

Årsrapport 2009 - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) er tilknyttet Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB) ved Haukeland universitetssykehus (HUS), og arbeider for at porfyripasienter (6 ulike diagnoser) i hele Norge skal motta optimal diagnostikk og behandling. NAPOS driver med biokjemisk og genetisk diagnostikk, og gir veiledning om behandling og oppfølging av personer med porfyri til helsearbeidere og pasienter. Virksomheten drives på LKB i samarbeid med Senter for medisinsk genetikk og molekylær medisin ved HUS. Det drives utstrakt genetisk veiledning og prediktiv diagnostikk. NAPOS driver i tillegg et nettverkssamarbeid med andre sykehusavdelinger og primærleger, og har også en referansegruppe med bred faglig og geografisk sammensetning. NAPOS har årlig møte med brukerforeningene og referansegruppen. NAPOS driver med FoU arbeid og er med i styringsgruppen for EU - prosjektet EPNET - European Porphyrria Network.

BESKRIVELSE AV AKTIVITETEN I 2009

PASIENTBEHANDLING OG OPPFØLGING AV PASIENTER:

NAPOS gir råd angående diagnostikk og behandling av porfyri til helsearbeidere og pasienter. 963 rutineprøver fra 733 ulike pasienter, samt 13 prosjektprøver og 92 biobankprøver er analysert. 2824 biokjemiske og 85 genetiske analyser er utført. 53 nye pasienter fikk porfyridiagnose (se vedlegg). 18 ulike mutasjoner ble funnet. Det er utført 115 genetiske veiledningssamtaler og 32 polikliniske konsultasjoner i 2009.

UTDANNING AV HELSEPERSONELL:

NAPOS arrangerte et to-dagers etterutdanningskurs for leger om porfyrisykdommer (godkjent av Den norske Lægeforening). NAPOS har løpende kontakt med helsepersonell over hele landet både per telefon, e-post og brev, vedrørende alt fra diagnostikk til behandling. Nettsiden www.napos.no, som holdes oppdatert med informasjon og rutineskriv for leger og helsepersonell, hadde 11239 treff i 2009 (i gjennomsnitt 31 treff/dag). Det ble sendt ut 4 nyhetsvarslinger per e-post til 244 personer, hvorav 54 leger og annet helsepersonell. NAPOS holdt foredrag for ulike grupper av helsepersonell i 2009, i alt 18 timer undervisning.

FORSKNING:

I 2009 ble en vitenskapelig artikkel publisert, samt 8 postere og foredrag på internasjonale kongresser og 4 rapporter i EPNET-prosjektet (EU prosjekt). To dr. gradskandidater, 4 mastergradskandidater og 3 medisinstudenter (en på forskerlinjen samt to som skriver særoppgave) er tilknyttet NAPOS. FoU knyttes til porfyriregisteret, diagnostikk, studier av retikulocytter og hemesyntese, epidemiologisk forskning, psykososiale aspekter ved porfyri, lysbeskyttelse, medikamentutprøving og medikamentdatabasen. Ekstern støtte: 56.000 kr (midler til kvalitetsregister fra Helse Vest). NAPOS sitter i styringsgruppen for den europeiske organisasjonen European Porphyrria Initiative (EPI) og deltok på ett styringsgruppemøte i EPI i 2009. NAPOS er også med i et felles europeisk EU-prosjekt (EPNET) som skal (a) kartlegge forekomst av porfyri i Europa, (b) innhente data om behandling av porfyrisykdom i Europa, (c) undersøke hvilke medikamenter som kan være skadelige for personer med akutt porfyri og (d) etablere et nettverk av spesialistlaboratoriesentre som skal få tilsendt kvalitetskontrollmateriale. NAPOS leder punkt "c" og "d". Over 20 land er involvert og NAPOS deltok på to styringsgruppemøter for EPNET-prosjektet i 2009. I 2009 hadde vi to nye utsendinger av kvalitetskontrollmateriale til

over 20 ulike laboratorier i Europa. I medikamentdelen av EPNET- prosjektet ble det validert 825 innkomne legemiddelrapporter, samt vedlikehold og oppgradering av medikamentdatabasen og websider for mottak av online rapporter. Medikamentdatabasen ble også oppdatert bl.a. med klassifisering av 38 nye substanser, omklassifisering av 24 substanser, revisjon av 10 monografier og oppdatering av 381 monografier. Totalt 79 legemiddelspørsmål (42 fra pasienter, 37 fra helsepersonell) ble besvart av farmasøyter ved NAPOS i 2009. I 2009 ble også det første nyhetsbrevet i serien "EPNET Newsletter on Drugs and Porphyria" sendt ut.

