

Nyhetsavis fra Norsk porfyriregister

naposten

21. årgang – desember 2025



INNHold

Nytt siden sist	3
Rapporteringsgrad	3
Nøkkeltall fra Norsk porfyriregister 2024	4
Kontroll av porfyrisykdommen	5
EPP: Endring i lysømfintlighet og symptomer	6
PCT: Visste du at nye symptomer kan forebygges?	6
AIP, PV og HCP: Informasjon om diagnosen i kjernejournal	7
Om Napos og Sjeldensenteret	7
Informasjon til deg som er registerdeltaker	8

Diagnoser i registeret

Norsk porfyriregister inkluderer personer i alle aldre som har bekreftet diagnose for:

- Porphyria cutanea tarda (PCT)
- Erythropoietisk protoporfyri (EPP)
- Akutt intermitterende porfyri (AIP)
- Porphyria variegata (PV)
- Arvlig koproporfyri (HCP)

For diagnosene AIP, PV og HCP inkluderes også personer som ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon for sykdommen og er over 16 år.

Resultater fra registeret

[Årsrapporten](#) til Norsk porfyriregister for 2024 finner du på registerets sider på napos.no

På nettsiden kvalitetsregistre.no kan du finne Norsk porfyriregister, og derfra klikke deg videre til Resultater. Du kommer da til siden om [behandlingskvalitet](#) hvor utvalgte resultater fra registeret presenteres og du selv kan velge hvilke årstall eller helseregioner du vil se resultater for.

NORSK PORFYRIREGISTER

ble opprettet i 2002, og er lokalisert ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer (Napos) på Haukeland universitets-sjukehus.

FORMÅLET til registeret er å bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av porfyripasienter. Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester, samt å gi grunnlag for forskning.

NYHETSAVISEN NAPOSTEN

kommer ut årlig og blir sendt til alle deltakerne i registeret, og til deres oppfølgende lege som er oppgitt i spørreskjema til registeret.

REDAKTØR NAPOSTEN

Maja Eirin Hjelle Strand

TEKSTFORFATTERE

Jørild Haugen Villanger
Egil Støle
Åshild Rostad Enes
Maja Eirin Hjelle Strand

LAYOUT

Norsk porfyriregister

ANSVARLIG UTGIVER

Norsk porfyriregister

FOTO OG ILLUSTRASJONER

www.colourbox.com
og Napos

KONTAKTINFO

porfyri@helse-bergen.no
Tlf. 55 97 31 70

Nytt siden sist

Viktig melding:

Legekontoret ditt må nå bestille alt utstyr til innsending av porfyriprøve, gi beskjed når du bestiller time

Årlig registerpakke vil ikke lenger inneholde konvolutt til prøveinnsending og rekvisisjonsskjema. Endringen gjøres fordi mange prøver ikke har blitt sendt inn på korrekt måte. I tillegg ble mange av konvoluttene ikke benyttet og endte som avfall.

Legekontoret ditt er ansvarlige for å skaffe utstyr som trengs til innsending av prøve. Dette kan bestilles gratis på analyseoversikten.no. Når du skal bestille time til porfyrikontroll er det derfor lurt at du minner legekontoret på å bestille pakke for innsending av porfyriprøve.

Registeret vil som vanlig sende ut brev med påminnelse om kontroll og legekontrollskjema til alle deltakere rundt nyttår.



Bilde: Analyseoversikten.no

Klassifisering av legemidler

Fram til 2025 har registeret fortløpende sjekket klassifisering av legemidler oppgitt i spørreskjema, og meldt bruk av gule, oransje og røde legemidler til farmasøyt ved Napos. Dette gjøres nå ikke lenger.

Grunnen til endringen er at det var tidkrevende å gå gjennom disse fortløpende og det var svært få tilfeller som krevde oppfølging fra farmasøyt.

Leverundersøkelse ved AIP, PV, HCP

I 2023-24 gjennomførte Napos en informasjonskampanje der det ble sendt ut brev med påminnelse om bildeundersøkelse av lever for alle med AIP, PV eller HCP som er over 50 år.

