

Kurs for personer med porfyri og deres pårørende

7 - 8. november 2016



Hensikten med kurset

- Lære mer om sykdommen
 - Porfyrisykdommer forekommer sjeldent
 - Allmennleger: Begrenset kunnskap om sjeldne sykdommer
 - NAPOS: En av de viktigste oppgavene er kunnskapsformidling
 - NAPOS: Presentere nyheter
- Møte andre med samme sykdom
- Mål: MESTRE å leve med porfyrisykdommen på en bedre måte



Mentometerknapper



- Foreleseren stiller et spørsmål, og dere svarer ved å trykke på mentometerknappene
- Resultatet kommer opp på skjermen med en gang



Praktisk bruk



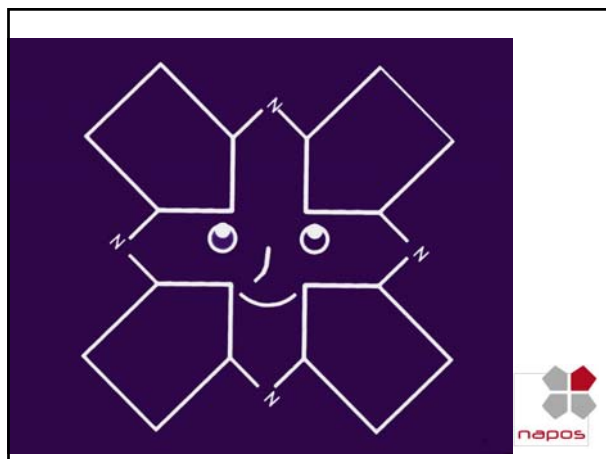
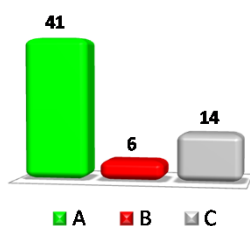
- Bruk svarknappene (1-10/A-J) for å svare
- Når en trykker vil først et gult og så et lite **grønt** lys blinke kort for å bekrefte at svaret er sendt
- Hvis en har trykket feil alternativ eller er usikker på om en fikk trykket, er det bare å trykke en gang til – kun det siste svaret blir registrert!

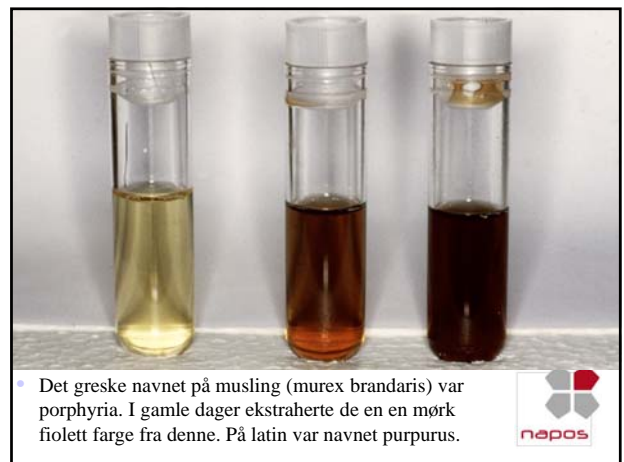
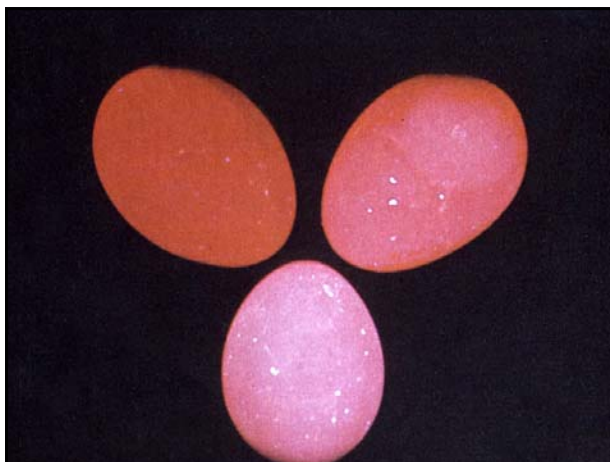
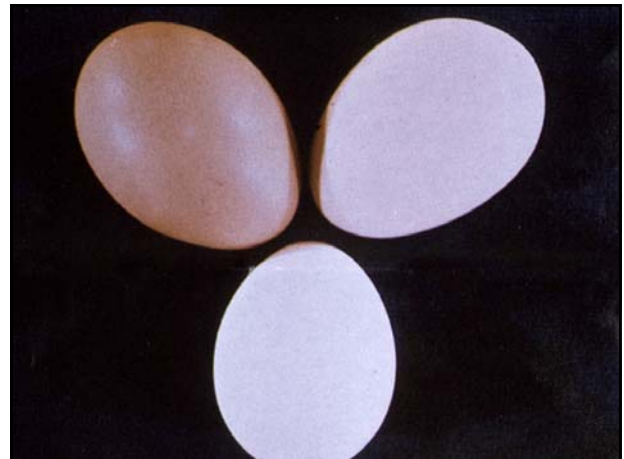
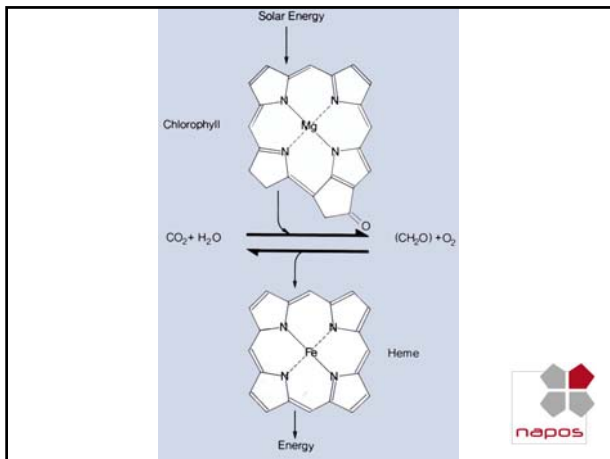


Hvor mange har...



