



Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Foretak/Rekv.kode
Rekvirentens navn og adresse

Fødselsnr.

Navn

Adresse

Poststed

Betales av

Trygdekontor Institusjon Bedrift

Prøvedato

kl.

Prøvetaker

Kliniske opplysninger må oppgis! Relevante analyser vil bli valgt basert på klinisk problemstilling

Er urinprøven tatt i forbindelse med symptomer?
(dvs innenfor 4 dager etter symptomdebut)

Må fylles ut
 ja nei

Har pasienten hatt rød – brun farge på urin?

ja nei

Er det slektninger med porfyri i familien?
Hvis ja, vennligst oppgi type porfyrisykdom og familie-
opplysninger på baksiden

ja nei

Er symptomene kommet i forbindelse med bruk av
medikamenter, forandringer i medisinerer eller narkose?
Hvis ja, spesifiser medikamenter på baksiden av arket

ja nei

Kryss av for hvilke symptomer pasienten har/har hatt

Akutte symptomer

- magesmerter
 muskelsmerter
 muskelsvakhet
 psykiske symptomer (spesifiser på baksiden)
 annet

Hudsymptomer

- hudsmarter/økt solbrenthet/tydelig nedsatt toleranse for lys
 blærer/vesikler
 økt pigmentering (spesielt i ansiktet)
 økt hårvekst (spesielt i ansiktet)
 annet

For utredning av porfyrisykdom må følgende sendes:

- 20 mL morgenurin
 10 mL heparinblod
 10 mL EDTA-blod
 5 g feces

For kontroll av kjent PCT, AIP, PV eller HCP sendes:

- 20 mL morgenurin
Annet etter avtale:

For kontroll av kjent EPP sendes:

- 20 mL morgenurin
 3 mL EDTA-blod
 5 mL heparinblod
 5 g feces

Prøvemateriale må lysbeskyttes (pakkes i aluminiumsfolie) og påføres dato for prøvetaking.

Prøvene må mottas ved LKB innen 3 dager. Hvis det lar seg gjøre, bør prøvene sendes tidlig i uken.

Prøvene sendes: Porfyrieksjonen, Laboratorium for klinisk biokjemi, Haukeland Universitetssykehus, 5021 Bergen.

Ved spørsmål ta kontakt på telefon 55973170.

For laboratoriet

Mottatt

Dato

Sign

For laboratoriet

Prøver rekvirert

DNA i frys



Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)

Laboratorium for klinisk biokjemi Telefonnr. 55973170
Haukeland Universitetssykehus Faxnr. 55973115
5021 Bergen E-post: porfyri@helse-bergen.no

Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS) ble opprettet av Sosial- og helsedepartementet i 1999. Laboratoriediagnostikken utføres ved Laboratorium for klinisk biokjemi og ved Senter for medisinsk genetik og molekylærmedisin. For mer informasjon se vår hjemmeside www.napos.no eller ta kontakt på telefon 55973170. Ved akutt porfyri sykdom kan mange vanlige medikamenter utløse akutte anfall. På www.napos.no finnes også en søkbar medikamentdatabase for hvilke medikamenter som kan brukes/ikke kan brukes ved akutt porfyri.

Ved slektninger med porfyri sykdom, vennligst oppgi porfyri type, navn og fødselsdato på slektning samt slektsskapsforhold (gjerne familiekart)

Akutt porfyri

Akutt intermitterende porfyri (AIP) er den vanligste akutte porfyri sykdommen, deretter følger porphyria variegata (PV) og hereditær koproporfyri (HCP). PV og HCP kan også gi hudsymptomer (se nedenfor).

Klinisk mistanke:

Uforklarlige, gjentatte abdominalsmerter, pareser eller psykiatiske symptomer. Symptomene utløses ofte av medikamenter, alkohol, stress eller faste. Det er viktig med familieanamnese.

Diagnostiske prøver

Ved aktiv akutt porfyri vil ALA og PBG som oftest være forhøyet i urinen, ofte også i plasma og feces. Ved mistanke om akutt porfyri bør alltid morgenerin tatt i forbindelse med symptomer (dvs innen fire dager etter debut av magesmerter) sendes inn til analyse.

Kutan porfyri

Den vanligste form for kutan porfyri er porphyria cutanea tarda (PCT), deretter følger erythropoietisk protoporfyri (EPP), porphyria variegata (PV), hereditær koproporfyri (HCP) og congenital erythropoietisk porfyri (CEP).

Klinisk mistanke

Økt fotosensitivitet, enten ved økt tendens til å bli solbrent (ofte fra tidlig barnealder, EPP og CEP), eller ved forekomst av vesikler/bullae og lett sårbar hud på lyseksponeerte områder (oftest etter puberteten, PCT, PV og HCP).

Diagnostiske prøver

Økt utskillelse av porfyriener i urinen og / eller i feces og / eller økte mengder porfyriener i plasma (PCT, PV, HCP, CEP), i erythrocytter (EPP og CEP).

Prediktive prøver

Gjelder undersøkelser av friske personer i familier med porfyri. Ved latent porfyri kan porfyriutskillelsen i urin og feces være normal, men eventuell bærerilstand kan fastslås ved DNA-analyse. Opplysninger om hvilken type porfyri som finnes i familien samt navn, fødselsdato og relasjon til syk slektning må gis. Genetisk veiledning er lovpålagt før genetisk testing av friske personer.

Klinisk informasjon er viktig for vurderingen av hvilke analyser som skal utføres og for vurdering av resultatene. Ut fra opplysningene vil laboratoriet velge de analyser som best belyser den aktuelle problemstilling. Andre problemstillinger kan være aktuelle. Noter da problemstillingen eller ta kontakt med laboratoriet for nærmere informasjon på tlf: 55973170.

Prøvemateriale (alle prøvene må lysbeskyttes)

| | |
|---|---|
| 20 ml morgenurin | Analyse av δ -aminolevulinat (ALA), porfobilinogen (PBG) og totalporfyriener Dersom totalporfyriener er forhøyet utføres fraksjonering av porfyriener |
| 5 g feces | Fraksjonering av porfyriener |
| 10 ml heparinblod | |
| Plasma porfyriener | Økte mengder porfyriener i plasma kan sees ved alle porfyri sykdommene |
| Porfobilinogen deaminase (PBGD) | Enzymaktiviteten vil oftest være redusert ved AIP |
| Uroporfyriinogen dekarboksylase (UROD) | Enzymaktiviteten vil oftest være redusert ved arvelig PCT |
| ALA dehydratase (ALAD) | Nedsatt verdi av ALA-dehydratase ved ALA-dehydratase mangel og eventuelt etter blyeksponering |
| 10 ml EDTA-blod | |
| Bly | Prøverøret må sendes uåpnet til laboratoriet |
| Protoporfyri IX | Sink protoporfyriin er forhøyet ved blyforgiftning og ved jernmangel Fritt protoporfyriin er forhøyet ved EPP |
| DNA-analyser | Ved påvisning av porfyri sykdom og ved familieutredning vil EDTA-blod bli brukt til DNA-analyse |
| Coproporfyriinogen oksydase (CPGO) Protoporfyriinogen oksydase (PPGO) Ferrochelatase (FECH) | Kun etter avtale med laboratoriet Nedsatt CPGO, PPGO og ferrochelatase sees ved henholdsvis HCP, PV og EPP |