Andelen som fikk utført leverundersøkelse hvert halvår var 72% i 2024. Endelige resultater fra prosjektet får vi når data fra 2025 blir klare.

Rapporteringsgrad

Hvert år presenteres resultater fra registeret i årsrapporten. For at disse resultatene skal bli mest mulig pålitelige, er det viktig at flest mulig sender inn spørreskjema.

Det er også viktig å få inn legekontrollskjema fra de årlige kontrollene som blir gjort. Grafene under viser andel mottatte pasientskjema og legekontrollskjema.

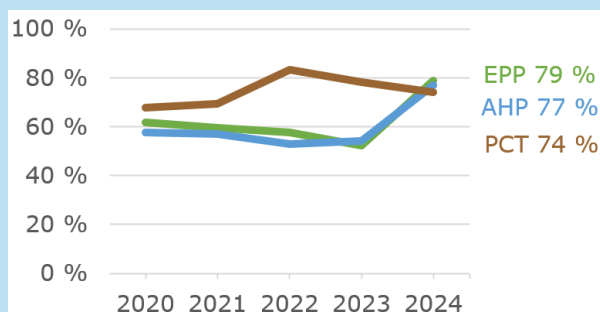
Andel mottatte pasientskjema i 2024 økte for EPP og AIP/PV/HCP. Økningen skyldes at digital innsending (ePROM) ble tatt i bruk for disse diagnosene i 2024. For PCT, som fikk ePROM i 2022, har det vært en liten nedgang i andelen etter dette året.

Legekontrollskjema ble mottatt for litt over halvparten av kontrollene som ble utført i 2024. Dette er en liten nedgang fra 2023, men betydelig lavere enn i 2021 hvor andelen var den beste hittil. Det er ønskelig at andelen kommer over 75 %.

Vær med
å øke andelen:
Send inn pasient-
og legekontroll-
skjema!

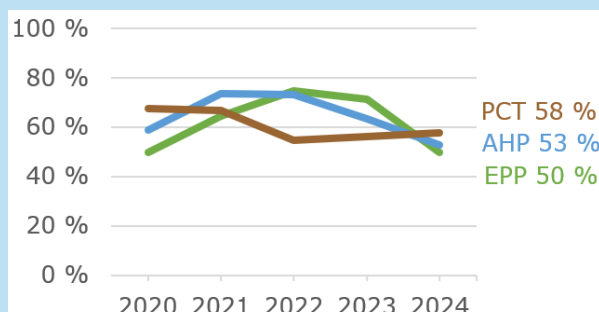
Mottatte pasientskjema

(AHP = AIP, PV og HCP)