- A) aldri vært på kurs
- B) vært på kurs en gang
- C) vært på kurs mer enn en gang





To hovedtyper av "pasienter"

- Pasient går til lege med symptomer
- Personer er i slekt med en annen med porfyri og tar kontakt med NAPOS



Ulike porfyrier

- Kun akutte symptomer
 - Akutt intermitterende porfyri
- Hudsymptomer og akutte symptomer
 - Porfyria variegata, Hereditær koproporfyri
- Hudsymptomer
 - Porphyria cutanea tarda
 - Erytropoietisk protoporfyri
 - Erytropoietisk porfyri



Diagnostikk

- Det som "hoper" seg opp - metabolitt
- Det som mangler - enzym
- Feil i arvestoff - DNA mutasjon



Hvilke porfyrisykdommer arrangeres kurset for i år ?

- Porphyria cutanea tarda (PCT)

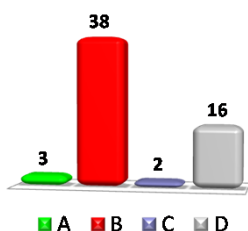
Hudsymptomer

- Blærer
- Skjør hud
- Pigmentering



Hvor mange har

- A) LVPH
- B) PCT
- C) Vet ikke
- D) Er pårørende



Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)



NAPOS har som mål at personer med porfyri skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med personens behov.



NAPOS

Er ett av 10 kompetansesentre som er organisert i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) som er lagt til Oslo Universitetssykehus



Aktiviteter ved NAPOS

- Biokjemisk og genetisk diagnostikk
- Genetisk veiledning
- Rådgivning til helsepersonell og brukere
- Informasjonsarbeid (hjemmeside/brosjyrer/ID-kort/kurs)
- Medikamentdatabase
- Ekstern kvalitetskontroll
- Faglig nettverk i Norge - 'porfyrileger'
- Norsk porfyriregister
- Europeisk porfyriregister
- Internasjonalt samarbeid
- Forskning og utvikling



Janice Andersen

A patient oriented perspective on porphyria.

Psychosocial and health-related challenges of acute intermittent porphyria and porphyria cutanea tarda.

23. November 2016



Helene Bustad Johannessen

Characterization of Hydroxymethylbilane Synthase and Pharmacological Chaperone Treatment for Acute Intermittent Porphyria

28. November 2016



Alle personer med diagnosen porfyri mottar:

- Informasjonsmateriell/ID-kort
[/www.napos.no](http://www.napos.no)
- Informasjon om pasientforeninger
 - Norsk porfyriforening
 - Porfyriforeningen i Nordland
- Informasjon om tilbud om presymptomatisk utredning av slektninger
 - genetisk veileder



Oppsummering

- Mange ulike porfyrisykdommer
- NAPOS har høyspesialisert medisinsk og helsefaglig / trygde kompetanse



Oppsummering

- ✓ Fastlege/hudlege er ofte pasientens første kontakt
- ✓ Du kan ofte mer om din sykdom enn helsepersonell du kommer i kontakt med



Personer som er tilknyttet NAPOS – og som er tilstede her



- Jørild H. Villanger
- Egil Støle
- Irene L. Duinker
- Ellen Valberg
- Linda E. Gillehammer
- Marte Hammersland
- Maja Hjelle Strand
- Åshild Rostad Enes
- Carl Baravelli



Eksterne leger
Kåre Steinar Tveit

Leger fra NAPOS
Aasne Aarsand
Øyvind Skadberg
Vegar Engeland Haugen
Sverre Sandberg



Programkomité

- Irene Duinker - sjef
- Vegard Engeland Haugen
- Marte Høvik Hammersland

- Lisbeth Westergren - NPF
- Siv Holmedal



Navneskilt

Alle må registrere seg og få navneskilt.

PCT - deltakere: Hvite navneskilt
NAPOS og forelesere: Lyseblå skilt



Navneskilt

Alle må registrere seg og få navneskilt.

PCT - deltakere: Hvite navneskilt
NAPOS og forelesere: Lyseblå skilt



Forside > Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)

Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser




Kontakt oss

www.napos.no

Diagnostikk og behandling	Diagnose	Tjenester ved NAPOS	Forskning og utvikling
Prøvetaking og innsending	Porphyria cutanea tarda (PCT)	Nyhetsaker Veiledningstjenester	Forskning ved NAPOS Norsk og Europeisk

Informasjon

- Telefon: 55973170
- E-post: porfyri@helse-bergen.no



Forelesningene blir lagt ut på hjemmesiden



