

# AKUTTE PORFYRISYKDOMMER (AIP, PV og HCP)

## Veileder for behandling og oppfølging ved svangerskap og fødsel

### Innhold

<b>Ordliste .....</b>	<b>3</b>
<b>1. INNLEDNING .....</b>	<b>4</b>
<b>2. AKUTTE PORFYRISYKDOMMER.....</b>	<b>4</b>
<b>3. AKUTT PORFYRIANFALL.....</b>	<b>5</b>
3.1 Symptomer og funn .....	5
3.2 Ved mistanke om akutt porfyrianfall .....	6
3.3 Utløsende faktorer.....	6
3.4 Behandling .....	6
<b>4. Oppsummerte anbefalinger .....</b>	<b>7</b>
<b>5. SVANGERSKAP .....</b>	<b>8</b>
5.1 Planlegging av svangerskap .....	8
5.1.1 Prekonsepsjonell veiledning .....	8
5.1.2 Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD).....	9
5.1.3 Fertilitetsbehandling .....	9
5.2 Oppfølging av svangerskap .....	9
5.2.1 Unngå utløsende faktorer i svangerskap .....	9
5.2.2 Diabetes mellitus og svangerskapsdiabetes.....	11
5.2.3 Svangerskapskontroll i primærhelsetjenesten.....	11
5.2.4 Svangerskapskontroll i spesialisthelsetjenesten .....	12
<b>6. FØDSEL.....</b>	<b>13</b>
6.1 Planlegging av fødsel .....	13
6.2 Vaginal fødsel .....	13
6.2.1 Diabetes mellitus/svangerskapsdiabetes.....	13

---

**Utarbeidet av:**

6.2.2	Smertelindring .....	14
6.2.3	Andre akutte situasjoner under fødsel .....	14
6.3	Keisersnitt .....	14
6.3.1	Planlagt keisersnitt.....	14
6.3.2	Akutt keisersnitt.....	14
<b>7.</b>	<b>POSTPARTUM OG AMMING .....</b>	<b>14</b>
<b>8.</b>	<b>LEGEMIDLER I SVANGERSKAP, FØDSEL OG POSTPARTUM.....</b>	<b>15</b>
8.1	Vaksiner i svangerskap.....	15
8.2	Kvalmestillende legemidler under svangerskapet.....	15
8.3	Legemidler ved svangerskapskomplikasjoner, i fødsel og postpartum .....	16
8.4	Antibiotika under svangerskap, fødsel og postpartum.....	18
8.5	Fertilitetsbehandling.....	19
8.6	Svangerskapsavbrudd .....	20
<b>9.</b>	<b>VURDERING AV SYKDOMSAKTIVITET .....</b>	<b>21</b>
<b>10.</b>	<b>PRØVETAKING OG -INNSENDING.....</b>	<b>22</b>
<b>11.</b>	<b>JOBB, SYKEMELDING OG TRYGDERETTIGHETER .....</b>	<b>23</b>
<b>12.</b>	<b>LENKER.....</b>	<b>24</b>
<b>13.</b>	<b>REFERANSER .....</b>	<b>25</b>

# ORDLISTE

AIP – akutt intermitterende porfyri  
Aktiv - har eller har hatt symptomatisk sykdom  
ALA – delta-aminolevulinsyre  
aOR – justert odds ratio  
Apgar-skår - klinisk vurdering av barnets tilstand rett etter fødselen  
aRR – justert relativ risiko  
CI – konfidensintervall  
EDA – epiduralanalgesi  
GDM – svangerskapsdiabetes  
Genetisk disponert – påvist ved gentest, ikke hatt symptomer (latent)  
HCP – hereditær koproporfyri  
IUGR – intrauterin veksthemning  
IVF – fertilitetsbehandling  
MDT - Multidisiplinært team  
Napos – Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer  
Normosang – hemearginat (humant hem)  
OGTT - oral glukosetoleransetest  
PBG – porfobilinogen  
PGD – preimplantasjonsdiagnostikk  
PV – porphyria variegata  
Porfyrinogent legemiddel – utrygt, kan utløse akutte porfyrianfall  
SGA – små for gestasjonsalder  
Sykdomsmarkører – hemforstadiene ALA og PBG i urin

# 1. INNLEDNING

Denne veilederen gjelder kun for akutte porfyrisykdommer (akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV) og hereditær koproporfyri (HCP)). Veilederen inkluderer alle med akutt porfyrisykdom, både de som har eller har hatt symptomatisk sykdom (aktive) og de som kun er genetisk disponerte (latente) påvist ved gentest.

Veilederen er utarbeidet av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos). Målgruppen er leger og annet helsepersonell både i primær- og spesialisthelsetjenesten som behandler og følger opp gravide, fødende og ammende med akutt porfyrisykdom.

Veilederen har vært grundig gjennomarbeidet og kvalitetssikret av spesialist i gynekologi og fødselssykdommer dr. Chen Sun (Haukeland universitetssjukehus). Spesialister i gynekologi og fødselssykdommer dr. Ane Moe Holme (Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Gaustad / Oslo universitetssykehus) og dr. Eirin Haugli Falch (Universitetssykehuset Nord-Norge) har bidratt med kvalitetssikring, råd og veiledning.

Spesialist i endokrinologi dr. Iren Drange Hjellevstad (Haukeland universitetssjukehus) har bidratt med kvalitetssikring, råd og veiledning vedrørende diabetes mellitus ved akutte porfyrisykdommer, graviditet og fødsel.

Ved spørsmål eller problemstillinger knyttet til akutte porfyrisykdommer, kan Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos) kontaktes på telefon 55 97 31 70 eller [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no). Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos) er en nasjonal faglig rådgivende enhet for porfyrisykdommer, men har ingen direkte behandlings- eller oppfølgingsansvar. Generell informasjon om akutte porfyrisykdommer, innsending av prøver til diagnostikk og legemiddeldatabasen finnes på [napos.no](http://napos.no).

## 2. AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

Porfyrisykdommer er en fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne metabolske sykdommer. De fleste er arvelige, og skyldes enzymdefekt i hemsyntesen. Biokjemiske analyser er helt nødvendige for å stille diagnosen. Porfyrisykdommer er svært heterogene sykdommer med ulike, men også overlappende, symptomer og funn. Behandling og oppfølging er forskjellig ved de ulike porfyrisykdommene. Porfyrisykdommene deles inn i to hovedgrupper: 1) akutte porfyrisykdommer og 2) kutane porfyrisykdommer.

Disse anbefalingene omhandler kun de akutte porfyrisykdommene: akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV) og hereditær koproporfyri (HCP).

AIP, PV og HCP kan alle gi akutte porfyrianfall (Se kapittel 3. ). PV og HCP kan, i tillegg til akutte porfyrianfall, gi hudsymptomer i form av bulløs og skjør hud på solesponerte områder. Hudsymptomene forekommer uavhengig av akutte porfyrianfall.

