

**Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)**Avd. for medisinsk biokjemi og farmakologi Telefonnr: 55 97 31 70
Haukeland universitetssjukehus E-post: porfyri@helse-bergen.no
Postboks 1400 Nettside: [**www.napos.no**](http://www.napos.no)

5021 BERGEN

Informasjonsteknologiløsninger

ø

**OM DIAGNOSEN EPP**

Pasientermed Erytropoietisk protoporfyri (EPP) akkumulerer protoporfyrin i hud og lever, hvilket fører til akutt fotosensitivitet med intense, brennende hudsmerter 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 protoporfyrin i erytrocytter.

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 forkommer 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.

For mer informasjon om NAPOS, porfyri og oppfølging av porfyripasienter, se nettsidene [www.napos.no](https://helse-bergen.no/nasjonalt-kompetansesenter-for-porfyrisykdommer-napos).

**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.

* **Send inn blodprøve til analyse av erytrocytt protoporfyrin**
* Forhåndsbestill nødvendig forsendelsesmateriale gratis på

[https://analyseoversikten.no](https://analyseoversikten.no/) i god tid før pasienten har time

* Rekvisisjonsskjema skrives ut fra [www.napos.no](https://helse-bergen.no/nasjonalt-kompetansesenter-for-porfyrisykdommer-napos)
* Velg «Oppfølging kjent diagnose» og EPP: 3 mL EDTA-blod og
4 mL heparinblod
* 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 legekontoret/ lokalt laboratorium**
* Undersøk leverfunksjon: ALAT, γ-GT og PT-INR
* Mål vitamin D: 25-hydroxyvitamin D (s-25-OH vit D)
* **Samtale/veiledning**
* Solbeskyttende tiltak, se [www.napos.no](https://helse-bergen.no/nasjonalt-kompetansesenter-for-porfyrisykdommer-napos) for mer informasjon (ulike kremer, lysfilm til å ha på vinduer i bygninger og bil, andre hjelpetiltak)
* Leverfunksjon
* Viktigheten av å bruke tilskudd av D-vitamin og kalsium hele året

 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, ikterus eller unormal tretthet.

*Anbefalinger ved årlig kontroll*

**Erytropoietisk protoporfyri (EPP)**