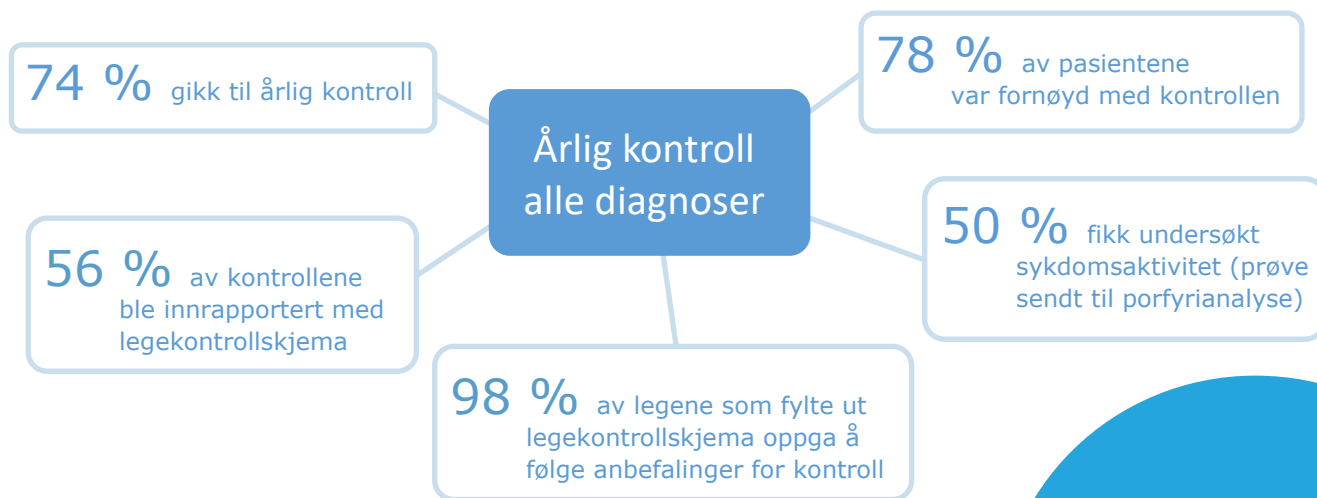
Mottatte legekontrollskjema

for pasienter som går til årlig kontroll



Nøkkeltall fra Norsk porfyriregister 2024

Hvert år samler Norsk porfyriregister inn spørreskjema fra registerdeltakere og deres oppfølgende leger. Her presenterer vi en oppsummering av resultatene fra 2024.



Deltakere i Norsk porfyriregister		
Porphyria cutanea tarda (PCT)	715	deltakere
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	337	deltakere
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	52	deltakere
Porphyria variegata (PV)	42	deltakere
Hereditær koproporfyri (HCP)	14	deltakere

95 % av alle med en porfyridiagnose er deltakere i registeret.

75 % av disse svarte på det årlige pasientskjemaet.

Akutt intermitterende porfyri • Porphyria variegata • Hereditær koproporfyri

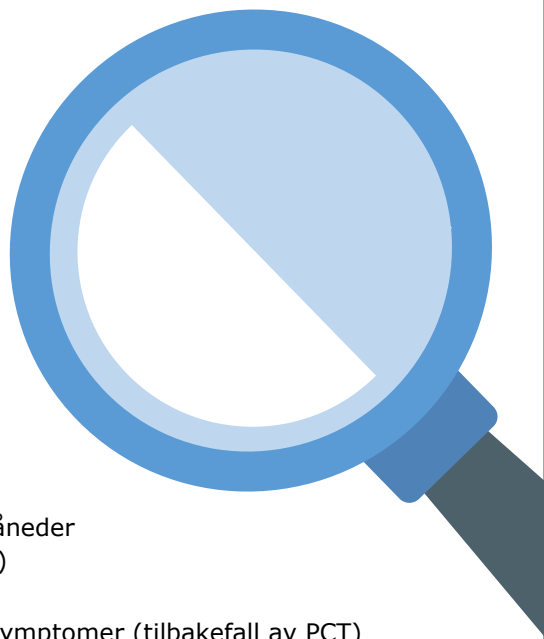
- 79 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
- 72 % fikk utført halvårlig bildeundersøkelse av lever som anbefalt
- 22 % hadde hatt akutt porfyrianfall
- 2 % var innlagt med akutt anfall
- 83 % brukte kun trygge legemidler

Erytropoietisk protoporfyri

- 60 % brukte kalsiumtilskudd
- 70 % brukte vitamin-D tilskudd
- 100 % var vaksinert mot hepatitt A+B
- 52 % tålte mindre enn 30 minutter sollys

Porphyria cutanea tarda

- 84 % av nydiagnostiserte fikk startet behandling innen 2 måneder
- 65 % var i biokjemisk remisjon (normale porfyrinivå i prøve)
- 5 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud
- 13 % av dem som fikk behandling, ble behandlet pga. nye symptomer (tilbakefall av PCT)



Illustrasjon: Colourbox.com

Kontroll av porfyrisykdommen

Napos anbefaler årlig kontroll for alle som har eller har hatt symptomatisk porfyrisykdom. En viktig del av kontrollen er å sende inn prøve til porfyrirelaterte analyser. Registeret følger med på hvor mange av deltakerne som gjennomfører de årlige kontrollene.

