

Utløsende faktorer og forebygging av akutte porfyrianfall

Øyvind Skadberg
29. oktober 2024

www.napos.no

- Det viktigste med behandlingen er å forebygge anfall eller den kroniske form for porfyri. Dette gjøres ved at pasientene har et regelmessig levesett, at de unngår unødvendig faste og at de får rask behandling om de får infeksjoner.
- Det er svært viktig å ha lett tilgjengelig en liste eller annen oversikt over sikre og usikre medikamenter ved akutt porfyri.

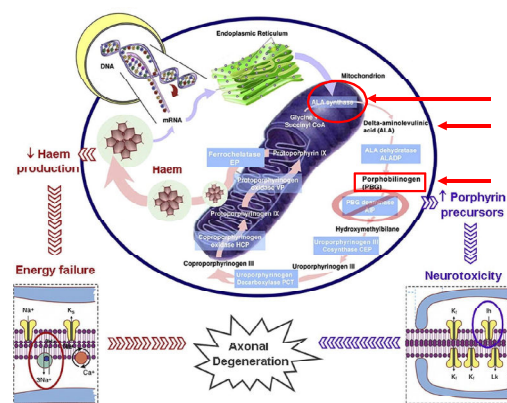
Legemidler

- Den mest oppdaterte informasjonen finnes som en nettressurs i form av en søkbar database som gir veiledning i valg av legemidler

HELSE BERGEN
Helse Bergen Regional kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)
Legemiddeldatabase for akutte porfyrisykdommer

Legemiddeldatabase for akutte porfyrisykdommer

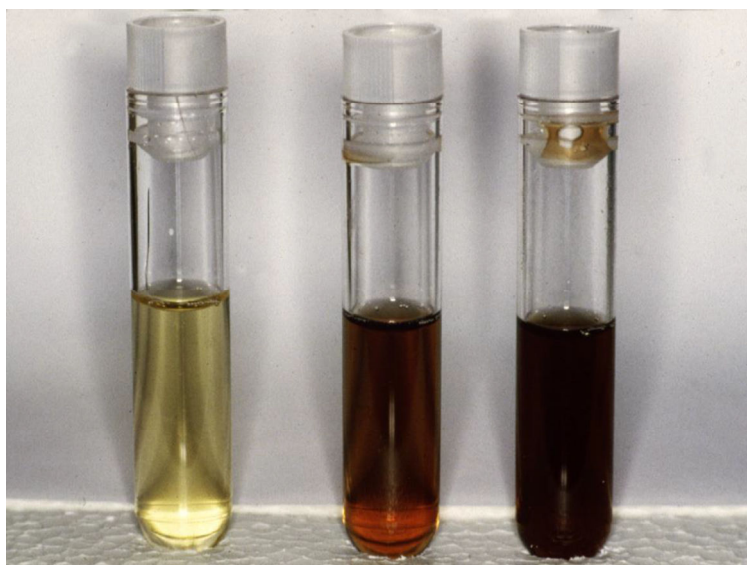
Lenke til databasen: www.drugs-porphyrin.org



Clinical Genetics 2002

Økningen i metabolitter

- ALA og PBG hoper seg opp og lekker ut av leverceller
- Finnes (og kan måles) i plasma og urin, er skadelige og kan føre til akutte symptomer
- Er skadelig for cellene i kroppen og årsaken til anfallene



Utløsende årsaker (I)

De viktigste utløsende årsakene er:

- Medikamenter
- Alkohol
- Menstruasjonsyklus
- Graviditet

Utløsende årsaker (II)

De viktigste utløsende årsakene er:

- Slanking/ uregelmessige måltider
- Infeksjon
- Stress
- Fysisk anstrengelse

Utløsende årsaker (III)

Andre utløsende årsaker:

- Søvnforstyrrelser/søvnmangel
- Røyking
- Kjemisk arbeidsmiljø
- Stoffmisbruk (hasj, ecstasy, amfetamin, kokain)

Flere utløsende faktorer på en gang

- I levd liv kan man oppleve fler uheldige faktorer samtidig
- Noe kan man forsøke å kontrollere
- Akutt sykdom- infeksjoner- nødvendig beh kommer uten at noen ønsker det
- Vi kan ikke alltid finne forklaring på et anfall
- Det kan være vanskelig å rette på utløsende årsaker

