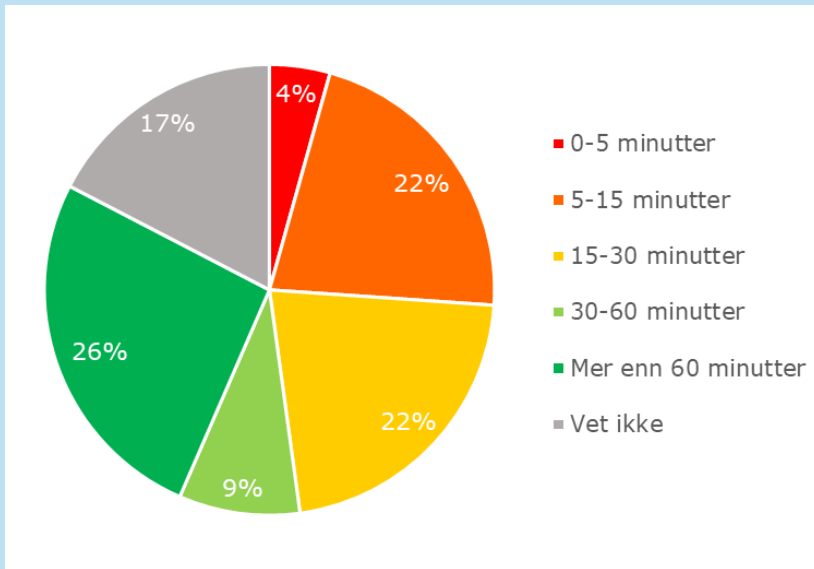
Andel som får analysert kontrollprøve



EPP: Hvor lenge kan en være i solen?

Det varierer fra person til person hvor raskt en får symptomer hvis man utsetter seg for sollys. Figuren under viser tall fra 2023 over hvor lenge deltagere med EPP rapporterte at de tålte å være ute i solen, gitt at det var midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni.

Hvor lenge kan personer med EPP være i solen før de får symptomer?



Omtrent halvparten tåler mindre enn 30 minutter i solen før de får symptomer på EPP, mens omtrent 1 av 4 tåler mer enn 60 minutter.

Flere har kommentert at hvor lenge de kan være ute også avhenger av hvor mye lys de har vært utsatt for i dagene før.

Har man utsatt seg for mye lys en dag, viser erfaring at man tåler mindre lys dagen etter. Dette kalles primingfenomen.

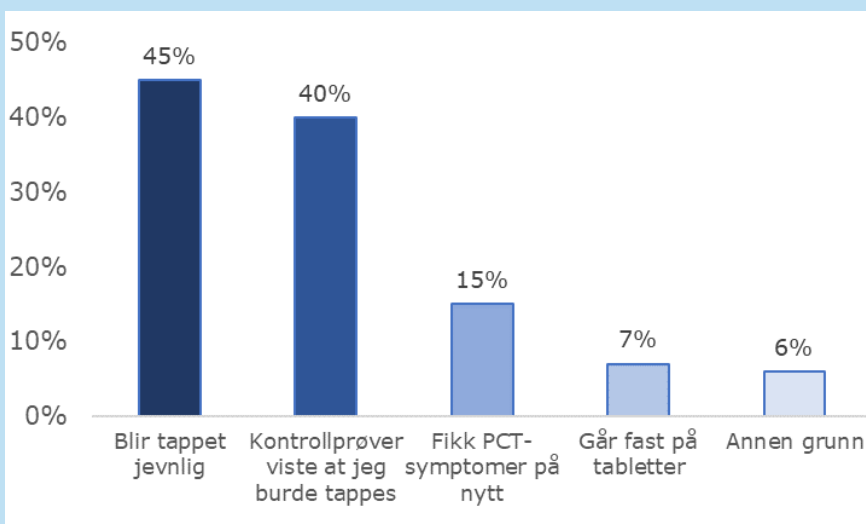
PCT: Årsak til behandling

I registeret innhenter vi informasjon om hvilken behandling deltagerne får. Figuren under viser oppgitte årsaker til nylig gjennomgått behandling hos 100 personer med PCT i 2023.

40 % fikk behandling fordi en kontrollprøve viste at behandling burde startes. Slik forebyggende behandling kan da gjøre at en unngår å få nye symptomer.

45 % oppgav at de ble tappet jevnlig. Endel pasienter tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd).

Årsak til behandling for PCT siste 12 måneder



Tilbakefall

15 % fikk behandling fordi de fikk symptomer på nytt.

Målet er at denne andelen skal være lavest mulig, og at en heller går til regelmessig kontroll og starter behandling før en får nye symptomer.

7 % oppgir at de går fast på tabletter. Normalt skal det ikke være behov for fast bruk av tabletter mot PCT, da anbefales det heller å ta årlige kontrollprøver for å se om det er behov for ny behandling eller ikke.