Akutte porfyriykdommer skyldes en arvelig enzymdefekt i hemsyntesen som fører til en opphopning av hemforstadiene delta-aminolevulinsyre (ALA) og porfobilinogen (PBG). ALA

og PBG analyseres i urin, og brukes som sykdomsmarkører for å måle sykdomsaktiviteten. Ved mistanke om et akutt porfyrianfall må derfor ALA og PBG analyseres i urin for å bekrefte eller avkrefte anfall hos symptomatisk pasient.

Diagnosen (AIP, PV eller HCP) stilles ved påvisning av typiske mønstre av hemforstadier i urin, avføring og blod hos symptomatisk pasient.

Arvegangen er autosomal dominant, men bare en mindre andel av genetisk disponerte utvikler symptomatisk sykdom (lav klinisk penetrans). Genetisk testing muliggjør også familieutredning av friske familiemedlemmer (prediktiv testing). For å unngå utvikling av symptomatisk sykdom, anbefales genetisk disponerte å følge de samme anbefalingene for legemiddelbruk, operative inngrep, graviditet/fødsel, samt å unngå utløsende faktorer, på lik linje med de som har aktiv akutt porfyripsykdom.

**Kritisk informasjon om diagnosen bør registreres i kjerne- og sykehusjournal.** [Registrer akutt porfyripsykdom i kjernejournal - Helse Bergen HF](#)

## 3. AKUTT PORFYRIANFALL

### Definisjon:

Definisjon på et akutt porfyrianfall: En episode med varighet over 24 timer, karakterisert av:

1. minst to eller flere av følgende kliniske manifestasjoner: intense magesmerter (ev. rygg/setesmerter), kvalme/oppkast/obstipasjon, hypertensjon/takykardi, hyponatremi, urinretensjon/-inkontinens, perifer nevropati eller symptomer fra sentralnervesystemet,
2. økt PBG i urin over 10 ganger øvre referansegrense, og
3. andre årsaker er utelukket.

Referanse: [Key terms and definitions in acute porphyrias](#)<sup>1</sup>

### 3.1 Symptomer og funn

Akutt porfyrianfall kan oppstå under svangerskap og i forbindelse med fødsel og postpartum. Det mest fremtredende symptomet på akutt porfyrianfall er sterke, intense magesmerter av flere dagers varighet. Noen får også smerter i nedre del av ryggen, hofter og lår. Vanlige ledsagende symptomer er kvalme, oppkast og obstipasjon. I tillegg kan det forekomme hypertensjon, takykardi og elektrolyttforstyrrelser (hyponatremi, -kalemi, -magnesemi og -kalsemi), samt et variert spekter av nevrologiske og nevropsykiatriske symptomer og funn som f.eks. uro, angst, søvnvansker, endret bevissthetsnivå, pareser, epileptiske anfall og akutt encefalopati.

Ubehandlet kan et akutt porfyrianfall føre til en livstruende tilstand. Forløpet av et akutt porfyrianfall varierer fra individ til individ. De fleste akutte porfyrianfall varer fra noen dager til 1-2 uker, men kan hos noen pasienter være langvarige.

## 3.2 Ved mistanke om akutt porfyrianfall

Ved mistanke om akutt porfyrianfall, må urinprøve sendes inn for vurdering av sykdomsaktivitet (analyse av sykdomsmarkørene ALA og PBG i urin). Se kapittel 9. og 10.

## 3.3 Utløsende faktorer

En rekke faktorer kan utløse akutte porfyrianfall. Utløsende faktorer bør unngås for å forebygge akutt porfyrianfall.

De viktigste utløsende faktorer er:

- Porfyrinogene (utrygge) legemidler
- Hormonelle endringer (f.eks. i forbindelse med menstruasjon og graviditet)
- Lavt kaloriinntak (f.eks. fasting, karbohydratfattig kost, kvalme/oppkast, vekttap)
- Psykisk stress og fysisk anstrengelse
- Alkohol/røyking
- Infeksjoner

Ved behov for både reseptfrie og reseptbelagte legemidler må personer med akutt porfyrisykdom, inkludert de som har latent sykdom, alltid konferere med lege om legemidlet er trygt å bruke både under graviditet og ved akutt porfyrisykdom.

Legemidler må sjekkes om de er trygge i Legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer, som finnes via [napos.no](https://napos.no) eller direkte på [drugsporphyria.net](https://drugsporphyria.net).

Oversikt over de mest vanlige legemidlene brukt i svangerskap og fødsel finnes i kapittel 8.

## 3.4 Behandling

Akutte porfyrianfall under svangerskap, fødsel og postpartum behandles etter gjeldende anbefalinger for akutte porfyrisykdommer – se [Rutiner for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall \(pdf\)](#)

Forebyggende behandling er viktig, og utløsende faktorer bør derfor unngås. Behandlingen av et akutt porfyrianfall består av eliminering av utløsende faktorer, smertebehandling, glukoseinfusjon, og eventuelt tillegg av hemearginat (Normosang). Det er viktig at urinprøve tas før første dose med Normosang gis. Normosang påvirker analyseresultatene og gir falskt lave verdier av ALA og PBG i urin.

Det er lite systematiske data på bruk av Normosang hos gravide, men det foreligger per i dag ingen data som tilsier at Normosang er kontraindisert hos gravide med akutt porfyrisykdom.

Andre ledsagende komplikasjoner, f.eks. nevrologiske, som oppstår i forbindelse med et akutt porfyrianfall, må behandles symptomatisk og etter gjeldende medisinskfaglige anbefalinger.

Det kan variere fra sykehus til sykehus hvilken avdeling som håndterer pasienter med akutte porfyrisykdommer. Aktuelle avdelinger er bl.a. generell indremedisinsk avdeling, gastromedisinsk avdeling, endokrinologisk eller hematologisk avdeling.