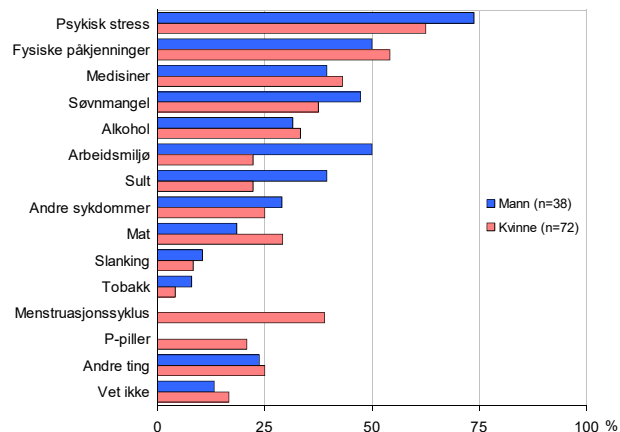


Porfyri-registeret spør

- Mange av dere er med ?
- Dere har fått spørreskjema
- Noen utløsende årsaker har klarere årsak-virkning enn andre



Nasjonalt porfyriregister: Utløsende faktorer AIP




NAPOS anbefaler årlig kontroll

Nasjonalt kompetansesenter for porfyriskdommer (NAPOS)
 Ansvar for medisinsk behandling og forskning | Sentrert: 55 97 31 70
 Helse Bergen universitetssykehus | E-post: porfyr@helse-bergen.no
 Postboks 3303 | Helse- og sykepleierstasjon
 5021 BERGEN

Anbefalinger ved årlig kontroll
Akutt intermitterende porfyri (AIP)
 For personer med aktiv AIP anbefales årlige kontroller av porfyriskdommen. For personer som kun er genetisk disponert anbefales slike kontroller hvert 3-5 år.

- Hendelseslogge til utvalgte av lever 2 x 3-5 mg hver i 30-år**
 Bildebilder av lever (ultralyd, evt. MR lever) for alle ikke genetisk disponerte > 50 år pga. økt risiko for primær leverkreft
 - Registrer alle medikamenter i elektronisk pasientjournal
- Serum som utarbeides for analyse av ALA og PGB**
 Forhåndsbestill nødvendig leveringsmateriale på www.napos.no eller ta kontakt på telefon 55 97 31 70
 - Referanselaboratoriet leveres av www.napos.no
 - Velg «Oppfølging - kjent diagnose» og «AP: 20 ml, morgenserin»
 - Prøven må merkes med navn, fødselsdato og pakkes i aluminium
- Undersøkelser på legemiddel- / toksikologisk laboratorien**
 - Biokjemi
 - Nyrefunksjonsundersøking: s-kreatinin og estimert GFR
- Sjekk trygghetskatalogen på alle legemidler i legemiddelstasen.....**
www.napos.no
 - Reseptfrie legemidler må også sjekkes
- Samtale/veiledning om anfallsutløsende faktorer**
 - Legemiddelbruk
 - Menstruasjonszyklus, østrogenpreparater
 - Alkohol, tobakk, kosthold (sult og slanking)
 - Infeksjoner, feber, psykisk og fysisk stress



14

Id kort

Denne personen har latent eller aktiv **AKUTT INTERMITTERENDE PORFYRI (AIP)**

Navn: Kari Olsen Nordmann
 Fødselsnr.: 12345678910

Mange vanlige medikamenter og flere anestesimidder kan utløse alvorlige anfall av denne sykdommen. Vanlige symptomer ved anfall er sterke mage smerter, neurologiske utfall eller psykiske forandringer. For mer informasjon, kontakt Nasjonalt kompetansesenter for porfyriskdommer (NAPOS) eller se vår webside: www.napos.no



This person has latent or active ACUTE INTERMITTENT PORPHYRIA (AIP)


Many drugs, including some anaesthetics, may cause severe attacks in patients with this disease. Typical symptoms include severe abdominal pain, neurological symptoms such as paresis, and psychiatric symptoms such as anxiety or irritability. For more information, contact the Norwegian Porphyria Centre (NAPOS) at the address below, or visit our website: www.napos.no

Nasjonalt kompetansesenter for porfyriskdommer (NAPOS)
 Laboratorium for Klinisk Biokjemi (LKB) | Prøvetur: (+47) 55 97 31 70
 Haukeland Universitetssykehus | E-post: porfyr@helse-bergen.no
 NO-5021 Bergen, Norway

Går dere til årlig kontroll ?

