



HELSE BERGEN

Haukeland universitetssjukehus
Avd. for medisinsk biokjemi og farmakologi
Seksjon for porfyrianalyser

Rekvisisjonskjema

Porfyrisjukdommar



Rekvirentens namn og adresse	HPR nr
	<input type="text"/>

Fødselsnummer	<input type="text"/>
Pasientnamn	<input type="text"/>
Adresse	<input type="text"/>
Postnummer	Poststad
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Prøvetakingsdato og tidspunkt	Namn på prøvetakar
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Betalast av	<input type="checkbox"/> NAV	<input type="checkbox"/> Institusjon
-------------	------------------------------	--------------------------------------

KLINISK INFORMASJON MÅ PÅFØRST SKJEMAET For meir informasjon, sjå baksida

Utgreiing - fyll inn

- Mistanke om porfyrisjukdom hos symptomatisk pasient
 Prediktiv testing av «frisk» person - ta kontakt med NAPOS
- Kjent porfyrisjukdom i slekta Ja Nei
- Viss ja: Kva porfyrisjukdom _____
Namn og f.dato på slektning med diagnose og slektsrelasjon _____

Oppfølging av kjent porfyridiagnose - fyll inn

- Diagnose _____
- Under behandling
 Årleg kontroll
 Forverring/nyoppståtte symptom

Prøvemateriale - sett kryss og send inn

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Utgreiing porfyrisjukdom
2 x 3 mL EDTA-blod
1 x 4 mL heparinblod
Feces-prøve (2 spiseskeier)
20 mL morgonurin | <input type="checkbox"/> Oppfølging kjent diagnose
<input type="checkbox"/> PCT: 20 mL morgonurin
<input type="checkbox"/> AIP: 20 mL morgonurin
<input type="checkbox"/> EPP: 3 mL EDTA-blod
4 mL heparinblod |
| Urin og feces må takast på prøveglas utan tilsetning, blod sendast usentrifugert. | <input type="checkbox"/> PV og HCP:
20 mL morgonurin
4 mL heparinblod |
| NB! Vern alt prøvematerialet mot lys ved å pakke det i aluminiumsfolie. Påfør prøve-dato, namn og personnummer. | <input type="checkbox"/> CEP og HEP:
20 mL morgonurin
2 spiseskeier feces
2 x 4 mL heparinblod
1 x 3 mL EDTA blod |
- Send med "Ekspress neste dag", sjå baksida. Ved spørsmål ring 55 97 31 70

Kliniske opplysningar - fyll inn

- | Neuroviscerale symptom | Siste 4 dagar | Tidlegare |
|--|--------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> Akutte magesmerter | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Varighet > 12 timar | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Opioidkrevjande | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Innlagt på sjukehus | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Neurologiske symptom/funn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| kva _____ | | |
| <input type="checkbox"/> Psykiske symptom | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| kva _____ | | |
| <input type="checkbox"/> Anna | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| kva _____ | | |

- | Hudsymptom | Siste 4 dagar | Tidlegare |
|--|--------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> Bullae / vesiklar / skjør hud | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Akutte smerter i huda etter lyeksponering (akutt fotosensitivitet) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Meir utfyllande klinisk informasjon / andre symptom:

For laboratoriet	Mottatt	Analysar
	Dato	Sign
		<input type="checkbox"/> DNA i frys

Prøvetaking, forsendning av prøver og svartid

Prøvetaking

På grunn av kort holdbarheit, ta og send prøvene tidleg i veka dersom dette er mogleg.

Prøvetakingsrør, transporthylser, konvoluttar og etikettar til "Ekspress neste dag" kan bestillast gratis av legekontor på Analyseoversikten.no.

