



## 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)

### OM DIAGNOSEN EPP

Pasienter med Erytropoietisk protoporfyri (EPP) akkumulerer protoporfyryn i hud og lever, hvilket fører til akutt fotosensitivitet med intense, brennende hudsmarter kort tid etter soleksponering og økt risiko for leversykdom.

Mellom 1 % og 4 % utvikler alvorlig leversvikt. Progresjon fra leverpåvirkning til leversvikt kan utvikle seg raskt. Det er derfor viktig med regelmessige kontroller av leverfunksjon samt av protoporfyryn i erythrocytter.

En del pasienter har også en lettere mikrocytær anemi uten at det foreligger jernmangel. Denne anemien er hos de fleste uttrykk for en steady-state nedsatt erytropoiese og skal ikke behandles med jerntilskudd. Der hvor det foreligger en klar jernmangel, ta kontakt med NAPOS.

Vitamin-D-mangel forekommer relativt hyppig hos EPP pasienter fordi pasientene forebygger symptomer ved å unngå sollys. Det anbefales at personer med EPP tar et daglig tilskudd av vitamin D og kalsium gjennom hele året.



Brosjyre om EPP

For mer informasjon om NAPOS, porfyri og oppfølging av porfyripasienter se nettsidene [www.napos.no](http://www.napos.no).

### Sjekkliste for årlig kontroll

## Erytropoietisk protoporfyri (EPP)

- **Send inn blodprøve til analyse av erythrocytt protoporfyryn**
  - Forhåndsbestill nødvendig forsendelsesmateriale gratis på [www.analyseoversikten.no](http://www.analyseoversikten.no) i god tid før pasienten har time
  - Rekvisisjonsskjema skrives ut fra [www.napos.no](http://www.napos.no)
  - Velg «Oppfølging kjent diagnose» og EPP: 3 mL EDTA-blod og 1 mL EDTA-plasma
  - Prøvene må merkes med navn, fødselsdato og pakkes i aluminiumsfolie
  - Legg prøvene i egnet transporthylse og send de i spesialkonvolutter merket «UN 3373, Biologisk stoff, kategori B»
- **Undersøkelser på legekantoret/ lokalt laboratorium**
  - Undersøk leverfunksjon: ALAT,  $\gamma$ -GT og PT-INR
  - Mål vitamin D: 25-hydroxyvitamin D (s-25-OH vit D)
- **Samtale/veiledning**
  - Solbeskyttende tiltak, se [www.napos.no](http://www.napos.no) for mer informasjon (spesialsolkrem, lysfilm til å ha på vinduer i bygninger og bil, andre hjelpetiltak m.m.)
  - Leverfunksjon
  - Viktigheten av å bruke D-vitamintilskudd

Ved endringer i biokjemiske parametere og/eller pasientens kliniske tilstand må tiltak må vurderes. Ved tegn til økende leverpåvirkning er det viktig med rask oppfølging/tiltak. Pasienten må oppfordres til å ta kontakt med lege ved tydelig økt lysømfintlighet, uforklarlige magesmerter,



### Vaksine mot hepatitt A og B

Alle med diagnosen EPP bør vaksineres mot hepatitt A og B for å skåne leveren for belastningen en slik infeksjon vil kunne gi. Kombinasjons-vaksinen Twinrix Paediatric anbefales for barn i aldersgruppen 1-15, og Twinrix Voksen fra 16 år. Blåresept merket med indikasjonsgruppe D og diagnose sendes direkte til Folkehelseinstituttet.

