



## Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)

Laboratorium for klinisk biokjemi  
Haukeland universitetssjukehus  
5021 BERGEN

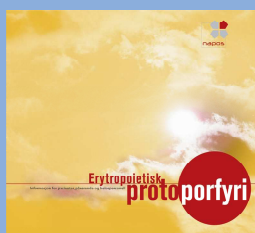
Telefonnr: 55 97 31 70  
E-post: [porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no)  
Nettside: [www.napos.no](http://www.napos.no)

### OM DIAGNOSEN EPP

Pasienter med Erytropoietisk protoporfyri (EPP) akkumulerer protoporfyryn i hud og lever, hvilket fører til akutt fotosensitivitet med intense, brennende hudsmarter kort tid etter soleksponering og økt risiko for leversykdom. Mellom 1 % og 4 % utvikler alvorlig leversvikt. Progresjon fra leverpåvirkning til leversvikt kan utvikle seg raskt. Stigende mengde porfyri i erythrocytter kan være et tegn på progresjon og det er derfor viktig med regelmessige kontroller.

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. Jerntilskudd kan vurderes i tilfeller hvor det foreligger en klar jernmangel.

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.



Brosjyre om EPP

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

## Sjekkliste for årlige kontroller

### Erytropoietisk protoporfyri (EPP)

#### Porfyri i urin, blod og feces

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

Prøvemateriale for kontroll av kjent EPP:

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



NB! Husk lysbeskyttelse!

#### Leverfunksjon: ALAT, $\gamma$ -GT og PT-INR

#### Hematologi: Hb. Ved mistanke om jernmangel: s-TfR og ferritin

#### Vitamin D: 25-hydroxyvitamin D (s-25-OH vit D)

Eventuelle tiltak må vurderes ut fra endringer i biokjemiske parametere og/eller pasientens kliniske tilstand. Det anbefales hyppigere kontroller (hver 4-8 mnd) dersom mengden av porfyri øker eller blodprøver viser tegn til leverskade. Pasienter må oppfordres til å ta kontakt med lege ved tydelig økt lysømfintlighet, uforklarlige magesmerter, ikterus eller unormal tretthet

#### Samtale/veiledning: Solbeskyttende tiltak

#### 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