Anbefalinger fra Napos

NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle med:

- **PCT.** Målet er å påvise et eventuelt biokjemisk tilbakefall og kunne behandle dette i god tid før pasienten får hudsymptomer.
- **AIP, PV, HCP som har eller tidligere** har hatt symptomatisk porfyrisykdom. Målet er å redusere risiko for symptomatisk sykdom samt påvise/forebygge langtidskomplikasjoner.
- **EPP.** Målet er å redusere alvorlighetsgrad av sykdom samt å påvise og forebygge langtidskomplikasjoner.

Genetisk disponerte (latente)

for AIP, PV og HCP anbefales kontroll hvert 3-5 år.

Andel som går til årlig kontroll

I årsrapporten følger registeret med på andel deltakere som oppgir å gå til kontroll for porfyrisykdommen minst en gang i året.

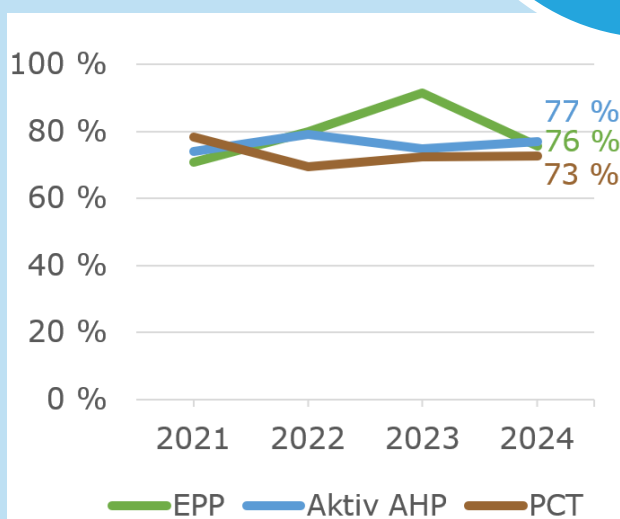
Samlet var det 74 % som gikk til kontroll i 2024. Dette er et godt resultat, men registeret har satt som mål at andelen skal være over 80 %.

Figuren til venstre nedenfor viser at andelen var ganske lik for alle diagnosene, med 77 % for dem med aktiv AIP, PV, HCP, 76 % for EPP og 73 % for PCT.

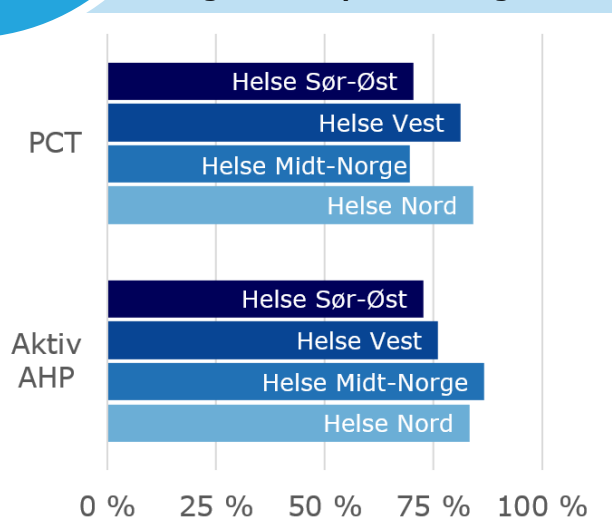
Andelen som går til årlig kontroll varierer litt mellom de fire helseregionene, som vist i figuren til høyre. Hvilken helseregion som har den høyeste andelen varierer også fra år til år.

Alle som har eller er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP og som er over 50 år, anbefales bildeundersøkelse av lever hvert halvår

