



## 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](mailto:porfyri@helse-bergen.no)  
Nettside: [www.napos.no](http://www.napos.no)

### Sjekkliste for årlig kontroll

## Akutt intermitterende porfyri (AIP)

For personer med aktiv AIP anbefales årlige kontroller av porfyrisykdommen. For personer som kun er genetisk disponert for å få AIP (latent AIP) 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 urinprøve for analyse av ALA og PBG**  
Forhåndsbestill nødvendig forsendelsesmateriale på [www.analyseoversikten.no](http://www.analyseoversikten.no) eller ta kontakt på telefon 55 97 31 70
  - Rekvisisjonsskjema skrives ut fra [www.napos.no](http://www.napos.no)
  - Velg «Oppfølging - kjent diagnose» og «AIP: 20 mL morgenurin»
  - Prøven må merkes med navn, fødselsdato og pakkes i aluminiumsfolie
- **Undersøkelser på legekantoret / lokalt laboratorium**
  - Blodtrykk
  - Nyrefunksjonsvurdering: s-kreatinin og estimert GFR
- **Sjekk trygghetsklassifisering på alle legemidler i legemiddeldatabasen på [www.napos.no](http://www.napos.no)**
  - Reseptfrie legemidler må og sjekkes
- **Samtale/veiledning om anfallsutløsende faktorer**
  - Legemiddelbruk
  - Menstruasjonsyklus, 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](http://www.napos.no))

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



#### OM DIAGNOSEN AIP

Akutt intermitterende porfyri (AIP) er en sjelden arvelig sykdom. Kun et fåtall av de som er genetisk disponert for sykdommen utvikler symptomatisk sykdom, dvs. akutte anfall karakterisert av intense magesmerter, kvalme, oppkast, rask puls, høyt blodtrykk og forstoppelse. Mindre typisk er smerter lokalisert til rygg og lår.

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 anfall.

Enkelte får repeterte anfall, spesielt kvinner i fertil alder, hvor disse er relatert til menstruasjonsyklus.

Langtidskomplikasjoner assosiert med AIP er høyt blodtrykk og nyresvikt. Det sees også en økt forekomst av primær leverkreft blant personer med AIP, uten forutgående kronisk leversykdom.