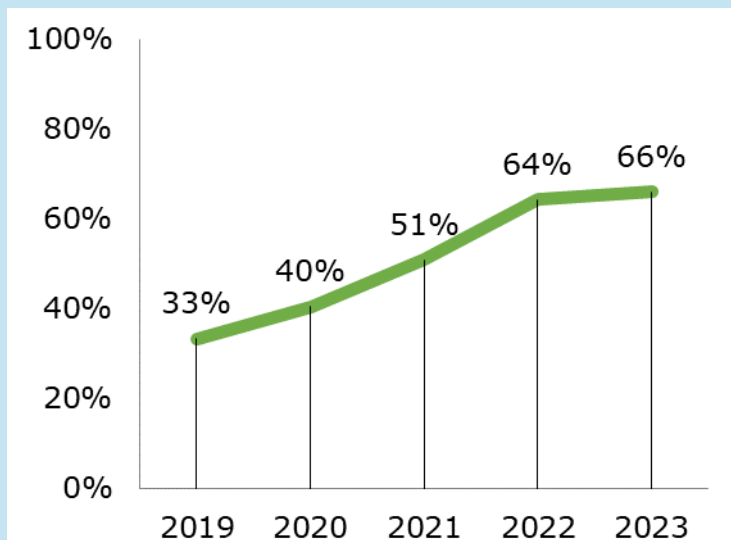
Leverundersøkelse hvert halvår ved akutt porfyri sykdom

Alle som har eller er disponert for akutt porfyri sykdom (AIP, PV eller HCP) og som er over 50 år, anbefales bildeundersøkelse av leveren en gang hvert halvår.

Hos de fleste vil undersøkelsen være en ultralydundersøkelse, som er en ukomplisert og risikofri prosedyre. I 2023 viste tall fra registeret at stadig flere får utført halvårlig ultralydundersøkelse av lever, men det er fortsatt mange som ikke får utført leverundersøkelse som anbefalt.

Har du AIP, PV eller HCP og er over 50 år, anbefales det ultralydundersøkelse hvert halvår.

Økningen i andel pasienter som får utført leverundersøkelse hvert halvår. Andelen er doblet siden 2019.



Informasjonskampanje

I januar og juli i 2023 og 2024 sendte NAPOS ut brev med påminnelse om bildeundersøkelse av lever til alle over 50 år med akutt porfyri sykdom. Målet med denne informasjonskampanjen er at flere skal få utført halvårlig leverundersøkelse.

Hvorfor bildeundersøkelse?

Primær leverkreft er en svært sjelden kreftform som har sitt opphav i leveren. Studier viser at personer over 50 år med en akutt porfyri sykdom har høyere risiko for å få primær leverkreft enn den generelle befolkning. Derfor anbefales regelmessig bildeundersøkelse av lever.

Om Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer



NAPOS er ett av ni nasjonale kompetansesentre som er samorganisert under Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) i Oslo.

NAPOS holder til på Haukeland universitetssjukehus i Bergen, og samarbeider med Norsk porfyriregister. Senteret utarbeider retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging av porfyri sykdom.

NAPOS tilbyr blant annet kurs, rådgivning og veiledningstjenester rettet mot pasienter og helsepersonell.

Finn informasjon på nettsidene

Nettsidene www.napos.no har til enhver tid oppdatert informasjon om de forskjellige diagnosene og anbefalt behandling, oppfølging, rettigheter, kurs og relaterte forskningsprosjekt.

De siste nyhetssakene fra NAPOS sine nettsider:

- [Nytt fra den internasjonale kongressen om porfyri sykdommer](#)
- [Oppsummering av kurs for personer med akutt porfyri sykdom](#)
- [Lansering av ny versjon av legemiddeldatabasen](#)

Du kan [melde deg på nyhetsvarsel](#) dersom du ønsker å få tilsendt e-post med lenker til de siste nyhetssakene samt annen informasjon som er aktuell for personer med porfyri sykdommer og behandlere.

Fagkurs om porfyri sykdommer

NAPOS arrangerer fagkurs for helsepersonell 28. og 29. januar 2025 i Bergen. Les mer om kurset og påmelding på www.napos.no (Porfyri sykdommer/ porphyrias - fagkurs).

Om Norsk porfyriregister

Norsk porfyriregister skal bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyri sykdom.

Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester, samt å gi grunnlag for forskning.

Innsamling av data

Opplysninger samles først og fremst inn ved hjelp av spørreskjema som fylles ut av registerdeltager og lege, dersom du tar med skjema til legen.

I tillegg til opplysningene fra spørreskjemaene, registreres opplysninger om diagnose og porfyrirelaterte prøvesvar, og opplysninger innhentet i forbindelse med eventuelle sykehusinnleggelse relatert til akutte porfyrianfall ved AIP, PV eller HCP.

Utsending av skjema

Første skjema sendes ut ved diagnosetidspunktet. Deretter vil det i starten av januar hvert år sendes ut et spørreskjema og en legekontrollpakke til deltageren.

Deltagere med PCT får tilsendt et behandlingsskjema ca. 1,5 år etter diagnosen, og deretter årlige skjema.

Skjema til lege

Legekontrollpakken sendes deltager tidlig i januar. Deltagerne oppfordres til å ta pakken med til legen når skal til kontroll for porfyri-sykdommen.

Pakken inneholder legekontrollskjema og en frankert returkonvolutt. Dette skjemaet skal fylles ut og sendes inn av lege.

Som hjelp til legen er det i også lagt ved anbefalinger for årlig kontroll, rekvisisjonsskjema og prøveinnsendingskonvolutt.

Husk å ta med legekontrollpakken når du skal kontroll av sykdommen!

Legekontrollskjema er inkludert i legekontrollpakken.

Tusen takk for alle bidrag til Norsk porfyriregister!



Illustrasjon: Colourbox.com

KONTAKTINFORMASJON TIL NORSK PORFYRIREGISTER

Telefon: 55 97 31 70
E-post: porfyri@helse-bergen.no
Nettside: www.napos.no