

Kurs for AIP, PV og HCP Hotel Terminus, Bergen 02.11-03.11

Aasne K. Aarsand
Leder og overlege
Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer
Haukeland universitetssykehus

Nasjonalt kompetansesenter for
SJELDNE DIAGNOSER



Innhold

- Praktisk informasjon om kurset
- Porfyri sykdommer
- NAPOS
- PredPor-prosjektet



Hensikten med kurset

- Lære mer om sykdommen
- Møte andre med samme sykdom/pårørende eller med lignende utfordringer
- Mål: mestre å leve med sykdommen på en bedre måte
- NAPOS lære av dere

- Felles og parallelle sesjoner (AIP – PV/HCP)
- Stasjonsbasert læring



Mentometerknapper



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



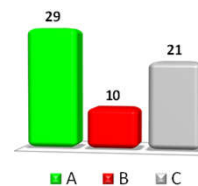
Praktisk bruk

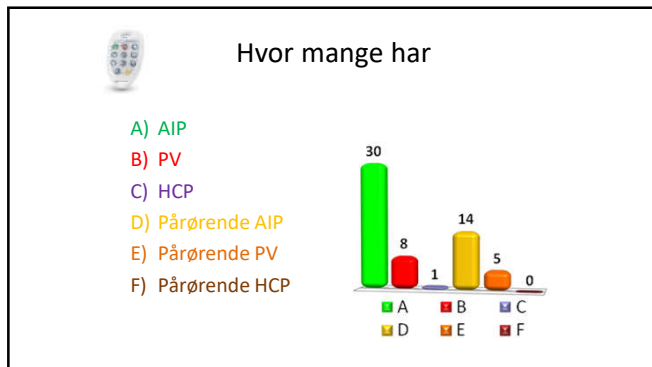
- Bruk svarknappene (1-10/A-J) for å svare
- Når en trykker vil først et gult og så et lite grønt lys blinke kort for å bekrefte at svaret er sendt
- Hvis en har trykket feil alternativ eller er usikker på en fikk trykket, er det bare å trykke en gang til – kun det siste svaret blir registrert!



Hvor mange har...

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





- ### Kurskomité
- Irene Duinker - sjef
Maja Strand (ikke tilstede)
Vegar Engeland Haugen
- Helle Kristin Stien, pasientrepresentant
 - Berit Schjelderup, pasientrepresentant
 - Alexander Lilleeng, pasientrepresentant (ikke tilstede)

- ### Ansatte ved NAPOS
- Irene L. Duinker
 - Egil Støle
 - Åshild Rostad Enes
 - Marte Hammersland
 - Janice Andersen
 - Linda E. Gilleshammer
 - Ellen Valberg
 - Jøriid Haugen Villanger
 - Kristine Farestveit Helland
 - Helene Bustad Johannessen – ikke tilstede


- ### Leger
- Eksterne leger*
- Kåre Steinar Tveit
 - Øyvinn Kristiansen
- Leger fra NAPOS*
- Aasne Aarsand
 - Sverre Sandberg
 - Vegar Engeland Haugen
 - Øyvind Skadberg

- ### Smittevern på kurs
- Husk god hånd- og hostehygiene.
 - Dersom du får symptomer på luftveisinfeksjon, bør du teste deg. Hold deg hjemme/på rom.
 - Du kan teste deg med PCR-test på teststasjonene i Bergen eller med selvtest
 - Ungdom og voksne bør ha negativ test før de vender tilbake.
 - Ved positiv test er du [pålagt isolasjon](#)

- ### Navneskilt
- Alle må registrere seg og få navneskilt.
 - Deltakere: Hvite navneskilt (orange prikker på PV og HCP)
 - NAPOS og forelesere: Lyseblå skilt
 - Skiltene viser også klokkeslett, stasjonsnavn og etasje for stasjonsbasert læring.
 - Forsiden viser mandagens stasjoner
 - Baksiden viser tirsdagens stasjoner


