Frisk fase - Oppfølging av PCT

Solveig Bergliot Glad

Overlege/PhD

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer

NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Innledning

- Hva når jeg er frisk?
- Hvem følger meg opp?
- 4 mål for kontroll i frisk fase
- Hvor ofte kontroll?
- Årlige kontroller
- Hva skjer ved tilbakefall – reaktivering av PCT?

Hva når jeg er frisk?

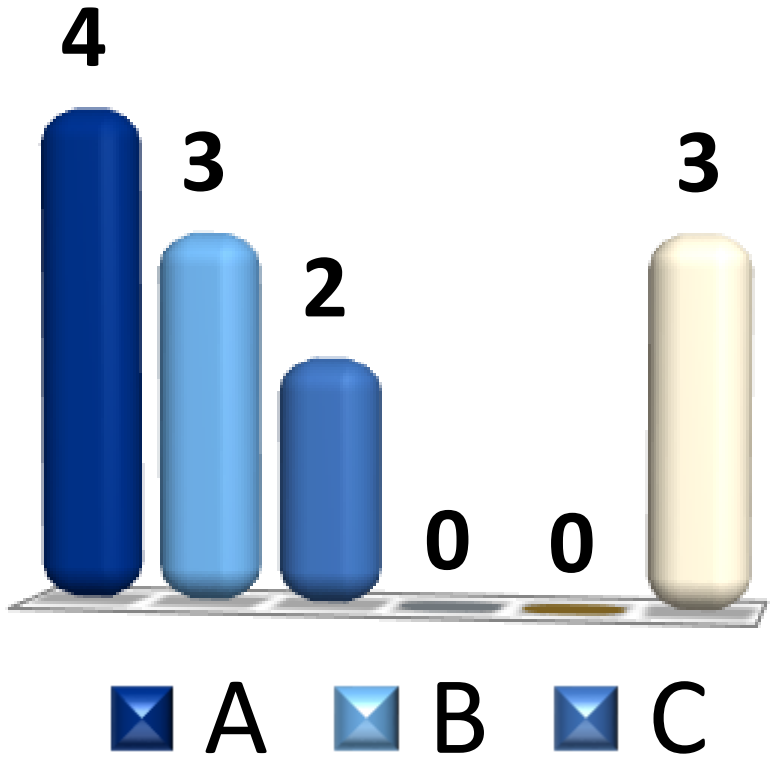
- Du kan utsette deg for sollys som normalt
- Utløsende faktorer bør unngås
  - Alkohol/røyking
  - Østrogener
  - Jerntilskudd
- Gå til kontroller som anbefalt av Enhet porfyrisykdommer

Hvem følger meg opp?

- Praktisk gjennomførbart
- Ordning som fungerer
- Oppfølging kan skje hos
  - Fastlege
  - Hudlege
    - Privatpraktiserende
    - Hudpoliklinikk på sykehus

Hvem følger deg opp i frisk fase?

A) Fortsatt under behandling
B) Fastlegen
C) Hudlege på sykehus
D) Hudlege privat
E) Andre
F) Ingen



4 mål for kontroll i frisk fase

1) Forbli frisk

2) Oppdage tidlig reaktivering av PCT

3) Unngå symptomer

4) Unngå langvarig behandling

1. Mål - Forbli frisk

- Unngå utløsende faktorer
  - Alkohol/røyking
  - Østrogener
  - Jerntilskudd

2. Mål - Oppdage reaktivering av PCT tidlig

- Følge utskillelsen av porfyriner i urinen
- Kontrollprøve av urin (lysbeskyttes)



3. Mål - Unngå symptomer

- Når utskillelsen av porfyriner i urinen
  - Viser reaktivering av PCT
- Starte behandling

4. Mål - Slippe langvarig behandling

- Når utskillelsen av porfyriner i urin
  - Viser reaktivering av PCT
  - Starte behandling
- Ikke vent på symptomer

Frisk fase - Hvor ofte kontroll?