UNDERVISNING OG OPPLÆRING AV PASIENTER OG PÅRØRENDE:

NAPOS besvarer spørsmål fra pasienter og gir støtte i forbindelse med sykehusinnleggelse og medisinbruk. Vi lager brosjyrer og ID-kort til pasienter, og spesifikk pasientinformasjon ligger på NAPOS sin nettside. Det ble sendt ut 4 nyhetsvarslinger per e-post til 244 personer, hvorav 164 pasienter, pårørende og andre interesserte. NAPOS samarbeider med pasientforeningene, og det ble arrangert et samarbeidsmøte mellom NAPOS og Norsk porfyriforening (NPF) i 2009. NAPOS bidro med to innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrynytt". I oktober 2009 arrangerte vi et to-dagers kurs om akutte porfyrier for pasienter og pårørende jevnt fordelt fra hele landet. I alt 102 deltakere deltok på kurset som ble holdt på Scandic Hotel Bergen Airport. Kurset omhandlet bl.a. forebygging, symptomer, behandling, genetisk veiledning, mestring, trygderettigheter og porfyriforskning. NAPOS hadde totalt 8 timer undervisning for pasienter og pårørende i 2009. I 2009 tok NAPOS initiativ til å opprette en egen trygderettighetskomite, bestående av en person fra NAPOS og fire personer fra pasientforeningene NPF og PIN. Intensjonen med komiteen er å utveksle erfaringer med trygdesystemet, identifisere og bedre tilgangen på stønader pasientene har krav på, forbedre informasjonen om trygderettigheter på NAPOS sine nettsider samt påvirke fremtidig lovverk.

AKTIVITET OG NØKKELTALL I 2009

Klinisk aktivitet

NAPOS har i 2009 utført 115 genetiske veiledningssamtaler med pasienter fra hele landet. 46 av disse samtalene medførte reising. Vi har i tillegg hatt endel polikliniske pasienter fra hele landet til konsultasjon.

ICD-10: E80.0, E80.1, E80.2

Undervisnings- og informasjonsvirksomhet:

Utdanning helsepersonell

Andre regioner: Etterutdanning av helsepersonell: 14 timer

Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell: 2 timer

Egen region: Etterutdanning av helsepersonell: 2 timer

Pasienter og pårørende

- Porfyrikurs på Scandic hotel Bergen Airport høsten 2009 (102 deltakere; 64 pasienter og 38 pårørende, totalt 8 t. undervisning), Kurs

- NAPOSten - Nyhetsbrev fra Nasjonalt porfyriregister, Veiledningsmateriell

- Innlegg i "Porfyrynytt", medlemsblad for Norsk Porfyriforening: "Undervisning og rådgivning av leger", Veiledningsmateriell

- Innlegg i "Porfyrynytt", medlemsblad for Norsk Porfyriforening: "Kvinner med porfyri – svangerskap og fødsel", Veiledningsmateriell

- Nyhetstjeneste per e-post til pasienter, Veiledningsmateriell

- Publikasjoner om porfyri – nyhetssak www.napos.no (januar 2009), Veiledningsmateriell

- Samarbeidsmøte, referansegruppemøte og legekurs - nyhetssak www.napos.no (januar 2009), Veiledningsmateriell
- Ny anbefaling til EPP pasienter om å vaksinere seg mot hepatitt A og B - nyhetssak www.napos.no (mars 2009), Veiledningsmateriell
- Personlig informasjonsskriv for pasienter med akutte porfyrier - nyhetssak www.napos.no (april 2009), Veiledningsmateriell
- Porfyrikonferanse i Stockholm - nyhetssak www.napos.no (juli 2009), Veiledningsmateriell
- Nye anbefalinger om oppfølging/kontroll for pasienter med akutt porfyrisykdom (AIP, HCP og PV) - www.napos.no (august 2009), Veiledningsmateriell
- Ny artikkel om AIP i Nord-Sverige - nyhetssak www.napos.no (august 2009), Veiledningsmateriell
- Svineinfluensa og porfyri - nyhetssak www.napos.no (september 2009), Veiledningsmateriell
- Referat fra pasientkurs om akutt porfyri i 2009 - nyhetssak www.napos.no (november 2009), Veiledningsmateriell
- Genetisk testing og forsikring - nyhetssak www.napos.no (desember 2009), Veiledningsmateriell