## 4. Oppsummerte anbefalinger

- **Prekonseptjonell veiledning bør tilbys til alle kvinner med akutte porfyrisykdommer** som ønsker å bli gravide, særlig viktig hos førstegangsfødende og kvinner med aktiv sykdom.
- **Ved første svangerskapskontroll, kontroller sykdomsmarkører (ALA og PBG i urin).** Hyppighet av prøver videre i svangerskap vurderes individuelt.
- **Alle gravide med akutt porfyrisykdom bør screenes for svangerskapsdiabetes.**
- **Unngå risikofaktorer i svangerskap.** Sørg for tilstrekkelig karbohydratinntak ved svangerskapskvalme. Initier behandling raskt ved hyperemesis gravidarum.
- **Oppfølging av akutt porfyrisykdom i svangerskap avhenger av sykdomsaktivitet** både før og under svangerskap.
- **Alle gravide med akutt porfyrisykdom bør henvises til fødepoliklinikken ved svangerskapsuke 24 og 32.** Tettere oppfølging ved behov.
- **Tverrfaglig fødselsplanlegging (obstetriker/anestesilege) ved svangerskapsuke 32.**
- **De fleste kan føde vaginalt.** Det bør foreligge en fødselsplan på forhånd. Unngå risikofaktorer under fødsel. Sikre tilstrekkelig karbohydratinntak. God smertelindring.
- **Kvinner med akutt porfyrisykdom kan amme på lik linje med andre.**
- **Alle legemidler må sjekkes om de er trygge før bruk. Obs!** Ved en akuttsituasjon, må ikke viktige legemidler holdes tilbake, selv om de kan være porfyrinogene eller uavklarte.
- **Gravide som er genetisk disponerte skal følge de samme anbefalingene** ved svangerskap og fødsel som de som har aktiv akutt porfyrisykdom.
- **Ved mistanke om akutt porfyrianfall i svangerskap, fødsel og postpartum**
  - Behandle som ved ikke-gravide etter gjeldende anbefalinger på [napos.no](https://www.napos.no)
  - Kontroller sykdomsmarkører (ALA og PBG) i urin
  - Kartlegg utløsende faktorer
  - Vurder om alle legemidler er trygge før bruk

## 5. SVANGERSKAP

### Graviditetens påvirkning på akutte porfyrisykdommer

Svangerskap i seg selv ser ikke ut til å være en direkte utløsende faktor for akutte porfyrianfall. Noen gravide med akutt porfyrisykdom kan likevel oppleve forverring av sykdommen under svangerskapet eller postpartum, mens andre opplever det motsatte<sup>2, 3</sup>.

### Akutte porfyrisykdommers påvirkning på graviditeten

Svangerskap forløper ukomplisert hos de fleste gravide med akutt porfyrisykdom. Studier viser likevel at gravide med akutt porfyrisykdom har økt risiko for svangerskapskomplikasjoner sammenlignet med gravide i den generelle populasjonen.

En svensk registerstudie fra 2023<sup>4</sup> fant økt risiko for svangerskapshypertensjon (aRR 1.73, 95% CI 1.12–2.68), SGA/IUGR (aRR 2.08, 95% CI 1.26–3.45) og svangerskapsdiabetes (GDM) (aRR 3.41, 95% CI 1.69–6.89) hos gravide med akutt porfyrisykdom. Risikoen var særlig forhøyet hos kvinnene med biokjemisk aktiv sykdom. Det ble ikke funnet økt risiko hverken for perinatal dødelighet eller misdannelser. Imidlertid ble det funnet økt risiko for Apgar-skår  $\leq 7$  etter 5 minutter (aRR 2.01, 95% CI 1.14–3.53) hos barn født av gravide med akutt porfyrisykdom, samt en litt høyere forekomst av planlagt keisersnitt (aRR 1.63, 95% CI 1.03–2.59).

En tidligere studie<sup>5</sup> utført av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos) med kobling av data fra Norsk porfyriregister og Medisinsk fødselsregister fant imidlertid noe økt forekomst av perinatal dødelighet hos førstegangsfødende med aktiv porfyrisykdom (aOR 4.9, 95% CI 1.5–16.0).

## 5.1 Planlegging av svangerskap

### 5.1.1 Prekonsepsjonell veiledning

Prekonsepsjonell veiledning bør tilbys til alle kvinner med akutte porfyrisykdommer som ønsker å bli gravide, og er særlig viktig hos førstegangsfødende og kvinner med aktiv sykdom. Ved behov kan Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos) bistå med rådgivning og delta i tverrfaglige møter. Det vil primært være fastlegen som henviser til dette.

#### Prekonsepsjonell veiledning:

- **Vurdere sykdomsaktivitet** klinisk og biokjemisk (nivå av sykdomsmarkører). Optimalt bør svangerskapet planlegges i en rolig sykdomsfase.
- **Kontroller sykdomsmarkører** dersom dette ikke har vært gjort siste halve året.
- **Informasjon om utløsende faktorer i svangerskap og aktuelle forebyggende tiltak.**
- **Gjennomgang av medikamenter**, inkl. nye medikamenter som kan bli startet opp ved svangerskap (for eksempel antiemetika, laksantia).
- **Gjennomgang av prøvetaking** for måling av sykdomsmarkører (ALA og PBG i urin) i **svangerskap og oppfølging av svangerskap.**
- Ved behov, informasjon om preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og fertilitetsbehandling.

### 5.1.2 Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

PGD er i utgangspunktet ikke aktuelt ved akutte porfyrisykdommer, både på grunn av lav klinisk penetrans og fordi det kun er et fåtall som utvikler alvorlige akutte porfyrianfall eller langtidskomplikasjoner. Hvis kvinnen likevel ønsker det, kan henvisning til medisinsk genetisk avdeling vurderes.

### 5.1.3 Fertilitetsbehandling

Erfaring med fertilitetsbehandling hos kvinner med akutt porfyrisykdom er begrenset. Litteraturen viser imidlertid at fertilitetsbehandling kan være mulig å gjennomføre, men det anbefales tett oppfølging under behandlingen.

I en studie fra Sverige<sup>6</sup> fullførte ni kvinner med akutt porfyrisykdom fertilitetsbehandling med ovariestimulering og påfølgende in vitro-fertilisering (IVF) uten at det førte til alvorlige akutte porfyrianfall. Enkelte kvinner som før oppstart hadde aktiv sykdom og behov for profylaktisk behandling med Normosang opplevde økt sykdomsaktivitet under behandlingen. Disse kvinnene hadde behov for hyppigere behandling med Normosang, men kunne likevel fullføre et tilpasset/individuell behandlingsopplegg.

Det finnes eksempler på at IVF-behandling har utløst porfyrianfall. I flere av disse tilfellene har behandlingen vært igangsatt hos kvinner uten at det var kjent på forhånd at kvinnen hadde akutt porfyrisykdom. Akutt porfyrisykdom har derfor ikke blitt med i helhetsvurderingen før oppstart av IVF-behandlingen<sup>7-9</sup>.

Se kapittel 8.5 for legemiddelbruk ved fertilitetsbehandling.

## 5.2 Oppfølging av svangerskap

Det er viktig at helsepersonell (primær- og spesialisthelsetjenesten) og fødeinstitusjon er godt informert om sykdommen slik at faktorer som kan utløse akutt porfyrianfall hos den gravide kan unngås, og at tiltak kan igangsettes der det er nødvendig.