- Årlig kontroll
- Helst tidlig på året
  - Behandle tilbakefall før solen blir sterkere
- Hyppigere kontroller - ved behov

Årlige kontroller

- Legesamtale om forebygging/utløsende faktorer
- Vurdering av
  - Hudsymptomer
  - Urinprøve (lysbeskyttes)
    - Porfyriner
  - Blodprøver
    - Ferritin
    - Leverprøver

Årlige kontroller

napos

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos)

Avd. for medisinsk biokjemi og farmakologi
Haukeland universitetssjukehus

Telefonnr: 55 97 31 70
E-post: porfyri@helse-bergen.no
Nettside: napos.no

OM PCT

Pasienter med PCT har en overproduksjon av porfyriner i lever.

Porfyrinene akkumuleres i alle kroppens organer, bl.a. hud. Når huden utsettes for lys, kan det føre til en forsinket hudskade i form av blemmer og sårbar hud på det lyseksponerte området.

Overproduksjon av porfyriner skyldes en omsetningsfeil som utløses av økt mengde jern i lever. PCT er derfor assosiert med hemokromatose.

Analyse av porfyriner i urin er nødvendig for å vurdere om pasienten er ferdigbehandlet og i remisjon. Pasienten er i biokjemisk remisjon når totalporfyriner i urin
< 30 nmol/mmol kreatinin og tåler da lys på lik linje med andre.

Årlig kontroll anbefales for å påvise et eventuelt biokjemisk residiv og kunne behandle dette, før pasienten får hudsymptomer.

Diabetes type 2 forekommer hyppigere hos personer med PCT, sannsynligvis på grunn av økt forekomst av risikofaktorer for diabetes i PCT-populasjonen.

For mer informasjon om Napos, porfyri og oppfølging av porfyripasienter se nettsidene napos.no.

HELSE BERGEN
Haukeland universitetssjukehus

Anbefalinger ved årlig kontroll

Porphyria cutanea tarda (PCT)

Årlig kontroll anbefales utført i januar/februar for å oppdage/behandle biokjemisk residiv før økt soleksponering utløser hudsymptomer.

- **Send inn urinprøve 20 mL (lysbeskyttet) for analyse av sykdomsmarkører (porfyriner)**
  På analyseoversikten.no finnes informasjon om prøvetaking og innsending, lenke til rekvisisjonsskjema for porfyrianalyser og portal der legekontor kan bestille gratis utstyr til prøvetaking og forsendelse av porfyriprøver.
  - Husk å oppgi kliniske opplysninger på rekvisisjonsskjema.
  - Merk prøverøret med prøvedato, navn, fødselsnummer og pakk i aluminiumsfolie.
  - Legg prøverøret i egnet transporthylse.
  - Send i spesialkonvolutt merket "UN 3373, Biologisk stoff, kategori B" med ekspresspost til Haukeland universitetssjukehus.
- **Ta prøver til analyse på legekontoret/lokalt laboratorium**
  - Hb og s-ferritin
  - ALAT og γGT
  - HbA1c/b-glukose (fastende)
- **Samtale/veiledning om forebygging og risikofaktorer**
  - *Forebygging*: solbeskyttelse er kun nødvendig i perioder med økte mengder porfyriner i huden. Vær oppmerksom på at bare solkremer med fysisk filter er effektive.
  - *Risikofaktorer*: alkohol, røyking, østrogenbruk, høyt jernnivå og leversykdom.

Det finnes egne retningslinjer for behandling og oppfølging av PCT. Disse finner du på napos.no



Versjon: 2.01/15.12.2025 DokumentID: D79283

Innsending av urinprøve

- Morgenurin
  - Pakke i aluminiumsfolie (lysbeskyttes)
- Når du bestiller timen - tips legekontoret om at de kan få tilsendt alt nødvendig utstyr på analyseoversikten.no
- Sendes til Haukeland universitetssjukehus



Porfyriner i urin

- Mengde porfyriner måles i urinprøven
- Hva regnes som normal porfyrinmengde?
  - Under 30 nmol/mmol kreatinin



Tilbakefall – når behandling?

