Kurs for PCT

2. og 3. november 2026

Øyvind Skadberg
Overlege
Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos)
Haukeland universitetssykehus

NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Innhold

- Informasjon om kurset
- Kort om porfyri/porfyrisykdommene
- Om enhet porfyrisykdommer og våre aktiviteter og tjenester

Hensikten med kurset

- Lære mer om sykdommen – felles læringsarena pasienter/fagpersoner
- Møte andre med samme sykdom/pårørende

→ Mestre å leve med sykdommen på en bedre måte

- Forelesninger
- Samtalegrupper
  - lære å snakke om sykdommen og dele erfaringer

Hovedtema på kurset

- Generelt om sykdommene
- De vanligste symptomene
- Behandling
- Livskvalitet og mestring
- Pasienthistorier
- Napos og Norsk porfyriregister

Kurskomité

- Irene Duinker – kunnskapskoordinator enhet porfyrisykdommer
- Øyvind Skadberg – overlege enhet porfyrisykdommer
- Linda Gilleshammer – farmasøyt enhet porfyrisykdommer
- To brukermedvirkere fra Landsforening for porfyri

Fagpersoner på kurset

- Marte Hammersland – konstituert leder, enhet porfyrisykdommer og genetisk veileder
- Even Birkeland – kommende leder, enhet porfyrisykdommer
- Solveig Glad – overlege, enhet porfyrisykdommer
- Øyvind Skadberg – overlege, enhet porfyrisykdommer og Stavanger US
- Kåre Steinar Tveit – overlege Hudavdelingen, Haukeland universitetssykehus
- Irene L. Duinker – kunnskapskoordinator, enhet porfyrisykdommer
- Janice Andersen – sykepleier og genetisk veileder, enhet porfyrisykdommer
- Linda E. Gilleshammer – farmasøyt, enhet porfyrisykdommer
- Berit Brendehaug – fagbioingeniør, Seksjon for porfyrianalysar, Haukeland US
- Marte Østebø – bioingeniør, Seksjon for porfyrianalysar, Haukeland US
- Sivakumary Murugasimman – bioingeniør, Seksjon for porfyrianalysar, Haukeland US

Navneskilt

- Alle må registrere seg og få navneskilt.
- Deltakere: Hvite navneskilt
- Napos/forelesere: Lyseblå skilt

- Skiltene viser gruppenavn for samtalegruppene.
  - Grupperommene befinner seg borte i gangen og er merket med gruppenavn (Napos A, Napos B, osv.)

Annen praktisk informasjon

- Kaffe og pausemat serveres ute i fellesområdet
- Lunsj og middag serveres i restauranten i første etasje

- I bunken med papirer
  - Program
  - Evalueringsskjema
  - Liste over dem som har gitt tillatelse til å dele e-postadresser med andre på kurset

- Husk å la mentometerknappene ligge igjen
- Gi beskjed til Irene om du ikke skal være med på middagen

Forelesningene blir etter kurset gjort tilgjengelig i en nyhetssak (3 måneder)

Napos.no

Mentometerknapper

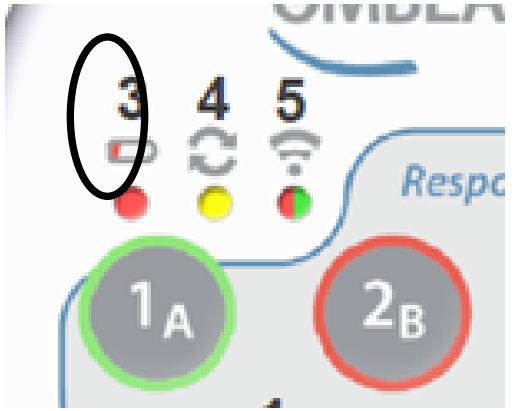


- Foreleseren stiller et spørsmål, og dere svarer ved å trykke på mentometerknappene
- Resultatet kommer opp på skjermen med en gang

NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Praktisk bruk





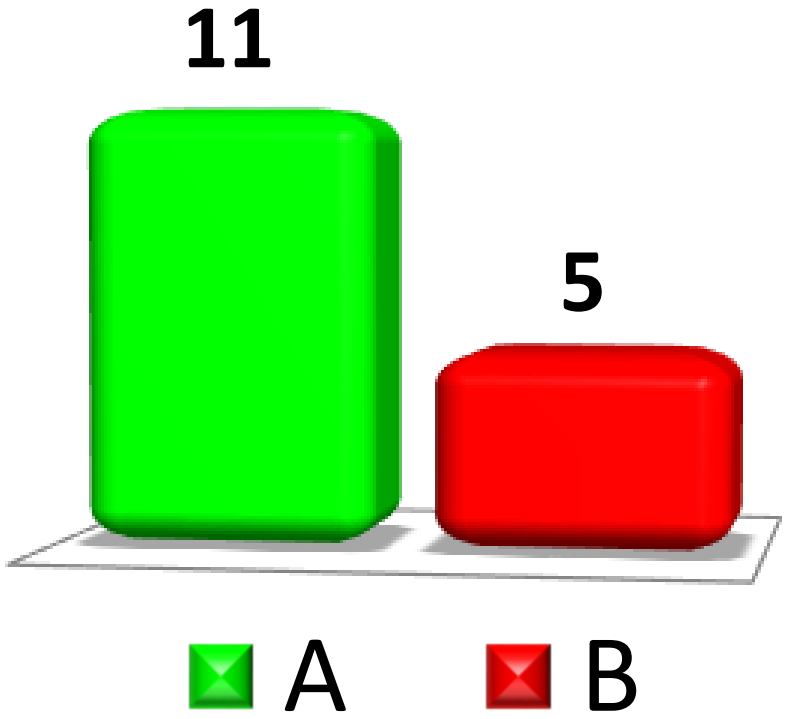
- Bruk svarknappene (1-10/A-J) for å svare
- Når en trykker vil først et gult og så et lite grønt lys blinke kort for å bekrefte at svaret er sendt
- Hvis en har trykket feil alternativ eller er usikker på om en fikk trykket, er det bare å trykke en gang til – kun det siste svaret blir registrert



mange har

A) PCT

B) Er pårørende



Hvor lenge har du hatt diagnosen?

A) Under 6 måneder

B) ½ til 1 år

C) 1-2 år

D) Mer enn 2 år

E) Har ikke diagnosen



Hva er porfyri?

→ Fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne sykdommer

De forskjellige porfyrisykdommen har forskjellig

- forekomst
- arvegang
- alder for symptomdebut
- type symptomer
- alvorlighetsgrad