- Årlig sjekklister
- Blodprøve til Napos
- Analyse på sykehus

- Hvilke prøver
- Blod
- Lysbeskyttet urin



16

REKVISISJONSKJEMA
 For mer informasjon, se www.napos.no

NAPOS - Nasjonalt kompetansesenter for porfyriskdommer

Navn: _____ Fødselsnr.: _____

Adresse: _____

Postnummer: _____ Poststed: _____

Behandler: _____

KLINISK INFORMASJON MÅ PÅPRÆGIST SKEMAET

Utvalg - fyll inn

Misløst som porfyriskdommer hos kompetansesenter

Problemer med å ta AIP i bruk - ta kontakt med NAPOS

Årsak til porfyriskdommen (Valg): _____

Hvordan ble diagnosen stilt? DNA HbA

Navn på årsforårsaker: _____

Navn og dato på behandling med diagnose og laboratoriefunn: _____

KLINISKE OPPLYSNINGER - fyll inn

Nerveoverfølsomme symptomer: Siste 4 dager: Telleknapp

Andre symptomer: Akutte angrep Hjerte- og 12-ener Digestive problemer Andre: _____

Oppfølging av kjent porfyriskdomme - fyll inn

Diagnose: _____

Årsak: _____

Behandling: _____

Prøvetur: _____

Generelt om porfyriskdommer

Labortester for årlig kontroll basert på kliniske opplysninger. Sendt ved kontrollprøve av ca. 2-3 uker.

For å få en diagnose må du ha kompetansesenter og kun en spesifikk metode er godkjent som referanselaboratorium, Helse og blod (siste 2-3 uker), sentrert ved DNA-analyse (siste 2-3 uker). Ved positiv funn vil vi opprettholde, og ved negativ informasjon vil vi gi svar på nytt innen 4-6 uker.

Ved behov for DNA-analyse ta kontakt på telefon 55 97 31 70 mellom kl. 08.00-15.30.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyriskdommer (NAPOS)

NAPOS er et et nasjonalt kompetansesenter for årlige diagnostikk og medisinske opplysninger til alle porfyriskdommer og deres berørte familier og diagnostiserte personer. Sentrert er opprettet med et spesifikt kompetansesenter for diagnostikk, behandling og oppfølging av alle porfyriskdommer. Sentrert er et kompetansesenter for porfyriskdommer.

Kontaktinformasjon til NAPOS: www.napos.no
 Tel: 55 97 31 70
 E-post: porfyr@helse-bergen.no

Indikasjon for oppfølging av porfyriskdommer

1) Debut, gamle oppfølgingsproblemer og symptomer som pasienter som fortsatt opplever akutte angrep eller har andre kliniske symptomer som følge av porfyriskdommer.

2) Debut, sykdom eller tilbakefall av akutte angrep (symptomer ved AIP, PV og HCP)

3) Akutt anfallsforløp (symptomer ved AIP, PV og HCP) med alvorlige konsekvenser (helse eller arbeid) med symptom ved 1 til 3 dager.

4) Problemer med å ta AIP i bruk (sult og slanking) med symptom ved 1 til 3 dager.

5) Problemer med å ta AIP i bruk (sult og slanking) med symptom ved 1 til 3 dager.

Etterutdanningskurs for leger

DEN NORSKE LEGEFORENING

Logg inn Sak

Forside

Jus og arbeidsliv

Fag og utdanning

Kursoversikt

Medlem

Om oss

ID: 36431

Porfyriskdommer/porphyrias

Porphyrias

28-29. jan. 2025 Haukeland universitetssykehus

Skriv ut

Informasjon

Kursarranger: HUS/NAPOS

Haukeland Universitetssykehus, Bergen - HUS

Nasjonalt kompetansesenter for porfyri - NAPOS

Ardeling for medisinsk biokjemi og farmakologi - MBF


DELTAKER
4 400,-

Meld deg på

PÅMELDINGSFRIST
08.12.2024

Spørsmål?

Spørsmål?



19