1) Symptomer og økt porfyrinmengde i urinen

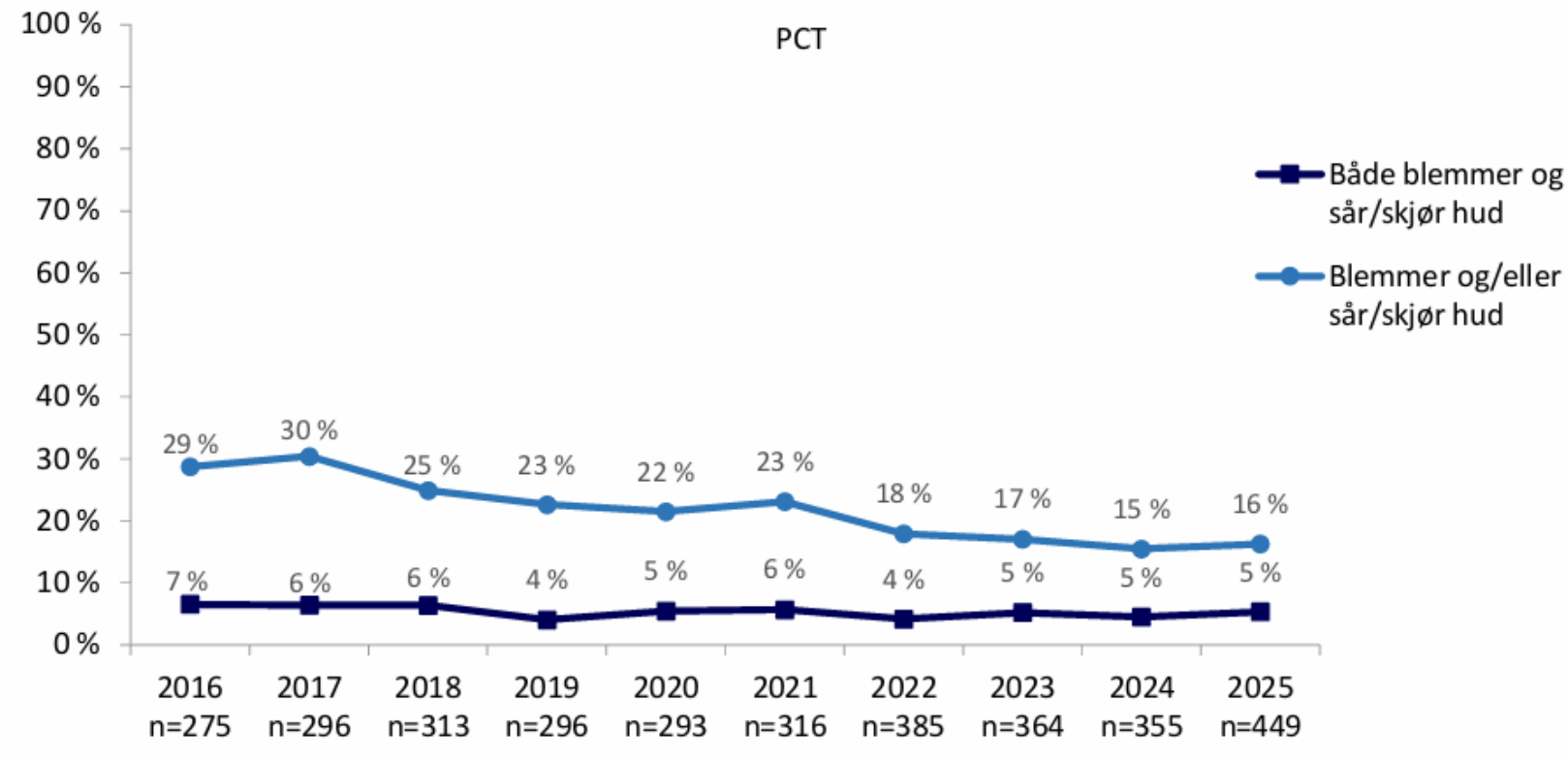
2) Klart økt utskillelse av porfyriner i urin

