



Kurs for AIP, PV og HCP

28. – 29. oktober 2024

Aasne K. Aarsand
Leder og overlege


Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer
Haukeland universitetssykehus



1

Innhold

- Informasjon om kurset
- Kort om porfyri/porfyri sykdommene
- Om NAPOS og våre aktiviteter




2

Hensikten med kurset

- Lære mer om sykdommen
- Møte andre med samme sykdom/pårørende

→ Mestre å leve med sykdommen på en bedre måte


- Forelesninger
- Samtalegrupper
 - lære å snakke om sykdommen og dele erfaringer



3

Hovedtema på kurset

- Generelt om sykdommene
- De vanligste symptomene
- Behandling
- Livskvalitet og mestring
- Pasienthistorier
- NAPOS og Norsk porfyriregister




4

Hva er porfyri?

→ Fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne sykdommer

De forskjellige porfyri sykdommene har forskjellig


- forekomst
- arvegang
- alder for symptomdebut
- type symptomer
- alvorlighetsgrad



5

Forskjellige type symptomer

- Akutte anfall → AIP, HCP og PV
- Hudsymptomer utløst av sollys
 - Skjør hud med blemmer → PV og HCP
 - Akutt smertefull fotosensitivitet



6

Hva har
porfyrisykdommene til
felles?

*Skyldes feil i samme
produksjonsvei*

7

Hvorfor heter det
porfyri?



8

*Ikke porfyri, men mange forskjellige
porfyrisykdommer*

På dette kurset:

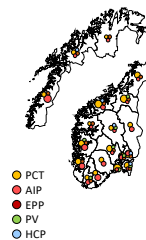
- Akutt intermitterende porfyri (AIP)
- Porphyria variegata (PV)
- Hereditær koproporfyri (HCP)



9

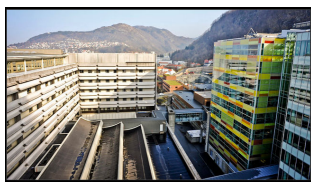
NAPOS

- Etablert 1999
- Arbeider for bedret diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer
- Landsdekkende
- Rådgivende virksomhet
- Tverrfaglig



10

Lokalisert i Laboratorieklinikken, Haukeland universitetssykehus



11

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Tjenesten består av en felleseenhet og ni nasjonale kompetansesentre

- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevrotviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Senter for sjeldne diagnoser
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- **NAPOS - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer**
- Nevromuskulært kompetansesenter
 - ✓ Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander




Finne mer informasjon om sentrene på www.helsenorge.no/sjeldne-diagnoser



12

Prioriterte oppgaver NAPOS


- Utarbeide og publisere retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging
- Drive rådgiving og veiledning av helsepersonell og annet hjelpeapparat, pasienter og pårørende
- Tilby kurs og opplæringsressurser til helsepersonell, pasienter og pårørende
- Tilby genetisk veiledning/prediktiv testing
- Ha aktiv brukermedvirkning
- Delta i internasjonale porfyrinettverk og drive internasjonalt arbeid
- Samarbeide med Norsk porfyriregister
- Drive forskning og utvikling



13

Informasjonspakke ved ny diagnose

- 1) Til pasient
 - Informasjon om diagnosen og hva NAPOS kan tilby
 - ID-kort
 - Informasjon om pasientforeninger
 - Informasjon om Norsk porfyriregister
- 2) Til rekvirerende lege:
 - informasjon om diagnose, retningslinjer for kontroll etc.
 - Informasjon om NAPOS og tjenester/tilbud



14



Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

www.napos.no

Utredning, behandling og kontroll	Pasientinformasjon	Tjenester ved NAPOS	Forskning og utvikling
Følgning og oppfølging Utredning Behandling og oppfølging Regimeopplæring Lægemiddelbistand for akutte porfyrier Porfyriskole og konferanser	Porfyrinotiser (e-læsePCN) Acute intermittent porphyria (AIP) Elyttkonstellasjon porfyrin (EPP) Porfyrin variegata (PV) Hereditær hepatoporfyrin (HCP) Kongenital erythropoetisk porfyrin (KEP)	Nyhetsbrev Veiledningstjenester Kurs og videreutdanning Famleutredning Utredning av D-kort Kjennetegn Personlig informasjonsskriv Undervisning på lyttehus Lenke til nettsider og publikasjoner	Norsk porfyriregister EPP/OPR studien Norsk porfyrinotiser Forskning ved NAPOS Publikasjoner Brukermedvirkning ved NAPOS International Porphyria Network - IPNet HelseEIN

15

Informasjon

- Hjemmeside www.napos.no
- Telefon: 55 97 31 70
- E-post: porfyri@helse-bergen.no
- E-postvarsel
 - De som er interessert i å motta «Nyhetsvarsel» fra NAPOS melder seg på på nettsidene våre www.napos.no.



16



17