Andel som går til årlig kontroll



Årlig kontroll per helseregion

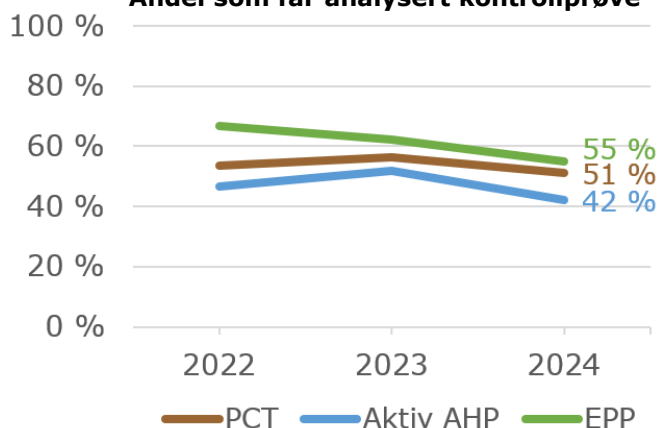


Analysert kontrollprøve

Innsending av prøve til porfyrianalyse er viktig for alle diagnosene. Disse prøvene brukes til å vurdere den nåværende sykdomsaktiviteten, og de vil være et sammenligningsgrunnlag dersom sykdommen skulle forverre seg. Derfor følger registeret med på andel deltakere som har fått analysert kontrollprøve.

I 2024 fikk totalt 50 % av deltakerne analysert kontrollprøve for porfyrisykdommen. Dette er litt lavere enn i fjor, men påvirkes nok av at mange flere er blitt inkludert i registeret i 2024.

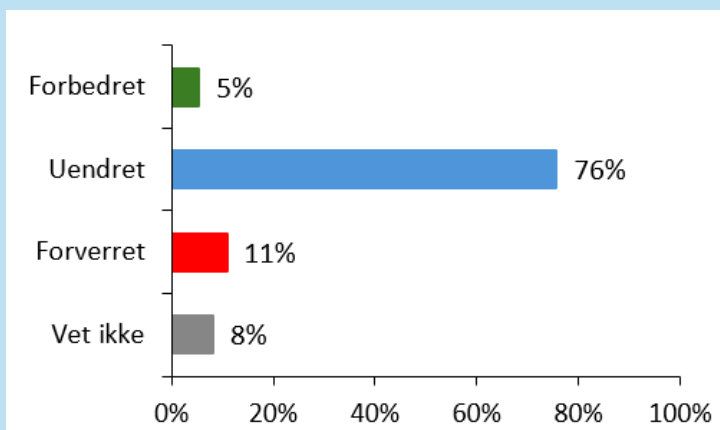
Andel som får analysert kontrollprøve



EPP: Endring i lysømfintlighet og symptomer

Det kan variere over tid hvor lysømfintlige personer med EPP er. Figuren under viser tall fra 2024 for hvordan 37 deltakere med EPP opplevde at lysømfintligheten hadde endret seg de siste 12 måneder.

Endring i lysømfintlighet det siste året hos personer med EPP



De aller fleste deltakere med EPP rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før.

Tabellen til høyre viser i hvilken grad deltakerne har vært plaget av EPP-symptomer de siste 12 måneder. De fleste oppga at de er plaget i noen grad eller i liten grad.

Plaget av EPP-symptomer	
Ikke i det hele tatt	5 %
I liten grad	32 %
I noen grad	43 %
I stor grad	14 %
I svært stor grad	5 %

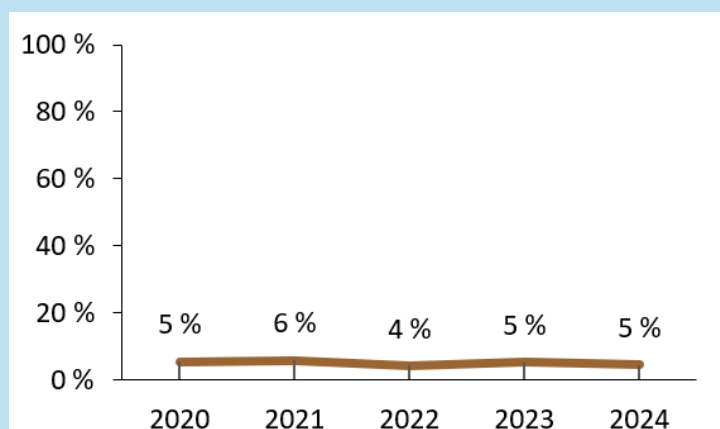
PCT: Visste du at nye symptomer ofte kan forebygges?

Blemmer og sår/skjør hud regnes som de mest typiske symptomene på PCT. Symptomene kan kun oppstå hos personer som har høye porfyrinnivåer og oppstår på hudområder som er utsatt for sol.

