



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
Nettside: www.napos.no

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

Anbefalinger ved årlig kontroll

Akutt intermitterende porfyri (AIP)

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.

- **Henvising 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 eller ta kontakt på telefon 55 97 31 70
 - Rekvissjonsskjema skrives ut fra www.napos.no
 - Velg «Oppfølging - kjent diagnose» og «AIP: 20 mL morgenurin»
 - Prøven må merkes med navn, fødselsdato og pakkes i aluminiumsfolie
- **Undersøkelser på legekantoret / lokalt laboratorium**
 - Blodtrykk
 - Nyrefunksjonsvurdering: s-kreatinin og estimert GFR
- **Sjekk trygghetsklassifisering på alle legemidler i legemiddeldatabasen på www.napos.no**
 - Reseptfrie legemidler må og sjekkes
- **Samtale/veiledning om anfallsutløsende faktorer**
 - Legemiddelbruk
 - Menstruasjonsyklus, 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)**

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

