

OM DIAGNOSEN AIP

Akutt intermitterende porfyri (AIP) er en sjelden arvelig sykdom. Kun et fåtall av dem som er genetisk disponert for sykdommen utvikler symptomatisk sykdom, dvs. akutte anfall karakterisert av sterke 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 anfallet.

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

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.

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

* **Henvisning 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 legekontoret / 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
* Menstruasjonssyklus, 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))

For personer med aktiv AIP anbefales årlige kontroller av porfyrisykdommen.   
For personer som kun er genetisk disponert (latent AIP), anbefales slike kontroller hvert 3-5 år.

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

**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

*Anbefalinger ved årlig kontroll* **Akutt intermitterende porfyri (AIP)**