Figuren under viser hvor mange prosent som har oppgitt å ha både blemmer og sår/skjør hud de siste 12 måneder. 355 personer med PCT besvarte spørsmålet i 2024, og 5 % av disse oppga at de hadde hatt blemmer og sår/skjør hud. Spørsmålet stilles til dem som fikk diagnosen for mer enn 2 år siden, slik at disse symptomene kan være tilbakefall av PCT-symptomer. Som figuren viser har andelen vært stabil i flere år.

Målet er at færrest mulig skal få tilbakefall. Jevnlig undersøkelse av porfyriner i en urinprøve kan vise om du har behov for å starte behandling.

Forekomst av typiske PCT-symptomer (mulig tilbakefall)



Napos anbefaler å gå til kontroll årlig, tidlig på året. Da kan eventuell behandling startes før det sterke sollyset kommer, og man kan forebygge at nye symptomer oppstår.

Som informert om på side 3, må nå legekantoret ditt bestille alt utstyr for innsending av porfyriprøve på analyseoversikten.no. Påminn gjerne legekantoret ditt om dette når du bestiller legetime til porfyrisk kontroll.

AIP, PV og HCP: Informasjon om diagnosen i kjernejournal

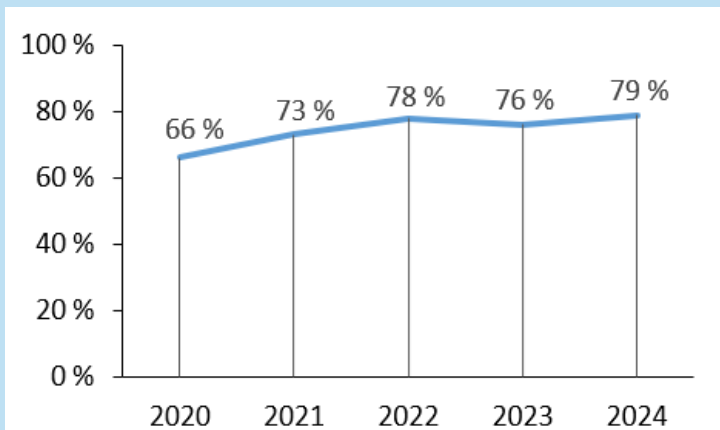
Napos anbefaler at personer som har eller er genetisk disponerte (latente) for akutt porfyrisykdom (AIP, PV eller HCP) får registrert kritisk informasjon om diagnosen i kjernejournal. Bakgrunnen for denne anbefalingen er at helsepersonell skal vite at du har diagnosen dersom du skulle havne i en akutt situasjon der du ikke kan gjøre rede for deg. Da kan helsepersonell inkludere dette i sin vurdering med tanke på et mulig akutt porfyrianfall og valg av trygge legemidler.

Selv om det er mange som har kritisk informasjon om diagnosen registrert i kjernejournal, er andelen lavere enn ønskelig. Napos har derfor startet et prosjekt for å øke fokus på dette.

Målet med prosjektet er å øke andelen som har diagnosen sin registrert i kjernejournal. Det vil komme mer informasjon om dette på Napos sine nettsider i tiden som kommer.

*Har du
AIP, PV eller HCP?
-Snakk med legen
din om kritisk
informasjon i
kjernejournal!*

Andel personer med akutt porfyrisykdom som har diagnosen registrert i kjernejournal



Hvordan registrere i kjernejournal?

Fastlege eller behandlende lege kan, i samråd med deg som pasient, legge inn informasjon i kjernejournalen.

Hva skal registreres?

Napos har laget forslag til tekst som kan legges i kjernejournal. Det finnes utkast tilpasset hver av de tre akutte diagnose-ene. Utkastene finnes på Napos nettsider [Registrer akutt porfyrisykdom i kjernejournal](#).

Om Napos og Sjeldensenteret



Napos har skiftet navn til Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet porfyrisykdommer. Endringen skjer i forbindelse med at den nasjonale kompetansetjenesten omstilles til Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser. Napos er en av åtte enheter som inngår i sjeldensenteret.