Akutte porfyrianfall i svangerskap skal behandles etter de gjeldende anbefalingene for behandling av akutte porfyrianfall. [Rutiner for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall \(pdf\)](#)

**Husk å ta prøver på sykdomsmarkører (ALA og PBG i urin) før første dose med Normosang gis!**

### 5.2.1 Unngå utløsende faktorer i svangerskap

#### Kosthold

Gravide med akutt porfyrisykdom anbefales å følge de generelle kostholdsrådene fra Helsedirektoratet for gravide gjennom svangerskapet. Man bør være ekstra oppmerksom på inntak av ernæring og væske under svangerskap. Lavt karbohydratinntak kan være en utløsende faktor for akutt porfyrianfall. Hvis den gravide har redusert matlyst og spiser mindre, bør det inntas hyppigere måltider.

Det er ikke anbefalt å innta sukker som forebyggende behandling mot akutte porfyrianfall. Det anbefales heller å spise «langsomme karbohydrater», som mat med kostfiber. Kilder til langsomme karbohydrater er f.eks. grovbrød, havregryn, grønnsaker, frukt, bønner og linser.

Ved mistanke om begynnende og milde symptomer på et akutt porfyrianfall, anbefales det å innta «raske karbohydrater» som sukker/sukkerholdige produkter (sjokolade, sukkerholdig brus/ saft etc.) for å forhindre videre utvikling av anfall.

Alle aktuelle næringsstoffer er trygge å bruke ved akutt porfyrisykdom (Tabell 1).

**Tabell 1. Næringsstoffer som kan være aktuelle å gi som tilskudd i svangerskap**

Navn på virkestoff	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
D-Vitamin	Trygg
Fettsyrer	Trygg
Folat	Trygg
Jern	Trygg
Jod	Trygg
Kalsium	Trygg

### Svangerskapskvalme/hyperemesis gravidarum

Tilstrekkelig inntak av karbohydrater og regelmessige måltider er viktig for alle med akutte porfyrisykdommer.

*Faktorer som er ekstra viktige å passe på ved svangerskapskvalme:*

- Små, hyppige måltider
- Antiemetika (Tabell 2, s. 15)
- Søvn/hvile, unngå stress

**Ved uttalt svangerskapskvalme og oppkast (hyperemesis gravidarum) bør den gravide raskt innlegges på sykehus for optimal behandling.** I tillegg til behandling etter gjeldende anbefalinger, er det viktig å sikre tilstrekkelig karbohydratinntak som f.eks. glukoseinfusjon og ernæringsinntak for å forebygge akutte porfyrianfall. Se [Emesis og hyperemesis gravidarum](#).

### Alkohol/røyking

Det anbefales som for andre gravide totalt avhold fra alkohol og røyking i svangerskapet. Alkohol og røyking er faktorer som kan bidra til å utløse akutt porfyrianfall.

## 5.2.2 Diabetes mellitus og svangerskapsdiabetes

**Alle gravide med akutt porfyrisykdom bør screenes for svangerskapsdiabetes (GDM).**

HbA1c måles i første trimester for å identifisere udiagnostisert diabetes mellitus eller hyperglykemi tidlig i svangerskapet. Oral glukosetoleransetest (OGTT) utføres i uke 24-28 for å stille diagnosen svangerskapsdiabetes.

Ved foruteksisterende diabetes mellitus eller svangerskapsdiabetes bør kvinnen henvises til oppfølging ved diabetespoliklinikk.

Ved HbA1c 42-47 mmol/mol (hyperglykemi men under diagnostisk cut off for diabetes): Kvinnen bør få opplæring i selvmåling av blodsukker og kostveiledning. Blodsukker bør måles fastende og to timer etter frokost og middag. Behandlingsmål er fastende blodsukker < 5,3 mmol/L og 2 timer etter måltid < 6,7 mmol/L. Dersom blodsukkeret er over behandlingsmål bør kvinnen henvises til oppfølging ved diabetespoliklinikk.

## 5.2.3 Svangerskapskontroll i primærhelsetjenesten

Gravide med akutt porfyrisykdom bør følge gjeldende anbefalinger for svangerskapsomsorg hos fastlege/jordmor. I tillegg anbefales det kontroll av sykdomsmarkører (ALA og PBG i urin) for å måle sykdomsaktiviteten og HbA1c. Dette gjøres for å avklare om det foreligger svangerskapsdiabetes eller hyperglykemi siden akutte porfyrianfall behandles bl.a. med høyt inntak av karbohydrater.

**Ved første svangerskapskontroll** i første trimester anbefales kontroll av sykdomsmarkører (ALA og PBG i urin) for AIP, PV og HCP. Ved PV og HCP kontrolleres det i tillegg andre sykdomsmarkører i plasma. Se kapittel 9. og 10. Dette er viktig for å kunne vurdere sykdomsaktiviteten i begynnelsen av svangerskapet, samt for å gi et sammenligningsgrunnlag hvis det senere i svangerskapet skulle være mistanke om akutt porfyrianfall.

Hvor ofte sykdomsmarkørene skal kontrolleres videre i svangerskapet, må vurderes individuelt.

- **Hos gravide med asymptomatisk** (siste anfall for mer enn to år siden og lavt nivå av PBG i urin) **eller latent akutt porfyrisykdom** er det i utgangspunktet ikke nødvendig å sende rutinemessige prøver for vurdering av sykdomsaktivitet, utover første svangerskapskontroll. Den gravide følges i første omgang opp av fastlege og eventuelt jordmor.

Dersom prøve tatt ved første svangerskapskontroll viser økt nivå av sykdomsmarkører, eller det er mistanke om økt sykdomsaktivitet i løpet av svangerskapet, bør nye kontrollprøver tas ca. 3-4 uker etter siste kontrollprøve. I tillegg bør den gravide henvises til spesialisthelsetjenesten for tettere oppfølging av akutt porfyrisykdom.

- **Hos gravide med klinisk og biokjemisk aktiv akutt porfyrisykdom** anbefales tettere oppfølging med hensyn til sykdomsaktivitet samt utvikling av svangerskaps-

komplikasjoner. Den gravide bør henvises til spesialisthelsetjenesten for videre oppfølging.

Dette gjelder bl.a. følgende grupper:

1. gravide med repeterte/hyppige akutte porfyrianfall
2. gravide som har hatt akutt porfyrianfall siste 6 måneder før svangerskapet
3. gravide med høye nivåer av ALA og PBG i urin ved første svangerskapskontroll/tidlig i svangerskapet

### **Alle gravide med akutt porfyrisykdom bør screenes for svangerskapsdiabetes (GDM).**

HbA1c måles i første trimester for å identifisere udiagnostisert diabetes mellitus eller hyperglykemi tidlig i svangerskapet. Oral glukosetoleransetest (OGTT) utføres i uke 24-28 for å stille diagnosen svangerskapsdiabetes.