- Selv om du er symptomfri

3) Tidligere normal porfyrinutskillelse – nå klart økt

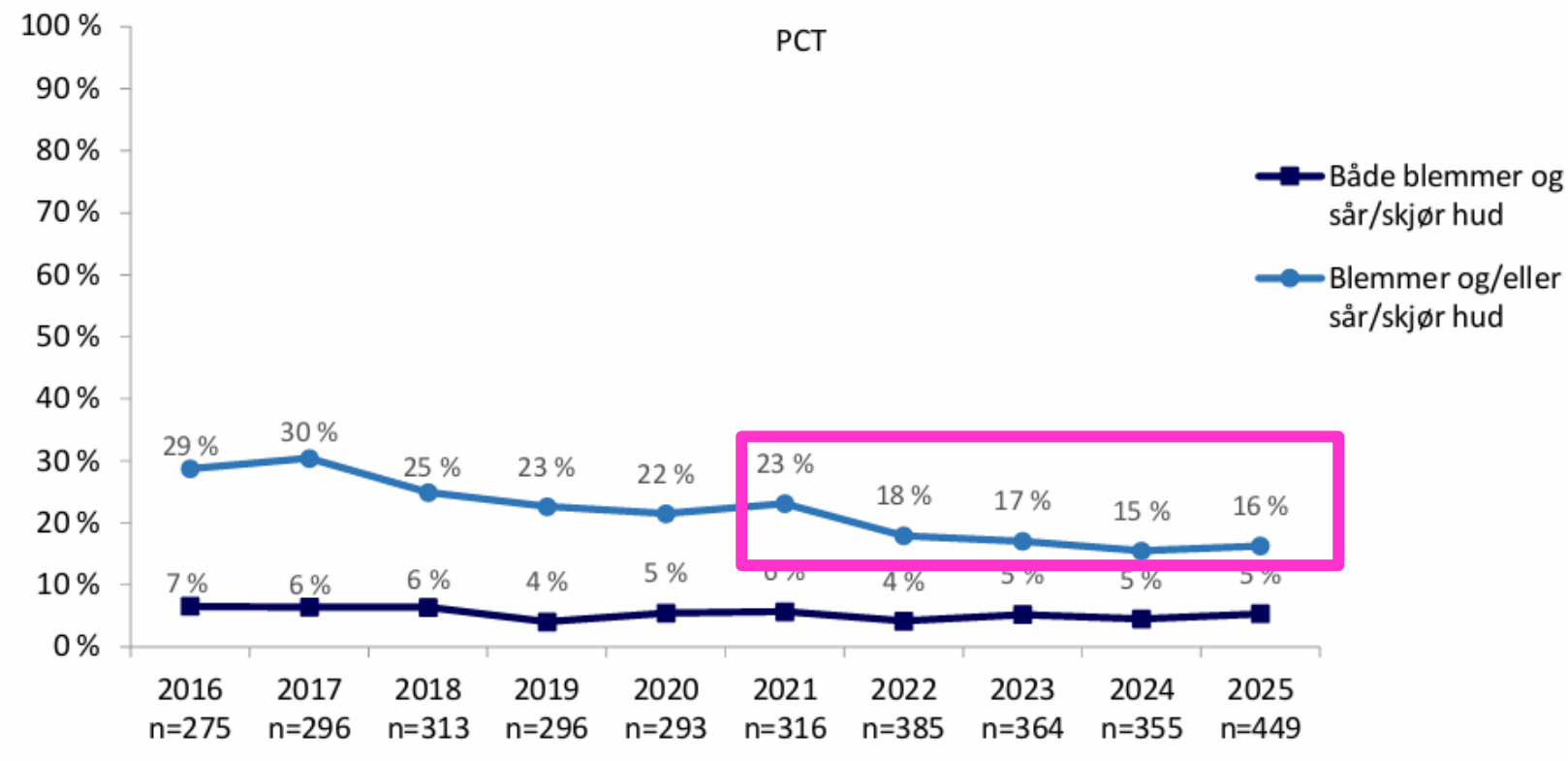
Symptomer ved PCT (pasientrapportert)

Figur 71. *Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder) for perioden 2016-2025 (pasientrapportert)*



Symptomer ved PCT (pasientrapportert)