Kommunehelsetjenesten

- Foredrag, Kurs NOKLUS Vest: "Porfyri, en sjelden differensialdiagnose også for allmennpraksis" (212 deltakere; 112 allmennleger), Seminar
- Kveldsmøte om porfyri for sykehusleger og fastleger, Kragerø, 28. april 2009 (15 deltakere), Seminar

Spesialisthelsetjenesten

- Internundervisning på Medisinsk divisjon, Oslo US avd. Ullevål, 2. april 2009 (46 deltakere), Seminar
- Internundervisning på hematologisk avd, Oslo US avd. Ullevål, 2. april 2009 (12 deltakere), Seminar
- Kveldsmøte om porfyri for sykehusleger og fastleger, Kragerø, 28. april 2009 (15 deltakere), Seminar
- Internundervisning for leger, Skien sykehus, 29. april 2009 (32 deltakere), Seminar
- Internundervisning for leger, Haugesund sykehus, Seminar
- Foredrag Hudavdelingen, HUS: "Nye behandlingsalternativer for å redusere hudsymptomene ved sykdommen EPP (10-15 deltakere), Seminar
- Foredrag Nefrologisk avdeling, Haukeland universitetssykehus (HUS): "Porfyri". (10-15 deltakere), Seminar
- FoU-dag Kompetansesentre for sjeldne funksjonshemninger, TRS: AIP hos barn og unge - med vekt på etiske problemstillinger, Seminar
- Foredrag forskningseminar Skånevik august 2009: Psykososiale aspekter ved latent eller manifest AIP-diagnose hos barn og unge, Seminar

Helsepersonell

- Kurs for leger "Porfyrisykdommer/porphyrias" (2 dager, 14 deltakere), Kurs
- Nyhetstjeneste per e-post til leger og annet helsepersonell, Veiledningsmateriell
- Nye anbefalinger om oppfølging/kontroll for pasienter med akutt porfyrisykdom (august 2009), Veiledningsmateriell
- Foredrag Turkish Ass Med Biochemistry, Izmir januar 2009: "How to diagnose porphyrias", Seminar
- Foredrag på seminar "Porphyrias - underdiagnosed diseases", Brussel Okt 2009: "Laboratory diagnosis of porphyrias" (150 deltakere), Seminar
- Foredrag, EPNET-møte i Paris oktober 2009: "EQAS for specialist porphyria laboratories", Seminar
- Kontaktmøter EPNET WP5 - Sveits, Italia, Spania, Nederland (totalt 15 deltakere), Seminar

Etablerte kvalitetsverktøy

Medisinsk kvalitetsregister

- Nasjonalt porfyriregister, 2002

Biobank

- Biobank for Nasjonalt porfyriregister, 2002

- Erytropoietisk protoporfyri: Undersøkelse av ferrokelatase aktivitet i intakte, humane retikulocytter, 2007

- Biologisk variasjon av ALA, PBG og totalporfyriener i urin ved akutt intermitterende porfyri, 2002

- Utskillelse av porfyriinforstadier og porfyriener i urin ved akutt intermitterende porfyri, 2002

Faglig retningslinje

- Det er utarbeidet faglige retningslinjer som finnes på www.napos.no og www.porphyrria-europe.com, 2000

Forskningsproduksjon

Vitenskapelige artikler

Aarsand Aasne K, Boman Helge, Sandberg Sverre

Familial and sporadic porphyria cutanea tarda: characterization and diagnostic strategies.

Clin Chem 2009 Apr;55(4):795-803. Epub 2009 feb 20. PMID: 19233912

Andre forskningspublikasjoner

Sandberg S

Diagnosing Porphyrias

2. International and the 7th National Congress in Quality Improvement in Clinical Laboratories Teheran, april 2009

Sandberg S, Deybach JC, To-Figueras J, Marsden J, Villanger JH, Støle E, Mikalsen S, Aarsand AK

External quality assessment of Specialist Porphyria Laboratories

Porphyriens & Porphyrias 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Sandberg S

Diagnostic strategies: it is important and it has consequences

Porphyriens & Porphyrias 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Srikanthan N, Hamre B, Duinker IL, Brun A

Clinical experience from the use of protective light filters in patients with Erythropoietic protoporphyria

Porphyriens & Porphyrias 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Srikanthan N, Hamre B, Brun A

In vitro model for testing the protective effect of light filters meant for ameliorating phototoxic skin symptoms in EPP

Porphyriens & Porphyrias 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Støle E, Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S