## **5.2.4 Svangerskapskontroll i spesialisthelsetjenesten**

### **Oppfølging av akutt porfyrisykdom ved indremedisinsk poliklinikk**

Gravide med klinisk og biokjemisk aktiv sykdom, og gravide med økt nivå av sykdomsmarkører påvist ved prøven tatt ved første svangerskapskontroll, bør henvises til spesialisthelsetjenesten i første trimester for kontroll/oppfølging av sin grunnsykdom.

Gravide med økt sykdomsaktivitet i svangerskap eller med akutt porfyrianfall oppstått i svangerskapet bør også henvises til spesialisthelsetjenesten for kontroll/oppfølging av sin grunnsykdom.

Det kan variere fra sykehus til sykehus hvilken avdeling som håndterer pasienter med akutte porfyrisykdommer. Aktuelle avdelinger er bl.a. generell indremedisinsk avdeling, gastromedisinsk avdeling, endokrinologisk eller hematologisk avdeling.

### **Ved kompliserte sykdomsforløp skal pasientene som hovedregel diskuteres i et multidisiplinært team (MDT) for beslutning av behandlingsplan.**

Lenke til behandling og oppfølging av akutte porfyrisykdommer: [Behandling og oppfølging - AIP, PV og HCP - Helse Bergen HF](#)

### **Oppfølging av svangerskap ved poliklinikk for gravide**

Alle gravide med akutt porfyrisykdom bør henvises til poliklinikk for gravide for svangerskapsoppfølging, uavhengig av sykdomsaktivitet.

Det anbefales vekstkontroll ved svangerskapsuke 24 og 32. 32 ukers-kontroll bør også inkludere tverrfaglig fødselsplanlegging (obstetiker/anestesilege). Noen gravide vil trenge hyppigere kontroll, for eksempel de som har utviklet svangerskapskomplikasjoner.

Hos gravide som ikke har hatt prekonsepsjonell veiledning, særlig førstegangsfødende, anbefales samtale på poliklinikk for gravide tidlig i svangerskap (kan samkjøres med for eksempel tidlig UL). Samtalen bør fokusere på de samme punktene som ved prekonsepsjonell veiledning. Se kapittel 5.1.1.

## 6. FØDSEL

De aller fleste gravide med akutte porfyrisykdommer kan føde vaginalt. Indikasjon for intervensjon, som for eksempel induksjon og keisersnitt, er på obstetriske grunnlag som for øvrige gravide. Fødested bør være på regionalsykehus.

### 6.1 Planlegging av fødsel

Det bør utarbeides en tverrfaglig fødeplan (obstetriker i samarbeid med anestesilege) i god tid før fødsel hos alle gravide med akutt porfyrisykdom. Fødeplan bør inneholde valg av fødested, forløsningsmetode (vaginal eller planlagt keisersnitt), smertelindring, ulike scenarier i fødsel (akutt keisersnitt, blødning, etc.) med forhåndsklarering av aktuelle medisiner, samt hvordan akutt porfyrianfall skal observeres og behandles i fødsel.

For oversikt over de mest aktuelle legemidlene i svangerskap og fødsel se kapittel 8.

Akutte porfyrianfall i fødsel skal behandles etter de gjeldende anbefalingene for behandling av akutte porfyrianfall. Se [Rutiner for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall \(pdf\)](#)

**Husk å ta prøver på sykdomsmarkører (ALA og PBG i urin) før første dose med Normosang gis!**

### 6.2 Vaginal fødsel

Unngå utløsende faktorer og igangsett nødvendige forebyggende tiltak.

Det er viktig at alle fødende med akutt porfyrisykdom sikrer seg et jevnt blodsukkernivå gjennom fødselen. Dette kan oppnås gjennom per oralt inntak av karbohydrater. I noen tilfeller kan det være aktuelt å gi forebyggende glukoseinfusjon før fødselen er i gang for å forebygge akutt porfyrianfall<sup>3</sup>, f.eks. ved svært aktiv akutt porfyrisykdom med tilbakevendende akutte porfyrianfall.

Dersom fødselen trekker ut i tid (protrahert forløp) er det spesielt viktig å tenke på karbohydrattilførsel. Dersom den fødende ikke kan spise og drikke normalt, anbefales det å starte opp med glukoseinfusjon.

#### 6.2.1 Diabetes mellitus/svangerskapsdiabetes

Kvinner som har foruteksisterende diabetes mellitus eller påvist svangerskapsdiabetes som behandles med insulin, bør behandles med glukose/insulindrypp under aktiv fødsel.

Ved behov før økt tilførsel av karbohydrater/glukose grunnet akutt porfyrianfall, bør insulindosering justeres opp ut fra glukoseverdier.

### 6.2.2 Smertelindring

Optimal smertelindring i fødsel er viktig for fødende med akutt porfyri. Epiduralanalgesi (EDA) bør tilbys som smertelindring. Legemidler som brukes i en vanlig EDA er trygge å bruke ved akutte porfyrisykdommer. For oversikt over de mest aktuelle legemidlene for EDA se kapittel 8.

### 6.2.3 Andre akutte situasjoner under fødsel

**I en akutt situasjon må ikke viktige legemidler og prosedyrer holdes tilbake.** Dette gjelder selv om legemidlene er klassifisert som porfyriogene eller har uavklart klassifisering mht. akutt porfyrisykdom. Kvinner må overvåkes nøye mtp. akutt porfyrianfall, og behandling igangsettes raskt hvis anfall oppstår.

## 6.3 Keisersnitt

### 6.3.1 Planlagt keisersnitt

Ved planlagt keisersnitt bør fødselslege og anestesilege på forhånd sette seg inn i hvilke medikamenter som er trygge. Vær oppmerksom på at faste gir økt risiko for akutt porfyrianfall. Unngå faste uten samtidig behandling med glukoseinfusjon. Minimer psykisk stress og gi god smertelindring både per- og postoperativt.

**Detaljerte anbefalinger om anestesi, pre-, per- og postoperativ oppfølging ved akutt porfyrisykdom finnes i [Retningslinje for anestesi, pre-, per- og postoperativ oppfølging \(pdf\)](#).** Anbefalingene gjelder alle fødende med akutt porfyrisykdom (både aktive og genetisk disponerte).

### 6.3.2 Akutt keisersnitt

**Ved akutt keisersnitt må retningslinjene for akutt prosedyre følges,** og hensyn til akutt porfyrisykdom må komme i andre rekke.

## 7. POSTPARTUM OG AMMING

Kvinner med akutt porfyrisykdom kan få akutte porfyrianfall etter en fødsel. Hvile, smertelindring, og tilstrekkelig nærings- og karbohydratinntak er derfor viktig i barseltiden.

Det er trygt å amme ved akutt porfyrisykdom<sup>2</sup>. Det foreligger ingen data per i dag som tilsier at Normosang ikke er trygt å bruke ved amming, hvis det skulle oppstå et akutt porfyrianfall.