Framgangsmåte ved sending

- Merk prøvene med prøvedato, namn og personnummer
- Vern prøvene mot lys (pakkast i aluminiumsfolie)
- Legg prøverøyra i eigne transporthylser (avføringsprøver: i tillegg i lukka plastpose)
- Legg ved rekvisisjonskjema med kliniske opplysningar
- Bruk spesialkonvoluttar merka: "UN 3373, Biologisk stoff, kategori B"
- Bruk «Ekspress neste dag» som sendingsmetode pga. kort holdbarheit
- NB!** Pakken må leverast over skranke ved postkontor/post i butikk, ikkje i postkasse
- Om sending ikkje er mogleg samme dag, sjå "Prosedyre ved sending neste dag" ---->

Ved utgreiing av akutt porfyrisjukdom (AIP, PV eller HCP)

Urinprøve bør viss mogleg takast i symptomatisk fase, t.d. når anfall med magesmerter har vart 1–2 dagar. Ved bruk av metenaminhippurat (Hiprex), må denne seponerast minst 3 dagar før prøvetaking, eller ein må oppgje at pasienten brukar dette.

Analysar og svartid

Laboratoriet rekvirerer relevante analysar basert på kliniske opplysningar. Svartid ved kontrollprøve er ca. 2–3 veker. Ved utgreiing vert diagnose stilt hos symptomatiske pasientar ved funn av spesifikke mønster av porfyrinmetabolittar i urin, feces og blod (svartid 2–3 veker), deretter vert DNA-analysar utført (ytterlegare 2–4 vekers svartid). Ved positivt funn vil eit eige svarbrev, som inkluderer informasjonsmateriell til pasienten, bli sendt til rekvirerande lege.

Ved behov for ØH-analysering ta kontakt på telefon 55 97 31 70 måndag–fredag mellom 08.00–15.30.

Adresse «Ekspress neste dag»

Haukeland universitetssjukehus
Felles prøvemottak
Jonas Liesvei 91B
5021 BERGEN

Prosedyre ved sending neste dag:

Prøvene kan frysast ved -20°C og sendast på tørris. Heparingsglasset må først sentrifugerast ved 2000g i 10 minutt. Pipetter av plasma som frysast og sendast.

Generelt om porfyrisjukdommar

Porfyri er fellesnamn på ei gruppe sjeldne, arvelege sjukdommar. Nokre av porfyrisjukdommane gjev akutte anfall med blant anna sterke magesmerter, nevrologiske og psykiske symptom, mens andre gjev hudsymptom på lysutsette område.

Sjukdom		Symptom/funn
Akutt intermitterende porfyri	AIP	Akutte
Hereditær koproporfyri	HCP	Akutte ± hud (1)
Porphyria variegata	PV	Akutte ± hud (1)
Porphyria cutanea tarda	PCT	Hud (1)
Erytropoietisk protoporfyri	EPP	Hud (2)
Kongential erytropoietisk porfyri	CEP	Hud (1,2), m.m.
Hepatoerytropoietisk porfyri	HEP	Hud (1)

1= bullae/vesiklar/skjør hud, 2= smerte/hevelse/sår

Indikasjon for utgreiing av porfyrisjukdom

- 1) Sterke, gjerne opioidkrevjande magesmerter av dagars varighet hos pasient utan peritonitt, spesielt om pasienten under anfallet har utvikla nevrologiske symptom/funn, psykiske symptom og/eller hyponatremi (symptom ved AIP, PV og HCP)
- 2) Blærer, vesiklar og sårbar hud på solutsatte områder (symptom ved PCT, PV, HCP, CEP og HEP)
- 3) Akutt smertefull fotosensitivitet i huda etter sol-eksponering, med symptom frå tidlige barneår (symptom ved EPP)
- 4) Prediktiv testing av friske familiemedlemmar i familiar med kjent porfyrisjukdom. Ved prediktiv testing, er genetisk rettleiing i forkant pålagt. Kontakt NAPOS for å avtale rettleiingstime.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisjukdommer (NAPOS)

NAPOS er eit av ni nasjonale kompetansesenter for sjeldne diagnosar og sender ut informasjon til alle porfyripasientar og deira rekvirerande legar ved diagnosetidspunktet. Senteret tilbyr oppdaterte nettsider www.napos.no, retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging, samt rådgjevingssamtalar. Senteret driv også forsking på porfyrisjukdommar.

Kontaktinformasjon til NAPOS :

Tlf: 55 97 31 70

www.napos.no

e-post: porfyri@helse-bergen.no

