



## 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](mailto:porfyri@helse-bergen.no)  
Nettside: [www.napos.no](http://www.napos.no)

### OM DIAGNOSEN PV

**Porphyria variegata (PV)** er en sjelden arvelig sykdom. Kun en liten del av de som er genetisk disponert utvikler aktiv sykdom.

Av de PV-pasientene som får symptomer får ca. 80 % hudsymptomer som består av blemmer og sårbar hud etter soleksponering.

Ca. 20 % av pasientene får i tillegg akutte symptomer som er karakterisert av anfall med intense magesmerter, kvalme/oppkast, rask puls, høyt blodtrykk og forstoppelse.

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.

Ca. 20 % av pasientene får kun akutte symptomer.

Ved akutt intermitterende porfyri (AIP) er det kjente langtidskomplikasjoner som høyt blodtrykk, nyresvikt og økt risiko for primær leverkreft uten forutgående kronisk leversykdom. På denne bakgrunn anbefales det at også pasienter med PV/HCP følges opp mht. til disse.

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

### Anbefalinger ved årlig kontroll

## Porphyria variegata (PV)

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

- **Henviing 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 urin- og blodprøve for analyse av porfyrier**

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)
  - Fyll inn boksen «Oppfølging - kjent diagnose»
  - Prøvene må merkes med navn, fødselsdato og pakkes i aluminiumsfolie
- **Undersøkelser på legekantoret/ lokalt laboratorium**
  - Blodtrykk
  - Vurdering av nyrefunksjonen: 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**
  - Hudsymptomer og lysbeskyttelse
  - Anfallsutløsende faktorer som 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))

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