Evalueringsskjema

Ligger i mappen



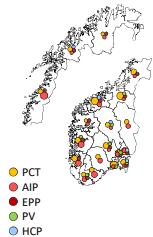
Forelesningene blir lagt ut på hjemmesiden

www.napos.no



NAPOS

- Arbeider for bedret diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer
- Rådgivende virksomhet
- Tverrfaglig






Lokalisert i Laboratorieklinikken, Haukeland Universitetssykehus



Nasjonal kompetansetjeneste for **SJELDNE DIAGNOSER**


Tjenesten består av en fellesenhet og ni nasjonale kompetansesentre

- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Senter for sjeldne diagnoser
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- TRIS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- NAPOS - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer**
- Nevromuskulært kompetansesenter
 - Enhet for medfødtte og arvelige nevro-muskulære tilstander.



Ulike porfyrisykdommer

- Kun akutte symptomer
 - Akutt intermitterende porfyri (AIP)**
- Hudsymptomer og akutte symptomer
 - Porphyria variegata (PV)**
 - Hereditær koproporfyri (HCP)**
- Andre porfyrisykdommer
 - Porphyria cutanea tarda
 - Erythropoietisk protoporfyri
 - Ultrasjeldne





Diagnose

- To forskjellige tilnæringer:
 - Går til lege med symptomer
 - Har ikke symptomer, men slektning med porfyrisykdom
- Analyse av urin, blod og avføring
 - Påvise mønstre av porfyrinmetabolitter
- Gentest
 - vanligvis ikke nødvendig for diagnose
 - utredning av friske slektninger



Porfyridiagnose?

- Informasjonsmateriell
- ID-kort
- Invitasjon til Norsk porfyriregister
- Informasjon om tilbud om utredning av slektninger
- Informasjon om Landsforening for porfyri



Aktiviteter ved NAPOS

- Diagnostikk
- Informasjonsarbeid
 - Retningslinjer for behandling og oppfølging
 - Rådgivning til helsepersonell og brukere
 - Genetisk veiledning
- Nasjonalt porfyriregister - et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister
- Norsk porfyriobiobank
- Europeisk og internasjonalt samarbeid
- Forskning og utvikling



Informasjon

- Hjemmeside www.napos.no
- Telefon: 55 97 31 70
- E-post: porfyri@helse-bergen.no
- E-postvarsel
 - De som er interessert i å mottat «Nyhetsvarsel» fra NAPOS melder seg på på nettsidene våre www.napos.no.



*Prediktorer for
sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner
ved akutt intermitterende porfyri
(PredPor)*

Godkjent av Regional etisk komite

Hva prøver vi å finne ut av?

Hvorfor får noen aktiv AIP?

Hvorfor får noen langtidskomplikasjoner?

Trenger alle samme oppfølging/behandling?



Hvem?

- De som har aktiv sykdom
- De som har hatt aktiv sykdom
- De som aldri har hatt symptomer på sykdommen



PredPor- kortversjon av plan:

- Beskrive AIP i Norge
- Lete etter markører som kjennetegner de som er syke og de som har langtidskomplikasjoner
- Følge over tid i Norsk porfyriregister
- Bygge opp Norsk porfyriobiobank



Spørreskjema



Fysisk undersøkelse



Prøvetaking



En visitt per deltaker



Prøvetaking

- Invitasjon sendt til alle registrert ved Napos høsten 2021
- Forskningsenhet for helseundersøkelser (rett ved Haukeland)
- Sykehus rundt om i landet – avtales etter hvert

Du kan sende inn samtykkeskjema selv om du er usikker på når og hvor det passer å komme til prøvetaking



Samarbeidspartnere

- NAPOS
- Laboratorieklinikken
- Universitetet i Bergen
- Porfyriforeningen i Nordland/Landsforening for porfyri
- Andre nasjonale og internasjonale samarbeidspartnere



Tildelte forskningsmidler

Helse Vest
Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser
Haukeland universitetssykehus



Spørsmål?

- Ta kontakt!

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