## 8. LEGEMIDLER I SVANGERSKAP, FØDSEL OG POSTPARTUM

Alle legemidler må sjekkes om de er trygge eller om de kan utløse akutte porfyrianfall (porfyrinogene) før de tas i bruk. Dette gjelder både hos personer med symptomatisk sykdom (aktiv) og personer som kun har genetisk påvist disposisjon (latent). Dette kan gjøres i Legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer [drugsporphyria.net](http://drugsporphyria.net).

Dersom et legemiddel ikke lar seg søke opp i legemiddeldatabasen eller behandlede lege ønsker å konferere om alternative legemidler med farmasøyt, kan Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos) kontaktes direkte.

Selv om det alltid først bør velges trygge legemidler, kan det ved mangel på trygge alternativer være behov for behandling med utrygge/porfyrinogene legemidler ved sterk indikasjon. **I en akutt situasjon må ikke viktige legemidler holdes tilbake, selv om de er markert som porfyrinogene eller er «ikke klassifisert».** Kvinner må overvåkes nøye mtp. akutt porfyrianfall, og behandling igangsettes raskt hvis anfall oppstår.

En oversikt over de mest aktuelle legemiddelproblemstillinger i svangerskapet, ved fødsel og postpartum gis under.

### 8.1 Vaksiner i svangerskap

De fleste vaksiner vurderes å ha lav eller ingen risiko for å utløse porfyrianfall, og kvinner med akutt porfyrisykdom bør følge de gjeldende anbefalingene fra FHI for vaksinasjon ved svangerskap. De enkelte vaksinene kan søkes opp i Legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer [drugsporphyria.net](http://drugsporphyria.net). Se også [Vaksiner og akutte porfyrisykdommer - Helse Bergen HF \(helse-bergen.no\)](http://helse-bergen.no) for mer informasjon om vaksiner ved akutt porfyrisykdom.

### 8.2 Kvalmestillende legemidler under svangerskapet

De fleste av legemidlene som inngår i Legeforeningens veileder i fødselshjelp til bruk ved svangerskapskvalme /emesis og hyperemesis gravidarum er trygge å bruke ved akutt porfyrisykdom (Tabell 2).

Tabell 2. Legemidler til behandling av svangerskapskvalme

Navn på virkestoff (preparatnavn)	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
Doksylamin/pyridoksin ( <b>Xonvea, Embagyn</b> )	Trygg
Klorpromazin ( <b>Largactil</b> )	Trygg
Meklozin ( <b>Postafen</b> )	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>
Metoklopramid ( <b>Afipran</b> )	Trygg
Metylprednisolon ( <b>Medrol</b> )	Trygg

Ondansetron ( <b>Zofran</b> )	Trygg
Proklorperazin ( <b>Stemetil</b> )	Trygg
Prometazin ( <b>Phenergan</b> )	Trygg
Pyridoksin ( <b>Vitamin B<sub>6</sub></b> )	Trygg
Tiamin ( <b>Vitamin B<sub>1</sub></b> )	Trygg

### 8.3 Legemidler ved svangerskapskomplikasjoner, i fødsel og postpartum

Legemidler som det er vanlig å bruke ved enkelte tilstander og komplikasjoner som kan oppstå i svangerskapet, som hypertensjon og truende prematur fødsel, er listet opp i tabell 3.

*Tabell 3. Legemidler ved svangerskapskomplikasjoner*

Navn på virkestoff (preparatnavn)	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
<b>Truende prematur fødsel</b>	
Atosiban ( <b>Tractocile</b> )	Trygg
Betametason ( <b>Celeston Chronodose</b> )	Trygg
Dexametason	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>
Indometacin ( <b>Indocid®</b> )	Trygg
Magnesiumsulfat	Trygg
Progesteron	<b>Porfyrinogent/anfallsutløsende, bør unngås</b>
<b>Antihypertensiva</b>	
Labetalol ( <b>Trandate</b> )	Trygg
Metyldopa	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>
Nifedipin ( <b>Adalat</b> )	Trygg
Nitroprussid	Trygg
<b>Antikoagulasjon</b>	
Acetylsalisylsyre ( <b>Albyl-E</b> )	Trygg
Dalteparin ( <b>Fragmin</b> )	Trygg
Enoksaparin ( <b>Klexane</b> )	Trygg

De fleste legemidler som brukes ved fødsel og postpartum er også trygge å bruke ved akutte porfyrisykdommer. Dette inkluderer legemidler som brukes ved igangsetting av fødsel, epiduralbedøvelse, lystgass og de vanligst brukte smerte- og kvalmestillende legemidlene. Legemidler som kan være aktuelle ved fødsel og postpartum er oppført i tabell 4, se også [Retningslinje for anestesi, pre-, per- og postoperativ oppfølging \(pdf\)](#). Ved indikasjon/ønske om bruk av andre legemidler – sjekk Legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer om legemidlet er trygt før bruk ([drugsporphyrria.net](http://drugsporphyrria.net)).

**Tabell 4. Legemidler ved fødsel og postpartum**

Navn på virkestoff (preparatnavn)	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
<b>Legemidler for induksjon av fødsel</b>	
Dinoproston ( <b>Prostin E2</b> )	Trygg
Misoprostol ( <b>Cytotec, Angusta</b> )	Trygg
<b>Legemidler for postpartum blødning</b>	
Karbetocin ( <b>Pabal</b> )	Trygg
Karboprost (15-metyl-PGF <sub>2</sub> α) ( <b>Prostin 15M</b> )	Trygg
Metylergometrin ( <b>Methergin</b> )	<b>Porfyrinogent/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Oksytocin	Trygg
Tranexamsyre ( <b>Cyklokapron</b> )	Trygg
<b>Anestesirelaterte legemidler</b>	
Adrenalin	Trygg
Alfentanil	Trygg
Atropin	Trygg
Bupivakain ( <b>Marcain</b> )	Trygg
Diazepam ( <b>Stesolid</b> )	Trygg
Dinitrogenoksid ( <b>medisinsk lystgass</b> )	Trygg
Efedrin	Trygg
Fentanyl	Trygg
Fenylefrin	Trygg
Ketamin	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>

Klorprokain ( <b>Nesacaine</b> )	Trygg
Lidokain	Trygg som lokalanestesi ved mindre inngrep
Midazolam	Trygg
Nalokson	Trygg
Remifentanil	Trygg
Ropivakain	Trygg
Propofol	Trygg
Rokuronium	Trygg
Sevofuran	Trygg
Sufentanil	Trygg
Sugammadex	Trygg
Suksametonium	Trygg
Tiopental*	<b>Porfyrinogent/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
<b>Smertestillende</b>	
Diklofenak ( <b>Voltaren</b> )	Trygg
Ibuprofen ( <b>Ibux</b> )	Trygg
Ketobemidon ( <b>Ketorax</b> )	Trygg
Ketorolak ( <b>Toradol</b> )	Trygg
Kodein	Trygg
Morfin	Trygg
Naproxen	Trygg
Oksykodon ( <b>OxyContin, OxyNorm</b> )	Trygg
Paracetamol	Trygg
Tramadol	Trygg

*\* Tiopental: Barbiturater medfører særlig høy risiko for porfyrianfall, brukes kun på sterk/vital indikasjon.*

## 8.4 Antibiotika under svangerskap, fødsel og postpartum

Det finnes en rekke antibiotika som kan utløse porfyrianfall, og i utgangspunktet bør trygge alternativer velges. Ved mer alvorlige infeksjoner kan det likevel være nødvendig å behandle med utrygge antibiotika, selv om det medfører risiko for porfyrianfall. I tabell 5 finnes eksempler på antibiotika som kan være aktuelle i svangerskap og ved fødsel.

