



Rekvirentens namn og adresse	HPR nr
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Fødselsnummer	<input type="text"/>
Pasientnamn	<input type="text"/>
Adresse	<input type="text"/>
Postnummer	Poststad
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Prøvetakingsdato og tidspunkt	Namn på prøvetakar
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Betalast av	<input type="checkbox"/> NAV	<input type="checkbox"/> Institusjon
-------------	------------------------------	--------------------------------------

KLINISK INFORMASJON MÅ PÅFØRST SKJEMAET For meir informasjon, sjå baksida

Utgreiing

- Mistanke om porfyrisjukdom hos symptomatisk pasient
- Prediktiv testing av «frisk» person (sjå baksida for ytterlegare informasjon)

Kjent porfyrisjukdom i slekta Ja Nei

Viss ja: Kva porfyrisjukdom _____

Namn og f.dato på slektning med diagnose og slektsrelasjon _____

Oppfølging - kjent diagnose

Diagnose _____

- Under behandling
- Årleg kontroll
- Forverring/nyoppståtte symptom

Prøvemateriale - send inn

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Utgreiing porfyrisjukdom
2 x 3 mL EDTA-blod
1 x 4 mL heparinblod
Feces-prøve (2 spiseskeier)
20 mL morgonurin | <input type="checkbox"/> Oppfølging kjent diagnose
<input type="checkbox"/> PCT: 20 mL morgonurin
<input type="checkbox"/> AIP: 20 mL morgonurin
<input type="checkbox"/> EPP: 2 x 3 mL EDTA-blod
<input type="checkbox"/> PV og HCP:
20 mL morgonurin
4 mL heparinblod
<input type="checkbox"/> CEP og HEP: Ta kontakt |
|---|--|
- For meir informasjon om prøvetaking og forsending, sjå baksida av arket. Ved spørsmål ring 55 97 31 70.

NB! Alt prøvematerialet **må vernast mot lys** (pakkast i aluminiumsfolie) og påførast prøvedato, namn og personnummer.

Kliniske opplysningar

Neuroviscerale symptom Siste 4 dagar Tidlegare

- | | | |
|--|--------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> Akutte magesmerter | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Varigheit > 12 timar | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Opioidkrevjande | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Innlagt på sjukehus | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Neurologiske symptom/funn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| kva _____ | | |
| <input type="checkbox"/> Psykiske symptom | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| kva _____ | | |
| <input type="checkbox"/> Anna | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| kva _____ | | |

Hudsymptom Siste 4 dagar Tidlegare

- | | | |
|---|--------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> Bullae / vesiklar / skjør hud | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Akutte smerter i huda etter lyeksponering (akutt fotosensitivitet) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Meir utfyllande klinisk informasjon / andre symptom:

For
laboratoriet

Mottatt

Dato

Sign

Analysar

DNA i frys

Prøvetaking og forsending av prøver

- Alle prøver må merkast med prøvedato, namn og personnummer
- Alle prøver må vernast mot lys (pakkast inn i aluminiumsfolie)
- Rekvisisjonsskjema med kliniske opplysningar må leggjast ved
- Bruk spesielle konvoluttar merka "Biologisk materiale"
- Prøvene må være framkomne innan 3 dagar (send dei tidleg i veka)
- Send prøvene til: *Haukeland universitetssjukehus
Lab. for klinisk biokjemi /Seksjon for porfyrianalysar
Postboks 1400
5021 BERGEN*

Ved utgreiing av akutt porfyrisjukdom (AIP/PV/HCP)

- Urinprøve bør takast i symptomatisk fase, t.d. når anfall med magesmerter har vart 1-2 dagar.
- Ved bruk av metenaminhippurat (Hiprex), må denne seponerast minst 3 dagar før prøvetaking, eller ein må oppgje at pasienten brukar dette.
- Ved kjent porfyrisjukdom i slekta, oppgje namn, relasjon og type porfyrisjukdom.

For spørsmål om prøvetaking/forsending: ring 55 97 31 70 eller skriv til porfyri@helse-bergen.no (ikkje sensitiv informasjon).

Generelt om porfyrisjukdommar

Porfyri er fellesnamn på ei gruppe sjeldne, arvelege sjukdommar. Nokre av porfyrisjukdommane gjev akutte anfall med blant anna sterke magesmerter, nevrologiske og psykiske symptom, mens andre gjev hudsymptom på lysutsette område. Det er registrert 7 ulike porfyrisjukdommar i Noreg.

Sjukdom		Symptom
Akutt intermitterende porfyri	AIP	Akutte
Hereditær koproporfyri	HCP	Akutte ± hud (1)
Porphyria variegata	PV	Akutte ± hud (1)
Porphyria cutanea tarda	PCT	Hud (1)
Erythropoietisk protoporfyri	EPP	Hud (2)
Kongential erythropoietisk porfyri	CEP	Hud (1,2), m.m.
Hepatoerythropoietisk porfyri	HEP	Hud (1)

1= bullae/vesiklar/skjør hud, 2= smerte/hevelse/sår

Analysar og svartid

Laboratoriet rekvirerer relevante analysar basert på oppgitte kliniske opplysningar. Alle innsende prøver blir kommentert individuelt av lege. Porfyridiagnosane blir stilte hos symptomatiske pasientar basert på funn av spesifikke mønster av porfyrimetabolittar i urin, feces og blod. Deretter blir relevante DNA-analysar utført.

Eit eige svarbrev, som inkluderer informasjonsmateriell til pasienten, vil bli sendt til rekvirerande lege frå Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisjukdommer (NAPOS) når analyseresultat føreligg etter ca. 2-3 veker. Det vil ta ytterlegare tid (veker/månader) før svar på DNA-analysar føreligg.

Prediktiv testing av "frisk" person

Ved familieutgreiing må ein for sikker diagnostikk undersøke for mutasjonen som finst i familien. Ved slik prediktiv testing, er genetisk rettleiing i forkant pålagt. Kontakt NAPOS for å avtale rettleiingstid.

Indikasjon for utgreiing av porfyrisjukdom

- 1) akutte sterke, gjerne opioidkrevjande magesmerter hos pasient utan teikn til peritonitt, spesielt dersom pasienten også har nevrologiske symptom/funn, psykiske symptom og/eller hyponatremi (symptom ved AIP, PV og HCP)
- 2) blærer, vesiklar og sårbar hud på soleksponerte område (symptom ved PCT, PV, HCP og HEP)
- 3) akutt fotosensitivitet i huda etter soleksponering – også gjennom vindaugsglas – med symptom frå tidlige barneår (symptom ved EPP og CEP)
- 4) prediktiv testing av friske familiemedlemmar i familiar med kjent porfyrisjukdom

Finn ytterlegare informasjon om porfyri på www.napos.no

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisjukdommer (NAPOS)

NAPOS er eit av ni nasjonale kompetansesenter for sjeldne diagnoser og sender ut informasjon til alle porfyripasientar og deira rekvirerande legar ved diagnosetidspunktet. Senteret tilbyr oppdaterte nettsider www.napos.no, pasientbrosjyrar, retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging, samt rådgjevingssamtalar. Senteret driv også forskning på porfyrisjukdommar.

Kontaktinformasjon til NAPOS:
Haukeland universitetssjukehus
Lab. for klinisk biokjemi / NAPOS
Postboks 1400, 5021 BERGEN

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