Forskjellige typer porfyrisykdommer og symptomer

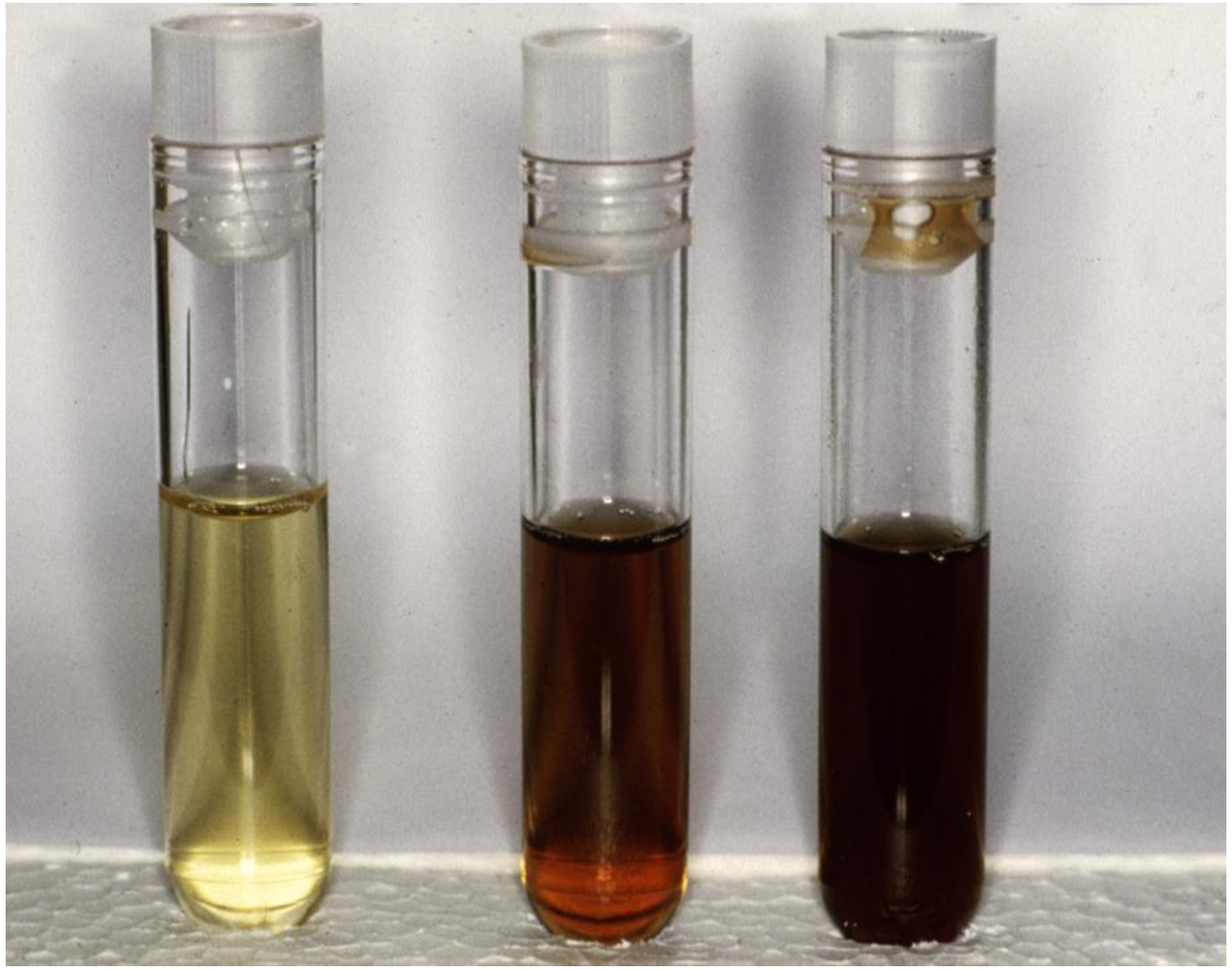
- Hudsymptomer utløst av sollys
  - Skjør hud med blemmer → PCT, PV og HCP
  - Akutt smertefull fotosensitivitet → EPP
  - Skjør hud, arrdannelse, økt hårvekst, hemolytisk anemi, vevsskade, misfargende tenner → CEP

- Akutte anfall
  - Magesmerter, elektrolyttforstyrrelser, psykisk påvirkning → AIP, HCP og PV

Hva har porfyrisykdommene til felles?

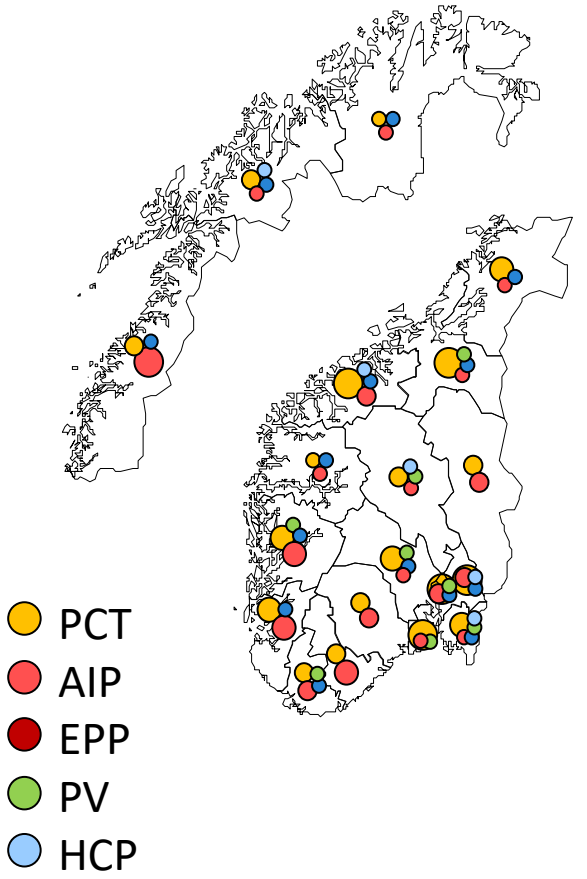
Skyldes feil i samme produksjonsvei

Hvorfor heter det porfyri?



