



## Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Laboratorium for klinisk biokjemi  
Haukeland universitetssjukehus  
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 bærerne av sykdommen får 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 til hudsymptomene akutte symptomer som er karakterisert av anfall med intense abdominalsmerter, kvalme/oppkast, tachycardi, hypertensjon og obstipasjon. Mindre typisk er smerter lokalisert til rygg og lår. Videre kan disse pasientene utvikle muskelsvakhet, sensoriske utfall, psykiske symptomer og i alvorlige tilfeller lammelser eller kramper. Ca. 20 % av pasientene får kun akutte symptomer.

Mulige langtidskomplikasjoner hos pasienter med akutte porfyrier er hypertensjon og i sjeldne tilfeller nyresvikt. Det er usikkert om nyresvikt skyldes kronisk arteriell hypertensjon eller nefrotoksisk effekt av porfyrier og porfyriinforstadier. Det sees også en økt frekvens (<10 %) av hepatocellulær cancer blant pasienter med akutt porfyri, uten forutgående kronisk leversykdom.



Brosjyre om PV

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

## Sjekkliste for kontroller

# Porphyria variegata (PV)

For personer med aktiv PV anbefales årlige kontroller. For personer som kun er genetisk disponert for å få PV (latent PV) anbefales kontroller hvert 3-5 år. NB! Årlige ultralyd av lever for alle over 50 år pga økt risiko for hepatocellulært carcinom.

### Ultralyd av lever etter fylte 50 år

Henvis til **årlig** ultralyd for både de med latent og aktiv PV etter fylte 50 år. Om mulig, legg inn påminnelse i elektronisk pasientjournal!

### Porfyrier og porfyriinforstadier i urin

Rekvisisjonsskjema kan skrives ut fra [www.napos.no](http://www.napos.no), kryss av for **kontroll av kjent PV**. Urinprøven (20 ml) merkes med navn og fødselsdato og pakkes i aluminiumsfolie (lysbeskyttes). Sendes til Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi, Haukeland universitetssjukehus, 5021 Bergen.



NB! Husk lysbeskyttelse!

### Blodtrykk

### Nyrefunksjon

Kreatinin og estimert GFR

### Samtale/veiledning om hudsymptomer og lysbeskyttelse

### Samtale/veiledning om anfallsutløsende faktorer

- Sjekk trygge legemidler (både reseptbelagte og reseptfrie)  
Lenke til medikamentdatabase finnes på [www.napos.no](http://www.napos.no)
- Alkohol og andre løsemiddel
- Hormoner (menstruasjonsyklus)
- Infeksjoner og feber
- Psykisk og fysisk stress
- Kosthold (sult og slanking)
- Røyking (indirekte utløsende)