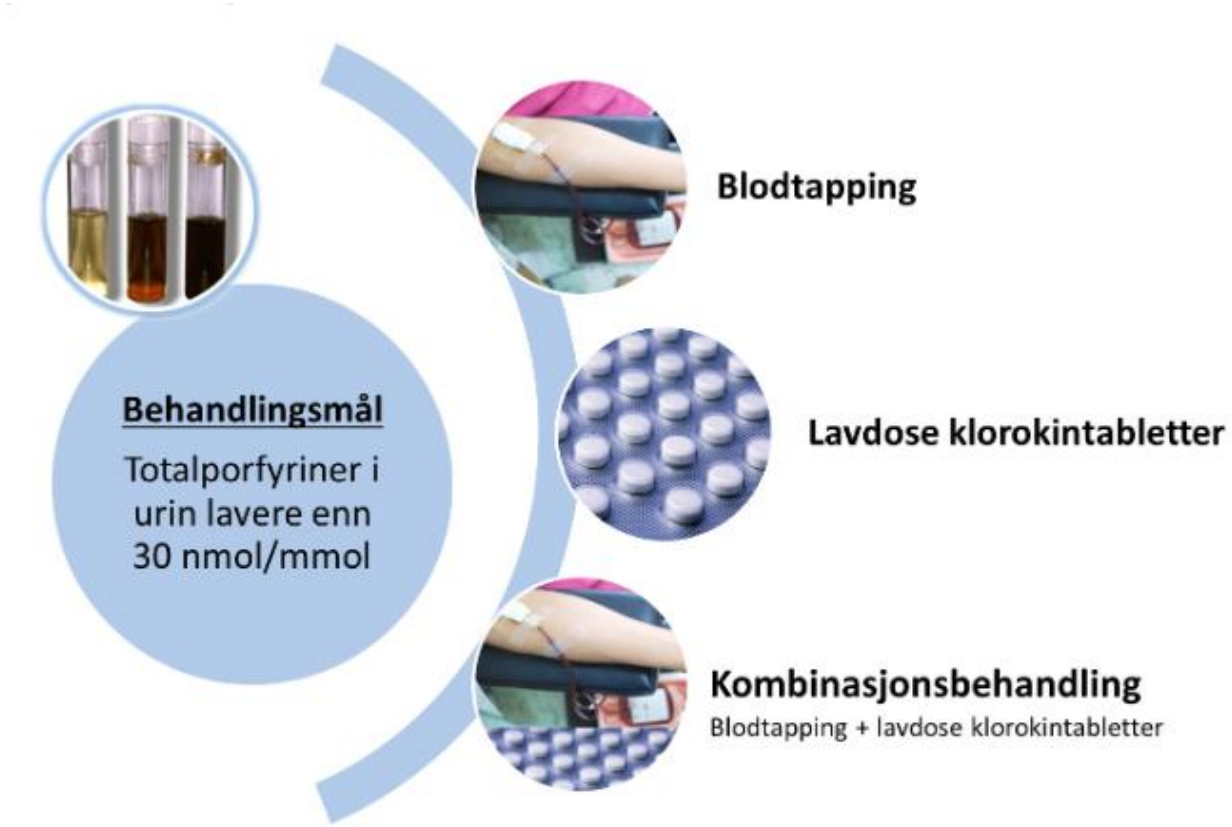
Figur 71. *Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder) for perioden 2016-2025 (pasientrapportert)*



