

## 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



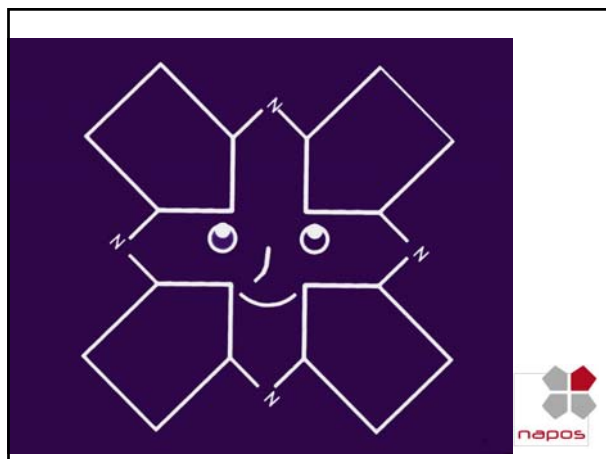
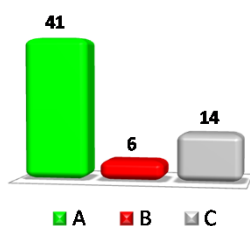
- Bruk svarknappene (1-10/A-J) for å svare
- Når en trykker vil først et gult og så et lite **grønt** lys blinke kort for å bekrefte at svaret er sendt
- Hvis en har trykket feil alternativ eller er usikker på om en fikk trykket, er det bare å trykke en gang til – kun det siste svaret blir registrert!

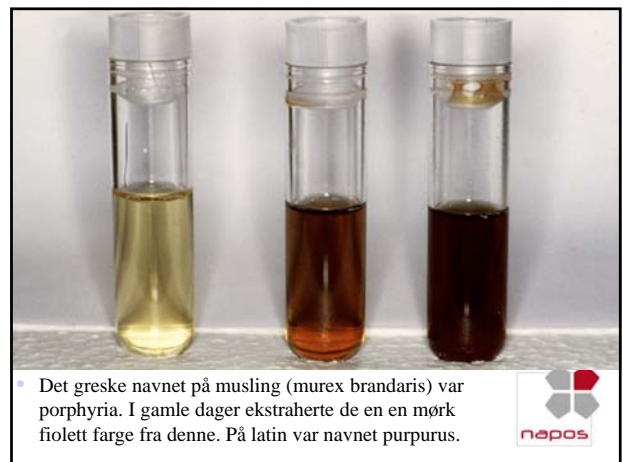
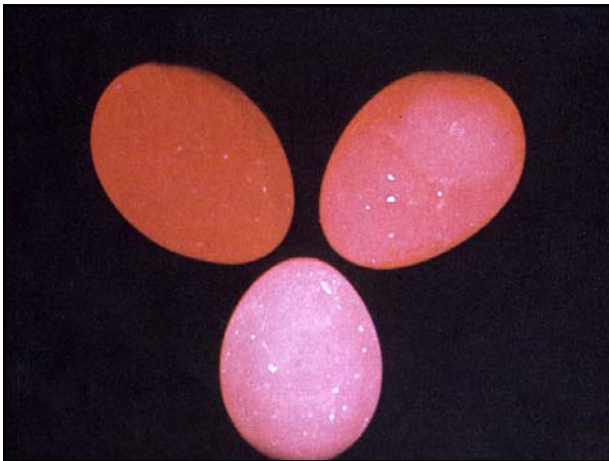
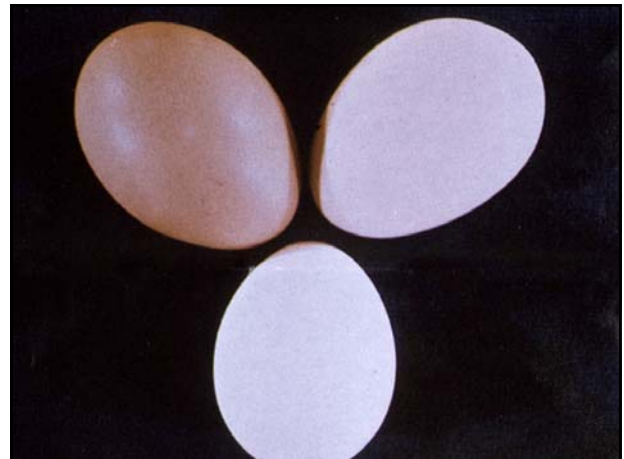
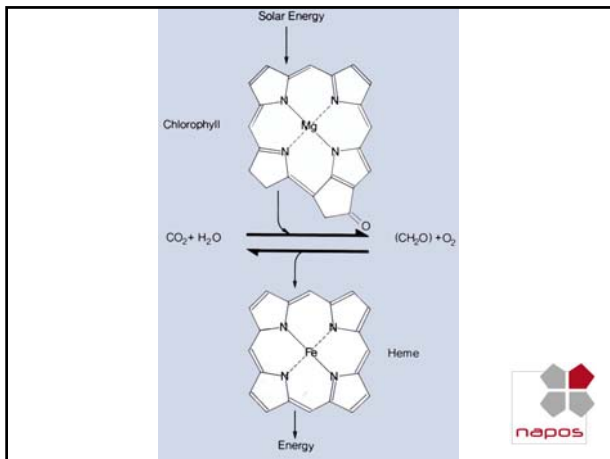


## Hvor mange har...



- 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)

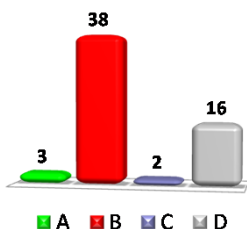
### Hudsymptomer

- 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](http://www.napos.no)

|   |                               |                                     |   |
|---|-------------------------------|-------------------------------------|---|
| <a href="#">Diagnostikk og behandling</a> | <a href="#">Diagnose</a>      | <a href="#">Tjenester ved NAPOS</a> | <a href="#">Forskning og utvikling</a>    |
| <a href="#">Prøvetaking og innsending</a> | Porphyria cutanea tarda (PCT) | Nyhetsaker<br>Veiledningstjenester  | Forskning ved NAPOS<br>Norsk og Europeisk |

## Informasjon

- Telefon: 55973170
- E-post: [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no)



**innhold**

- Status for Norsk porfyriregister
- Europeisk porfyriregister (EPH)
- Data fra registeret: Høring og porfyriklubben
- Forskningsprosjekt: Sporelementer hos pasienter med PCT
- Erfaringer fra samarbeid mellom spesialistentre i Europa
- Ny dikeknagel innen porfyri
- Litt om hva NAPOS kan tilby

## Forelesningene blir lagt ut på hjemmesiden