Tabell 5. Antibiotika i svangerskap ved fødsel/keisersnitt eller postpartum

Legemiddel	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
Amoxicillin	Trygg
Ampicillin	Trygg
Azitromycin	Trygg
Benzylpenicillin/ Fenoksymetylpenicillin	Trygg
Cefaleksin	Trygg
Cefalotin	Trygg
Cefazolin	Trygg
Cefotaxim	Trygg
Cefuroksim	Trygg
Ceftriakson	Trygg
Cefotaxime	Trygg
Dicloksacillin	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>
Erytromycin	<b>Porfyriogen/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Gentamicin	Trygg
Klaritromycin	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>
Klindamycin	<b>Porfyriogen/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Kloksacillin	Trygg
Mecillinam/Pivmecillinam	<b>Porfyriogen/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Meropenem	Trygg
Metronidazol	Trygg
Nitrofurantin	<b>Porfyriogen/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Piperacillin/Tazobaktam	Trygg
Trimetoprim-sulfametoksazol	<b>Porfyriogen/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Vancomycin	Trygg

## 8.5 Fertilitetsbehandling

Fertilitetsbehandling innebærer ofte bruk av legemidler som tilfører eller regulerer kroppens egen produksjon av hormoner. Dette kan være problematisk fordi det kan gi store hormonelle endringer som igjen kan medføre en relativt høy risiko for porfyrianfall, og det er behov for tett oppfølging.

Fertilitetsklinikken og kvinnen må planlegge behandlingen slik at den kan gjennomføres på tryggest mulig måte. Det er viktig å gjøre seg kjent med hvilken risiko aktuelle legemidler kan medføre mht. akutt porfyrisykdom før bruk. Dersom mulig, bruk lavest mulig dose av utrygge legemidler. Det er viktig å minimere andre utløsende faktorer. Man bør ha en plan for hvordan symptomer på et begynnende anfall skal håndteres.

Ved planlagt behandling med et legemiddel som er utrygt, er det viktig å måle sykdomsmarkører (ALA og PBG) i urin før oppstart (baseline). Dette gir et sammenligningsgrunnlag for å vurdere sykdomsaktiviteten (ved ny kontroll av sykdomsmarkører i urin) senere under behandlingen, hvis det skulle oppstå symptomer på et akutt porfyrianfall.

De vanligste hormonelle legemidlene som brukes i forbindelse med fertilitetsbehandling er listet opp i Tabell 6 under.

**Tabell 6. Hormonelle midler ved fertilitetsbehandling**

Navn på virkestoff (preparatnavn)	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
Klomifen	<b>Porfyrinogent/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
Letrozol	Trygg
Gonadotropiner (FSH, LH, HCG)	<b>Porfyrinogent/ anfallsutløsende, bør unngås</b>
GnRH-antagonister (ganirelix, cetorelix)	Trygge
GnRH-agonister* (triptorelin, nafarelin, buserelin)	<b>Usikker, finn alternativ hvis mulig</b>
Progesteron	<b>Porfyrinogent/ anfallsutløsende, bør unngås</b>

\*GnRH-agonister har en initial og forbigående stimulerende effekt på gonadotropinsekresjon og produksjon av kjønns hormoner, noe som potensielt kan utløse porfyrianfall. Ved kontinuerlig bruk oppnås derimot hormonell suppresjon og denne effekten kan i enkelte tilfeller brukes som profylaktisk behandling av hormonutløste, sykliske porfyrianfall <sup>10</sup>.

## 8.6 Svangerskapsavbrudd

Provosert abort kan gjennomføres kirurgisk eller medikamentelt. Ved medikamentell abort brukes legemidlene mifepriston, som er et antiprogesteron som er klassifisert som porfyrinogent (anfallsutløsende) og misoprostol (trygt). Misoprostol benyttes også ved kirurgisk abort (Tabell 7).

Det finnes svært begrenset erfaring med disse metodene ved akutt porfyrisykdom, og det er få holdepunkter for å velge det ene fremfor det andre. Ved kirurgisk abort unngår man bruk av det utrygge legemidlet mifepriston. Dersom aborten skal utføres under generell anestesi

er det viktig å forsikre seg om at anestesimidlene ikke er porfyrinogene. Dette kan sjekkes i Legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer ([drugsporphyria.net](http://drugsporphyria.net)), og det finnes også informasjon i [Retningslinje for anestesi, pre-, per- og postoperativ oppfølging \(pdf\)](#)

Selv om mifepriston i utgangspunktet bør unngås, må det gjøres en helhetlig vurdering av hva som er det beste valget for kvinnen. Tidligere sykdomsaktivitet bør tas med i vurderingen.

**Tabell 7. Legemidler ved svangerskapsavbrudd**

Navn på virkestoff (preparatnavn)	Vurdering ved akutt porfyrisykdom
Misoprostol	Trygg
Mifepriston	Porfyrinogent/ anfallsutløsende, bør unngås

## 9. VURDERING AV SYKDOMSAKTIVITET

Sykdomsaktiviteten hos pasienter som har aktiv akutt porfyrisykdom eller er genetisk disponerte, vurderes og monitoreres ved måling av biokjemiske sykdomsmarkører (ALA og PBG) i urin.

Måling av sykdomsmarkørene ALA og PBG i urin anbefales for alle de tre akutte porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP):

- før planlagt svangerskap
- ved første svangerskapskontroll
- ved mistanke om et akutt porfyrianfall
- ved behov for tettere oppfølging f.eks. ved økt sykdomsaktivitet
- før oppstart og under behandling med et utrygt/porfyrinogent legemiddel

Prøver til porfyrianalyser sendes primært inn av fastlegen. Spesialisthelsetjenesten sender inn prøver f.eks. i forbindelse med innleggelse pga. akutt porfyrianfall og eventuelt ved oppfølging. For prøvetaking og innsending av prøver til måling av sykdomsmarkører se kapittel 10. og [analyseoversikten.no](http://analyseoversikten.no).

