



Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NASPOS)

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 EPP

Pasienter med Erythropoietisk protoporfyri (EPP) akkumulerer protoporfyri i hud og lever, hvilket fører til akutt fotosensitivitet med intense, brennende hudsmarter kort tid etter solesponering 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 protoporfyri i erythrocytter.

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 erythropoiese og skal ikke behandles med jerntilskudd. Der hvor det foreligger en klar jernmangel, ta kontakt med NASPOS.

Vitamin-D-mangel forekommer 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 NASPOS, porfyri og oppfølging av porfyri pasienter, se nettsidene www.napos.no.

Anbefalinger ved årlig kontroll

Erythropoietisk protoporfyri (EPP)

- **Send inn blodprøve til analyse av erythrocytt protoporfyri**
 - Forhåndsbestill nødvendig forsendelsesmateriale gratis på <https://analyseoversikten.no> i god tid før pasienten har time
 - Rekvisisjons skjema skrives ut fra www.napos.no
 - 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 legekantoret/ 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 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 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.



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.

