

Å være genetisk disponert

- Cirka halvparten av dem som er registrert med akutt porfyri hos NAPOS har såkalt «latent porfyri»
- Akutt intermitterende porfyri (AIP)
 - 160 av 345
- Porfyria Variegata (PV)
 - 23 av 38

NAPOS

- Tilbyr genetisk testing av friske familiemedlemmer
- Også barn og mindreårige
 - Forebygging
 - Unngå utløsende årsaker
 - Kjennskap til diagnosen



Motivasjon for å ta gentest

Motivasjon for å ta AIP gentest. Gjennomsnitt score for hver påstand og prosentandel som har valgt svaralternativ 3, 4 eller 5.

	n	Mean	Svar 3-5 *
Viktig å vite om jeg kunne komme til å utvikle sykdom	49	3,0	67%
Informasjon fra genetisk veileder hadde betydning	49	2,1	41%
Viktig å få avklart med tanke på å forebygge sykdom	54	3,6	82%
Viktig å få avklart med tanke på barns evt. risiko	53	3,4	76%
Porfyri sykdom i slekten var av betydning	54	3,8	85%
Jeg følte meg sikker på at jeg hadde genfeil, selv om jeg ikke hadde symptomer	48	1,9	38%
Jeg hadde allerede symptomer	53	2,1	45%

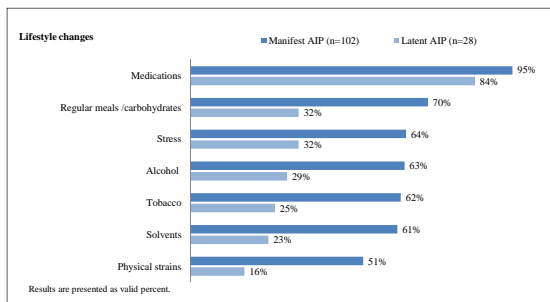
* 0: Ikke aktuelt, 1: liten betydning, 2: litt viktig, 3: ganske viktig, 4: svært viktig, 5: helt avgjørende

Marie Hammarstrand, 2013

Hvordan kan man forebygge porfyrianfall?

- Variert og sunt kosthold
- Unngå harde slankekurer
- Tilstrekkelig søvn og hvile
- Forsiktig med alkohol og kjemikalier
- Unngå røyk
- Sjekk medikamenter!
- Likevel ingen garantier....

Livstilsendringer



Marie Hammarstrand, 2018, ikke publisert

Hvilke symptomer er porfyrisymptomer?

- Her problemet kommer inn?
- De fleste har jo tidvis symptomer som:
 - Magesmerter
 - Kvalme /oppkast
 - Muskelverk
 - Lett depresjon
 - Reaksjon på medikamenter
 - Hudproblemer (PV/HCP)

Magesmerter i befolkningen

- I følge Norsk helseinformatikk har 10-15 % av befolkningen symptomer på irritabel tarm
- Symptomer er smerter og ubehag i mage som kommer i perioder
- Fordøyelsen påvirkes ikke og næringsopptaket er normalt
- Ofte stressutløst

www.nhi.no