



Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Avd. for medisinsk biokjemi og farmakologi
Haukeland universitetssjukehus
Postboks 1400
5021 BERGEN

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

Sjekkliste for årlige kontroller

Porphyria variegata (PV)

For personer med aktiv PV anbefales årlige kontroller av porfyrisykdommen. For personer som kun er genetisk disponert for å få PV (latent PV) anbefales slike kontroller hvert 3-5 år.

- **Henvising til ultralyd av lever 2 x årlig hvis > 50 år**
 - Billedundersøkelse (ultralyd, evt. MR lever) for alle inkl. genetisk disponerte > 50 år pga. økt risiko for primær leverkreft
 - Registrer påminnelse i elektronisk pasientjournal
- **Send inn urin- og blodprøve for analyse av porfyriener**

Forhåndsbestill nødvendig forsendelsesmateriale på www.analyseoversikten.no eller ta kontakt på telefon 55 97 31 70

 - Rekvisisjonsskjema skrives ut fra www.napos.no
 - Fyll inn boksen «Oppfølging - kjent diagnose»
 - Prøvene må merkes med navn, fødselsdato og pakkes i aluminiumsfolie
- **Undersøkelser på legekantoret/ lokalt laboratorium**
 - Blodtrykk
 - Vurdering av nyrefunksjonen: s-kreatinin og estimert GFR
- **Sjekk trygghetsklassifisering på alle legemidler i legemiddeldatabasen på www.napos.no**
 - Reseptfrie legemidler må og sjekkes
- **Samtale/veiledning om**
 - Hudsymptomer og lysbeskyttelse
 - Anfallsutløsende faktorer som legemiddelbruk, menstruasjonssyklus, østrogenpreparater, alkohol, tobakk, kosthold (sult og slanking), infeksjoner, feber, psykisk og fysisk stress
- **Registrer diagnose under kritisk informasjon i kjernejournal (se tekst-mal på www.napos.no)**

NB! Husk å sende inn urinprøve til analyse av ALA og PBG ved mistanke om akutt anfall



OM DIAGNOSEN PV

Porphyria variegata (PV) er en sjelden arvelig sykdom. Kun en liten del av de som er genetisk disponert utvikler aktiv sykdom.

Av de PV-pasientene som får symptomer får ca. 80 % hudsymptomer som består av blommer og sårbar hud etter soleksposering.

Ca. 20 % av pasientene får i tillegg akutte symptomer som er karakterisert av anfall med intense magesmerter, kvalme/oppkast, rask puls, høyt blodtrykk og forstoppelse.

Elektrolyttforstyrrelser, spesielt hyponatremi, og psykiske symptomer er hyppig forekommende under et anfall.

Vanligvis varer et anfall ca. 5-7 dager. Noen pasienter utvikler og muskelsvakhet, sensoriske utfall, alvorlige psykiske symptomer, lammelser og/eller kramper under anfallet.

Ca. 20 % av pasientene får kun akutte symptomer.

Ved akutt intermitterende porfyri (AIP) er det kjente langtidskomplikasjoner som høyt blodtrykk, nyresvikt og økt risiko for primær leverkreft uten forutgående kronisk leversykdom. På denne bakgrunn anbefales det at også pasienter med PV/HCP følges opp mht til disse.

For mer informasjon om NAPOS, porfyri og oppfølging av personer med porfyrisykdommer se nettsidene www.napos.no.