Napos holder til på Haukeland universitetssjukehus i Bergen, og samarbeider med Norsk porfyriregister. Senteret utarbeider retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging av porfyrisykdom.

Finn informasjon på nettsidene

Nettsidene napos.no har oppdatert informasjon om de forskjellige porfyridiagnosene og anbefalinger for behandling og oppfølging. Her finnes også informasjon om rettigheter, kurs, forskningsprosjekt og Norsk porfyriregister.

Utstyr til innsending av porfyriprøver kan bestilles gratis av legekantor på [Analyseoversikten.no](https://analyseoversikten.no) og på nettsidene napos.no finnes en [kort veiledningsvideo](#) om dette.

Nyhetsvarsel

Du kan [melde deg på nyhetsvarsel](#) dersom du ønsker å få tilsendt e-post med nyheter fra Napos 3-5 ganger i året. Varselet inneholder lenker til de nyeste sakene på nettsidene og er aktuelt både for personer med porfyrisykdommer og behandlere.

Sjeldensenteret

[Sjelden.no](https://sjelden.no) er Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser sin kunnskapsportal. Her finnes kunnskap om sjeldne diagnoser. Etter hvert vil det komme mer informasjon om porfyrisykdommene der.

Informasjon til deg som er registerdeltaker

Innsamling av data

Opplysninger samles inn ved hjelp av spørreskjema som fylles ut av registerdeltaker og lege.

I tillegg registreres opplysninger om diagnose og porfyrirelaterte prøvesvar, og opplysninger innhentet i forbindelse med eventuelle sykehusinnleggelser relatert til akutte porfyrianfall ved AIP, PV eller HCP.

Utsending av spørreskjema

Første skjema sendes ut ved diagnose-tidspunktet. Deretter vil det i starten av januar hvert år sendes ut et spørreskjema og et legekontroll-skjema til deltakeren.

Deltakere med PCT får tilsendt et behandlingsskjema omtrent 1,5 år etter diagnosen, og deretter årlige skjema.

Skjema til legekontroll

Legekontrollskjemaet sendes til deg som er registerdeltaker tidlig i januar. Du oppfordres til å ta med deg dette når du skal til legen for kontroll av porfyrisykdommen.

Bestill gjerne time for kontroll tidlig i uken og husk å minne legekontoret på å bestille utstyr for innsending av porfyriprøver på analyseoversikten.no.

Dine rettigheter som registerdeltaker

I registerets [informasjonsskriv](#) på [napos.no](#) finner du informasjon om hva deltagelse i registeret innebærer og om dine rettigheter.

Som registrert har du rett til innsyn i opplysningene som er registrert om deg, å få uriktige opplysninger korrigert eller slettet, og du har rett til å bli reservert/slettet fra registeret.

På Helsenorge kan du få innsyn i opplysninger som er rapportert inn på legekontrollskjema under menypunktet Helseregistre. Kopi av digitalt innsendte pasientskjema (ePROM) vil du finne lagret i innboksen din. For innsyn i andre opplysninger må du ta kontakt med registeret.

Foreldre håndhever rettigheter på vegne av barn under 16 år.

Dersom du ønsker å gjøre bruk av dine rettigheter, ta kontakt med registeret.

Reservasjon mot deltagelse

Deltagelse i Norsk porfyriregister er frivillig. Man kan reservere seg mot å delta (bli slettet fra registeret) via Helsenorge. Informasjon om [fremgangsmåte for å reservere](#) seg finnes på våre nettsider på [napos.no](#). Ta kontakt dersom du har spørsmål eller trenger hjelp med reservasjon.

*Husk å minne
legekontoret om at
de må bestille utstyr
til innsending av
porfyriprøve i god tid
før legetimen!*

Tusen takk for alle bidrag til Norsk porfyriregister!



Illustrasjon: Colourbox.com

KONTAKTINFORMASJON TIL NORSK PORFYRIREGISTER

Telefon: 55 97 31 70 (hverdager kl.09-15)

E-post: porfyri@helse-bergen.no

Nettside: [Registerets nettsider](#) på [napos.no](#)