Sykdomsmarkørene ALA og PBG i urin er alltid signifikant forhøyede ved akutt porfyrianfall. Hvis ALA og PBG er lave eller under øvre referansegrense hos symptomatisk pasient, er det viktig å gjøre andre differensialdiagnostiske overveielser.

## 10. PRØVETAKING OG -INNSENDING

### Prøvemateriale ved mistanke om akutt porfyrianfall

*AIP, PV og HCP*: 20 mL urin

### Prøvemateriale ved kontroll

*AIP*: 20 mL urin.

*PV og HCP*: 20 mL urin og 4 mL heparinblod.

Alt prøvemateriale (urin og heparinblod) må lysbeskyttes ved å pakkes i aluminiumsfolie.

Detaljert informasjon om prøvetaking og forsendelse finnes på [analyseoversikten.no](https://analyseoversikten.no)

Analysene utføres ved Seksjon for porfyrianalyser, Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF) ved Laboratorieklinikken på Haukeland universitetssjukehus.

### Utstyr og rekvirering

For innsending av prøver, bruk eget rekvisisjonsskjema som finnes på [analyseoversikten.no](https://analyseoversikten.no).  
Kliniske opplysninger må alltid oppgis i rekvisisjonsskjema.

Rekvirenter i primærhelsetjenesten kan bestille og kostnadsfritt få tilsendt alt nødvendig materiell for prøvetaking og innsending på [analyseoversikten.no](https://analyseoversikten.no).

### Forsendelse

Prøver til porfyrianalyser har kort holdbarhet og må derfor sendes med eksprespost. I påvente av forsendelse må prøvemateriale oppbevares kjølig. For å unngå forsinkelser over helg, bør planlagte prøver fortrinnsvis tas og sendes mandag-torsdag.

### Ekspresspakke sendes til:

Haukeland universitetssjukehus  
Felles prøvemottak  
Jonas Lies vei 91B  
5021 BERGEN

### Svartid

Forventet svartid på porfyrianalyser er ca. 3 uker. For å diskutere ØH-analyse av inneliggende pasient med mulig akutt porfyrianfall, ta kontakt med Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos), tlf. 55 97 31 70 mandag–fredag kl. 09:00-15:30.

## 11. JOBB, SYKEMELDING OG TRYGDERETTIGHETER

I utgangspunktet er det ikke noe som tilsier at gravide med akutt porfyrisykdom ikke kan være i vanlig jobb, eller at gravide med akutt porfyrisykdom skal sykemeldes hyppigere enn andre gravide. I enkelte tilfeller kan sykemelding være indisert ved svært aktiv porfyrisykdom som medfører hyppige sykehusinnleggelse og/eller hvor arbeidsforhold gir økt risiko for akutt porfyrianfall.

Gravide med akutt porfyrisykdom har ingen særskilte trygderettigheter knyttet til svangerskap og fødsel utover de gjeldende trygderettighetene.

## 12. LENKER

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos): [napos.no](https://napos.no)

- [Rutiner for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall \(pdf\)](#)
- [Retningslinje for anestesi, pre-, per- og postoperativ oppfølging \(pdf\)](#)

[Analyseoversikten.no](https://analyseoversikten.no)

- Rekvisisjonsskjema for porfyrianalyser
- Informasjon om prøvetaking og innsending av porfyriprøver

Legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer: [drugsporphyria.net](https://drugsporphyria.net)

Svangerskapsomsorgen og informasjon til gravide (fra Helsedirektoratet.no)

- [www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/svangerskapsomsorgen](https://www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/svangerskapsomsorgen)
- [Oversikt over anbefalt innhold i svangerskapsomsorgen \(pdf\)](#)
- <https://www.fhi.no/va/vaksinasjonshandboka/vaksinasjon-i-ulike-livsfaser/vaksinasjon-av-gravide-og-ammende/?term=>

Anbefalinger for kosthold og levevaner for gravide (fra Helsedirektoratet.no)

- [Gravide bør få informasjon og samtale om et sunt og variert kosthold, folattilskudd og ved behov enkelte andre kosttilskudd](#)
- [Kosthold for gravide](#)
- [Tidlig samtale om alkohol og levevaner – Veiviser for helsepersonell i svangerskapsomsorgen.pdf](#)

Postpartum – barselstiden (fra Helsedirektoratet.no)

- [Nytt liv og trygg barseltid for familien – Nasjonal faglig retningslinje.pdf](#)

Svangerskapskvalme (fra Legeforeningen.no)

- [Emesis og hyperemesis gravidarum](#)

## 13. REFERANSER

1. Stein PE, Edel Y, Mansour R, Mustafa RA, Sandberg S. Key terms and definitions in acute porphyrias: Results of an international Delphi consensus led by the European porphyria network. *J Inherit Metab Dis.* 2023;46(4):662-74.
2. Leaf R, Rebeiz L, Pocius K, Tran B, Bensaber N, Wang C, et al. Reproductive health across the lifespan in acute hepatic porphyria. *Blood.* 2025;146:1098.
3. Vassiliou D, Sardh E. Acute hepatic porphyria and maternal health: Clinical and biochemical follow-up of 44 pregnancies. *J Intern Med.* 2022;291(1):81-94.
4. Mantel Ä, Vassiliou D, Lissing M, Stephansson O, Wahlin S, Sardh E. Maternal and fetal outcomes in acute hepatic porphyria: A Swedish National Cohort Study. *J Inherit Metab Dis.* 2023;46(4):675-86.
5. Tollånes MC, Aarsand AK, Sandberg S. Excess risk of adverse pregnancy outcomes in women with porphyria: a population-based cohort study. *J Inherit Metab Dis.* 2011;34(1):217-23.
6. Vassiliou D, Lindén Hirschberg A, Sardh E. Treatment with assisted reproduction technologies in women with acute hepatic porphyria. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2021;100(9):1712-21.
7. Wang JG, Guarnaccia M, Weiss SF, Sauer MV, Choi JM. Initial presentation of undiagnosed acute intermittent porphyria as a rare complication of ovulation induction. *Fertil Steril.* 2006;86(2):462.e1-3.
8. Seiden WB, Kelly LP, Ali R. Acute intermittent porphyria associated with ovarian stimulation. A case report. *J Reprod Med.* 2003;48(3):201-3.
9. New GH, Hsu PY, Wu MH. Acute intermittent porphyria exacerbation following in vitro fertilization treatment. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2016;55(2):281-4.
10. Schulenburg-Brand D, Gardiner T, Guppy S, Rees DC, Stein P, Barth J, et al. An Audit of the Use of Gonadorelin Analogues to Prevent Recurrent Acute Symptoms in Patients with Acute Porphyria in the United Kingdom. *JIMD Rep.* 2017;36:99-107.