Age at Onset of Symptoms and Diagnostic Delay in AIP, EPP and PCT

Porphyriens & Porphyrias 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Andersen J, Gjengedal E, Sandberg S
Psychosocial aspects of active and latent acute intermittent porphyria in children and adolescents
Porphyrins & Porphyrins 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Duinker IL, Hamre B, Srikanthan N, Brun A
Clothing as light protection for patients with EPP. Which fabrics are most effective in protecting the skin?
Porphyrins & Porphyrins 2009 Conference, Stockholm, Sweden

Villanger JH, Sandberg S
EU-prosjekt: EPI/EPNET aktivitetsrapporter for 2007 - interne rapporter sendt til 32 ulike laboratorier i Europa
Internt i EPNET

Villanger JH, Sandberg S
EU-prosjekt: EPI/EPNET aktivitetsrapporter for 2008 - interne rapporter sendt til 32 ulike laboratorier i Europa
Internt i EPNET

Villanger JH, Sandberg S
EU-prosjekt: EPNET EQAS 2/08 resultatrapporter – interne rapporter sendt til 21 ulike laboratorier i Europa
Internt i EPNET

Villanger JH, Sandberg S
EU-prosjekt: EPNET EQAS 1/09 resultatrapporter – interne rapporter sendt til 23 ulike laboratorier i Europa
Internt i EPNET

Forskningsprosjekter

Philip Webber, Helse Bergen HF
Methenamine Hippurate Can Interfere in the Determination of Urinary ALA, and Affect Urinary PBG and Uroporphyrin Levels
Prosjektperiode: 2009 - 2010
Deltakende helseregion: HV

Marianne Klausen, Universitetet i Bergen
Legemidler og akutte porfyrier: System for innhenting av farmakologisk informasjon fra legemiddelprodusenter (mastergrad)
Prosjektperiode: 2009 - 2010
Deltakende helseregion: HV

Linda Gillehammer, Universitetet i Stavanger
Legemidler og akutte porfyrier: Registerdata for å styrke trygghetsklassifikasjonen i NAPOS legemiddeldatabase (mastergrad)
Prosjektperiode: 2009 - 2010
Deltakende helseregion: HV

Eva Rønneseth, Helse Bergen HF
Karakterisering av mutasjoner i hydroksymetylbilan syntase genen (mastergrad)
Prosjektperiode: 2009 - 2012
Deltakende helseregion: HV

Karen Toska, Helse Bergen HF

New treatment for acute intermittent porphyria. Probing the potential of pharmacological chaperones

Prosjektperiode: 2009 - 2012

Deltakende helseregion: HV

Mette C Tollånes, Helse Bergen HF

Pregnancy and delivery in women with porphyria

Prosjektperiode: 2009 - 2010

Deltakende helseregion: HV

Atle Brun, Universitetet i Bergen

Legemidler og akutte porfyrier: Beskrivelse av kliniske legemiddeldata fra Nasjonalt porfyriregister (særoppgaver)

Prosjektperiode: 2008 - 2010

Deltakende helseregion: HV

Jørild Haugen Villanger, Helse Bergen HF

Porfyrier i Norge

Prosjektperiode: 2008 - 2010

Deltakende helseregion: HV

Nirthiga Vivekanathan, Universitetet i Bergen

Erythropoietisk protoporfyri: Undersøkelse av lysbeskyttende film til bruk i dagliglivet (dr.gradsprosjekt)

Prosjektperiode: 2008 - 2012

Deltakende helseregion: HV

Aasne Karine Aarsand, Helse Bergen HF

The excretion of porphyrins and porphyrin precursors in acute attacks of acute intermittent porphyria (AIP) (dr.gradsprosjekt)

Prosjektperiode: 2008 - 2010

Deltakende helseregion: HV

Janice Andersen, Helse Bergen HF

Psykososiale aspekter ved latent eller manifest AIP diagnose hos barn og unge (dr.gradsprosjekt)

Prosjektperiode: 2008 - 2011

Deltakende helseregion: HV

Atle Brun, Helse Bergen HF

Solbeskyttelse for personer med EPP ved bruk av ulike klær

Prosjektperiode: 2008 - 2011

Deltakende helseregion: HV

Mette C. Tollånes, Helse Bergen HF

An overview of the activity of European Specialist Porphyria Laboratories 2006-2010

Prosjektperiode: 2007 - 2011

Deltakende helseregion: HV

Aasne K. Aarsand, Helse Bergen HF

Specialist Porphyria Laboratories: Analytical Quality, Diagnostic and Clinical Performance

Prosjektperiode: 2007 - 2010

Deltakende helseregion: HV

Atle Brun, Helse Bergen HF
European Porphyria Network (EPNET) Work Package 5: Information about drugs
Prosjektperiode: 2007 - 2010
Deltakende helseregion: HV

Sverre Sandberg, Helse Bergen HF
European Porphyria Network (EPNET) Work Package 6: Network of laboratory centres for porphyria diagnosis
Prosjektperiode: 2007 - 2010
Deltakende helseregion: HV

Birte Lundhaug, Universitetet i Bergen
Nytteverdi av genetiske veiledningssamtaler ved porfyri (mastergrad)
Prosjektperiode: 2006 - 2010
Deltakende helseregion: HV

Atle Brun, Helse Bergen HF
Protection from phototoxic injury in Erythropoietic Protoporphyrin
Prosjektperiode: 2006 - 2011
Deltakende helseregion: HV

Nirthiga Vivekanathan, Universitetet i Bergen
Erythropoietisk protoporfyri: Undersøkelse av ferrokelatase aktivitet i intakte, humane retikulocytter
Prosjektperiode: 2005 - 2011
Deltakende helseregion: HV

Lisbeth Grut, Nasjonal institusjon
Sjeldne funksjonshemninger i Norge
Prosjektperiode: 2005 - 2009
Deltakende helseregion: HV

EGENEVALUERING

NAPOS har en landsdekkende funksjon og diagnostiserer omtrent alle porfyri pasienter i Norge. Porfyri pasientene fordeler seg på alle landets fylker og NAPOS rådgir pasienter og helsepersonell i hele landet. Det er 907 pasienter tilknyttet NAPOS. NAPOS har holdt internundervisning på flere sykehus og har etablert kontaktpersoner ved disse. Det holdes årlige kurs for pasienter og pårørende. Norsk Porfyriregister er et medisinsk kvalitetsregister som brukes til å harmonisere og forbedre behandling og oppfølging av denne pasientgruppen. Brukerforeningene deltar i referansegruppen, kurskomité, trygderettighetskomité og har egne møter med NAPOS. NAPOS er med i styringsgruppen for EU prosjektet European Porphyria Network (EPNET) som omfatter 20 porfyri sentre i Europa, og har ansvar for 2 av 4 hovedprosjekter i EPNET. NAPOS er fornøyd med arbeidet i 2009 som har vært drevet mer pasientrettet enn tidligere, men mangler ressurser til videreutvikling av register og til medisinsk rådgiving.

Vurdering av bemanning

NAPOS har en gruppe ansatte bestående av personer med forskjellig yrkesbakgrunn. Dette gjør det mulig å tilby ulike tjenester til pasientgruppen som diagnostikk og monitorering, råd om medikamenter som utløser symptomer, lysbeskyttelse, trygderettigheter, genetisk veiledning, medisinsk kvalitetsregister, web-informasjon, nyhetsbrev, forskningsprosjekter og

EU-prosjekter. Etter en økning i budsjettet for tre år siden, kan vi nå drive mer pasientrettet og vi synes senteret omtrent dekker de funksjoner som er tiltenkt. Vi har imidlertid en ubesatt 50% overlegestilling pga manglende legehjemmel. Det vil bli arbeidet med å få denne besatt det kommende år. Pga viktigheten og nytteverdien vi har sett av Norsk porfyriregister, når det gjelder det pasientrettete arbeide, vil det være ønskelig å få ansatt en person som kan arbeide mer spesifikt med dette. Det ville også vært ønskelig med personell som kunne jobbe direkte mot pasientene i samarbeid med andre aktører i spesialisthelsetjenesten.

FORANKRING

Rapporten er forelagt ledelsen ved Helse Bergen HF, ved Direktør Helge Bøe.

Referansegruppen har i 2009 bestått av Sverre Sandberg (Helse Vest RHF), Aasne K. Aarsand (Helse Vest RHF), Torunn Fiskerstrand (Helse Vest RHF), Jørgen Rønnevig (Helse Sør-Øst RHF), Arne Hjemmen (Helse Sør-Øst RHF), Arne Sandvik (Helse Midt-Norge RHF), Geir Tollåli (Helse Nord RHF), Per Anders Nygaard (Annen tilhørighet) Veslemøy Larsen (Annen tilhørighet) og Thorgunn Lindøe (Annen tilhørighet).

Rapporten er forelagt og godkjent av referansegruppen.