Hvem er enhet porfyrisykdommer?

- Etablert 1999 som et nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer.
- Omorganisert i 2025
  - 1 av 8 enheter ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser
- Arbeider for bedret diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer
- Landsdekkende
- Rådgivende virksomhet
- Tverrfaglig



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Lokalisert i Laboratorieklinikken, Haukeland universitetssykehus



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Prioriterte oppgaver ved enhet porfyrisykdommer

- Utarbeide og publisere retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging
- Drive rådgiving og veiledning av helsepersonell og annet hjelpeapparat
- Tilby kurs og opplæringsressurser til helsepersonell, pasienter og pårørende
- Tilby genetisk veiledning/prediktiv testing
- Ha aktiv brukermedvirkning
- Delta i internasjonale porfyrinettverk og drive internasjonalt arbeid
- Samarbeide med Norsk porfyriregister
- Drive forskning og utvikling

Informasjonspakke ved ny diagnose

1) Til pasient

- Informasjon om diagnosen og hva enhet porfyrisykdommer kan tilby
- ID-kort
- Informasjon om pasientforeninger
- Informasjon om Norsk porfyriregister

2) Til rekvirerende lege:

- informasjon om diagnose, retningslinjer for kontroll etc.
- Informasjon om enhet porfyrisykdommer og tjenester/tilbud

Napos.no



Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos)

Vi arbeider for at personer med porfyrisykdommer skal få riktig diagnose, behandling og oppfølging.

Kontakt oss →

Utredning, behandling og kontroll

- Prøvetaking og -innsending →
- Bestill prøvetakingsutstyr →
- Utredning →
- Behandling og oppfølging →
- Regelmessig kontroll →
- Legemiddeldatabase for akutte porfyrier →

Diagnose

- Porphyria cutanea tarda (PCT) →
- Akutt intermitterende porfyri (AIP) →
- Erytropoietisk protoporfyri (EPP) →
- Porphyria variegata (PV) →
- Hereditær koproporfyri (HCP) →
- Ultrasjeldne porfyrisykdommer →

Tjenester ved Napos

- Nyhetssaker →
- Rådgivningstjenester →
- Kurs og videoforedrag →
- Familieutredning →
- Utstedelse av ID-kort →
- Kjernejournal →
- Personlig informasjonsskriv →
- Undervisning på sykehus →
- Pasientorganisasjoner og porfyrisentre →

Forskning og utvikling

- Norsk porfyriregister →
- PREDPOR-studien →
- Norsk porfyribiobank →
- Forskning ved Napos →
- Publikasjoner →
- Brukermedvirkning ved Napos →
- International Porphyria Network - Ipnet →
- MetabERN →

Sjelden.no


sjelden.no
NASJONALT SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
Søk etter diagnoser eller ressurser
Diagnoser
Ressurser
Om oss
Arrangementer
Finn fagkunnskap om sjeldne diagnoser
Søk etter diagnoser eller ressurser
Ressurser
Se alle
Artikkel |
Fysio for sjeldne
Video | 7m 30s
Videolæring: Sigdcelleanemi på 7 ½ min
Video | 5 min
Diagnosefilm: Sticklers syndrom

Informasjon

- Hjemmeside Napos.no
- Telefon: 55 97 31 70
- E-post: porfyri@helse-bergen.no
- E-postvarsel

  De som er interessert i å motta «Nyhetsvarsel» fra enhet porfyrisykdommer melder seg på på nettsidene våre Napos.no.



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER

Holde kontakten etter kurset?