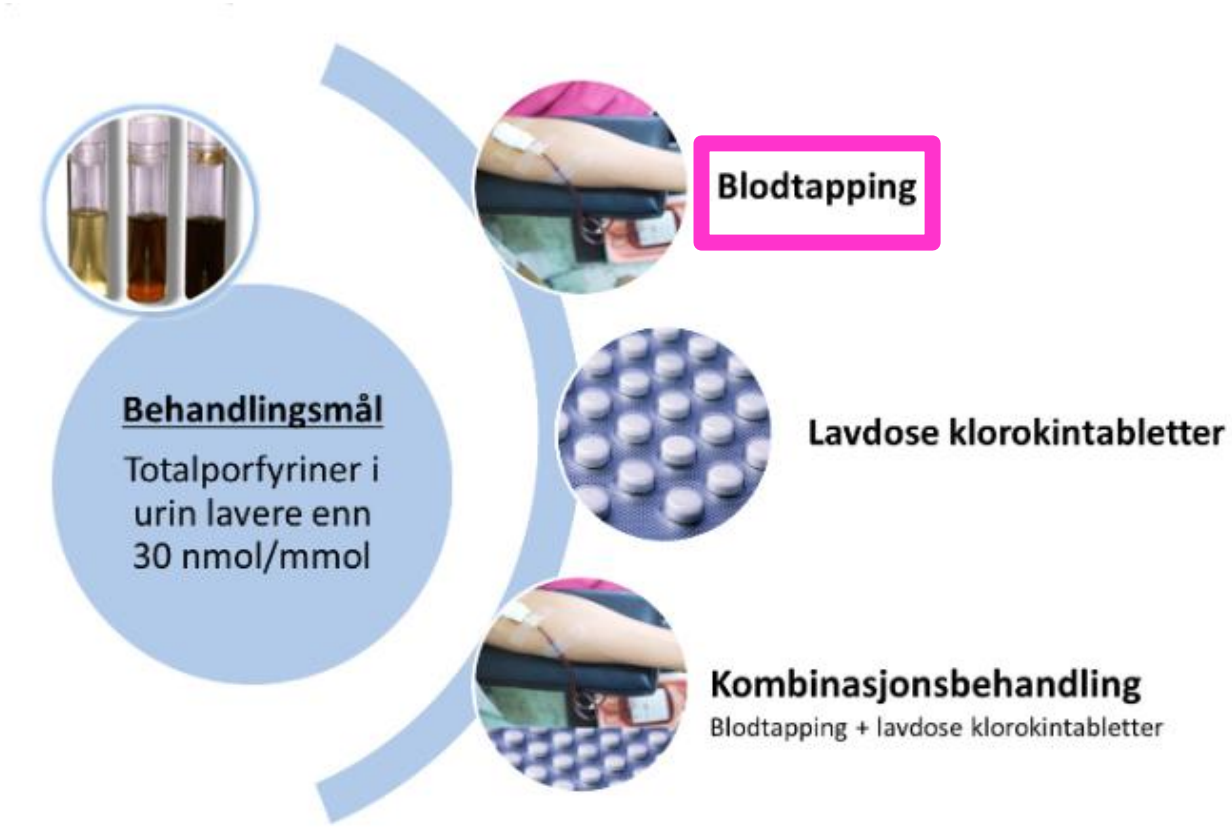
Tilbakefall - hvilken behandling?

- Alle prøvesvar vurderes av lege på laboratoriet
  - Kommenteres individuelt med behandlingsråd
- Samme behandling som ved nydiagnostisert PCT
- Samme behandlingsmål

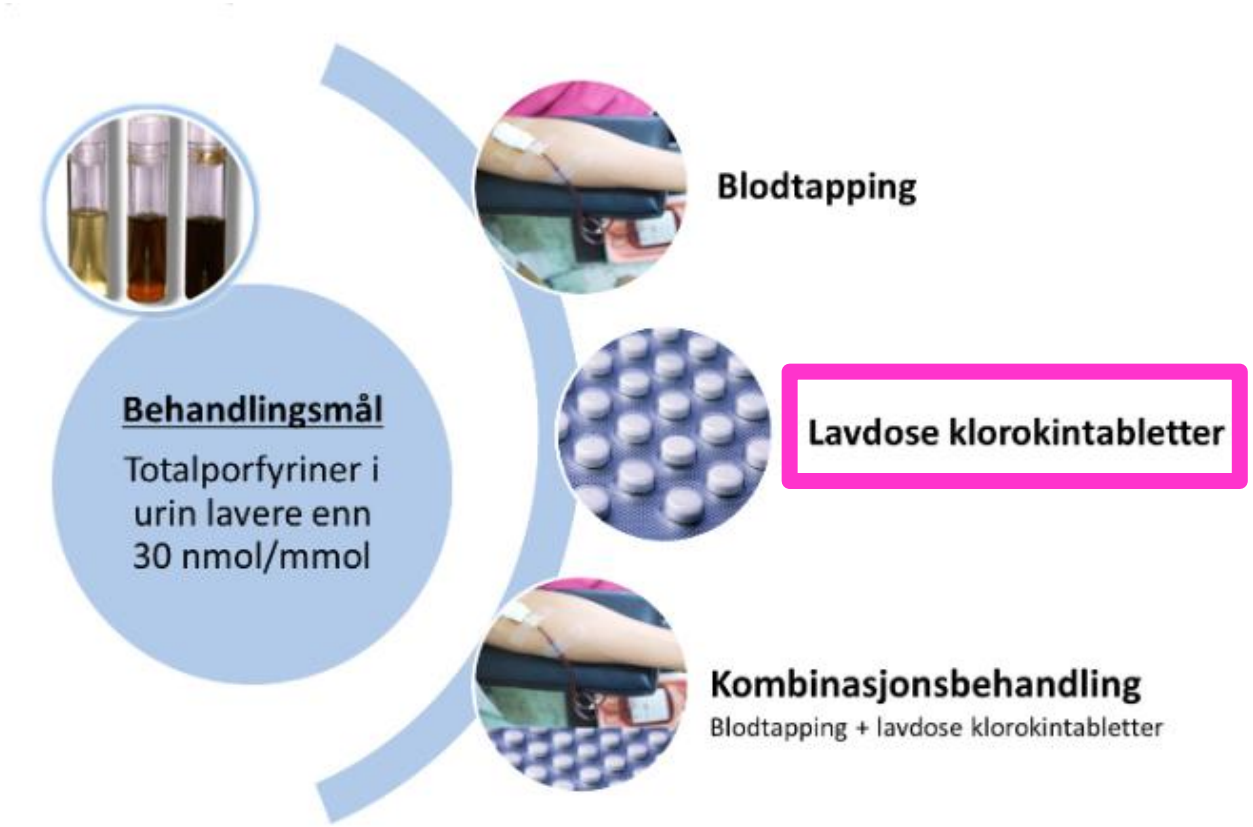
Behandling av PCT



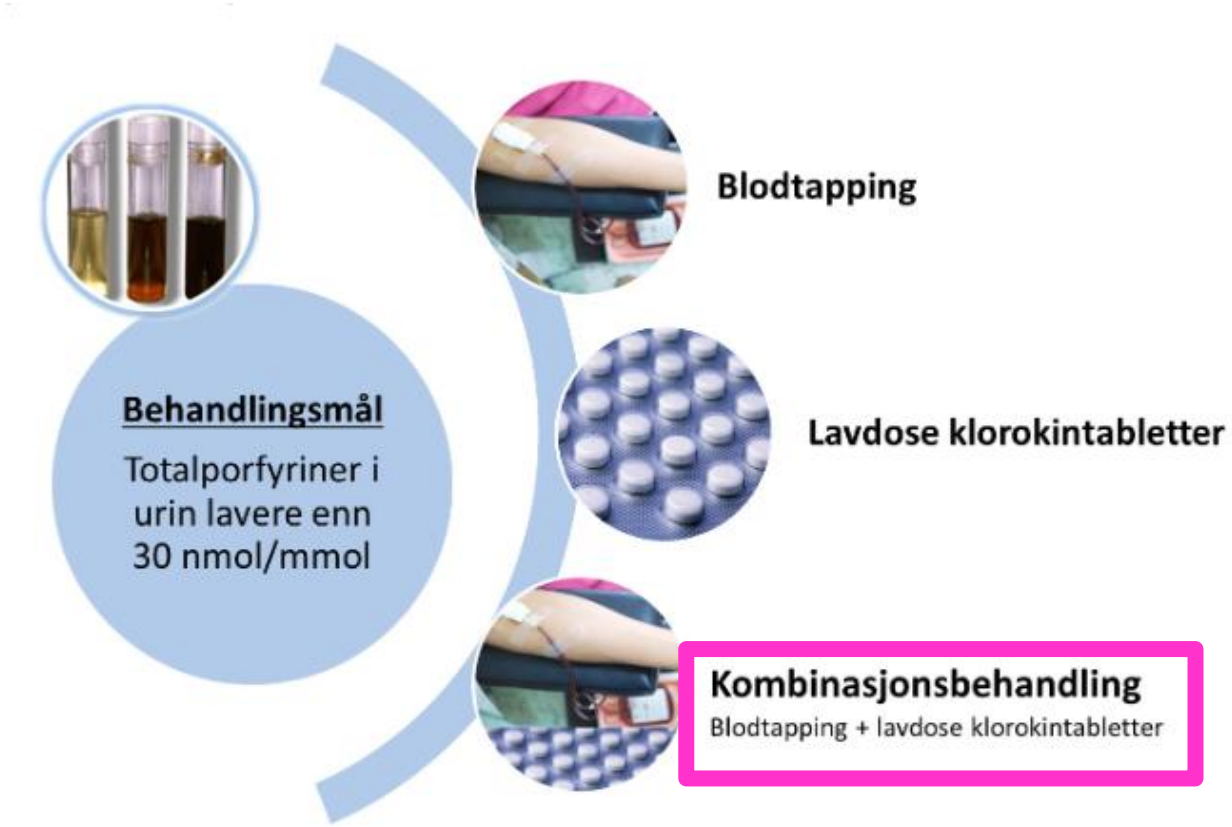
Behandling av PCT



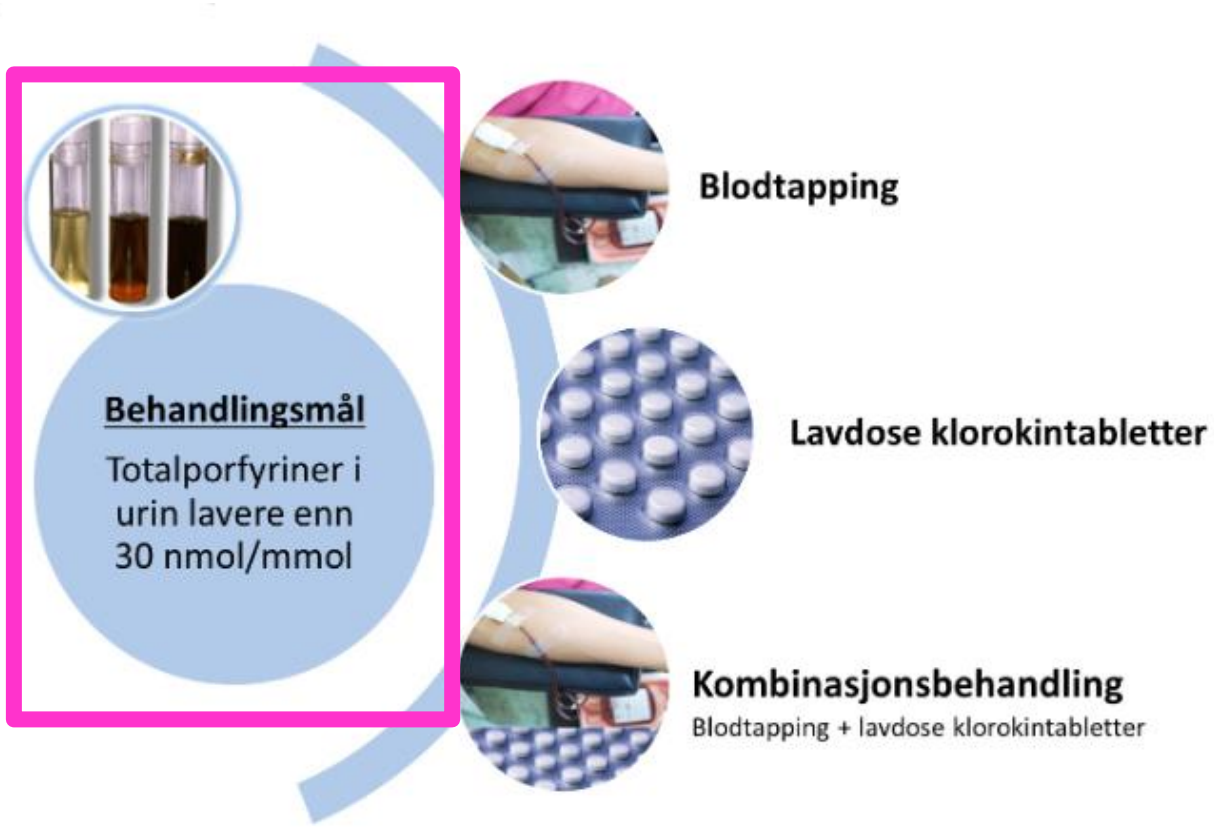
Behandling av PCT



Behandling av PCT



Behandlingsmål



Oppsummering

- Frisk fase – opphold deg som normalt i solen
- Unngå utløsende faktorer
- Husk årlig kontroll
- Ta med urinprøve (lysbeskyttet)

TAKK FOR MEG!



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Illustrasjon: Colourbox.com