E-postliste i mappene deres

Meld dere inn i en pasientorganisasjon
- Landsforening for Porfyri (LFP)
- Porfyriforeningen i Nordland (PIN)

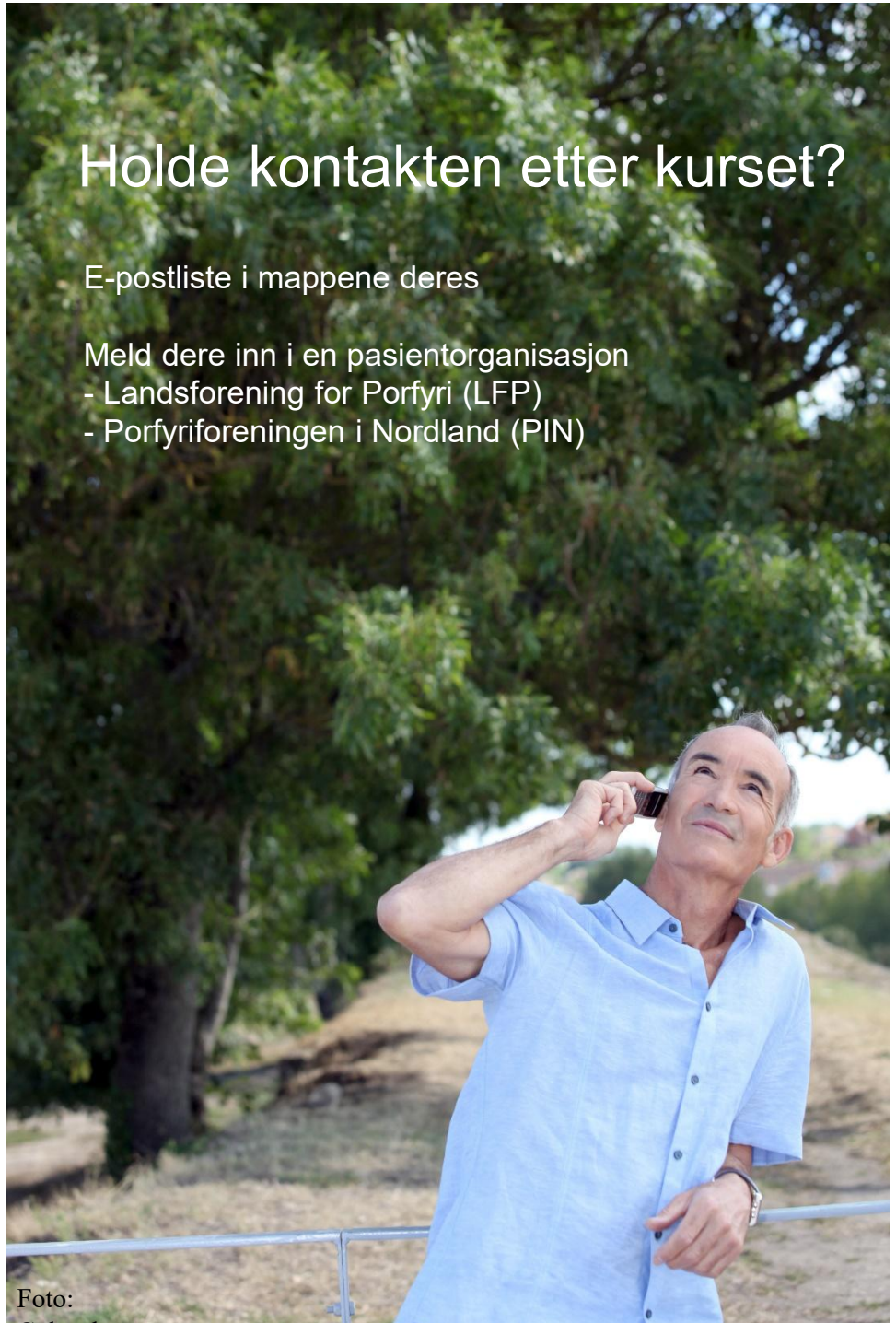


Foto: