

---

## Bedre kunnskaper om porfyrisykdommer

---

AKTUELT

TOM SUNDAR

Email: tom.sundar@legeforeningen.no

Tidsskriftet

---

I oktober åpnet Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer ved Haukeland sykehus. Målet er å bedre kunnskapene om utredning, behandling og oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer.

---

Porfyrier er en gruppe arvelige sykdommer kjennetegnet ved en defekt i hemoglobinsyntesen og overproduksjon av porfyriener. Porfyrier kalles for imitatorsykdommer fordi symptomene er uspesifikke og etterlikner andre sykdomstilstander. Uforklarlige abdominalsmerter, paseser, kramper, psykiatriske symptomer eller hudforandringer forbundet med lysømfintlighet kan indikere porfyri (1). Hvis respirasjonsmusklene rammes, kan sykdomsforløpet være alvorlig og ha dødelig utgang.



Vesikler og bullae ved porfyria cutanea tarda. Foto S. Sandberg

---

## Biokjemisk og genetisk diagnostikk

– Siden symptomene varierer og sykdomsuttrykket er heterogent, er det vanskelig å diagnostisere porfyri. Vi regner med at mellom 700 og 1 000 nordmenn har ulike varianter av sykdommen, men mange av dem har ennå ikke fått noen diagnose.

Det sier Sverre Sandberg som er spesialist i klinisk kjemi ved Haukeland Sykehus og leder for Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer. Han sier at målet er å lage en informasjonsbase for leger, helsepersonell og pasienter. I tillegg vil senteret ta imot pasienter for diagnostisering, behandling og oppfølging av porfyrisykdommer.

– Haukeland Sykehus har gjennom flere år bygd opp kompetanse innen klinisk, biokjemisk og genetisk diagnostikk av porfyrisykdommer, og dette vil vi utvikle videre. Følgelig blir presymptomatisk screening og genetisk veiledning blant senterets viktigste oppgaver. På terapisisiden vil senteret bistå med retningslinjer for behandling og profylakse. Dette vil omfatte en oppdatert oversikt over hvilke legemidler som er skadelige ved porfyri og hvilke terapiformer som til enhver tid er optimale for de ulike sykdomsvariantene, sier Sandberg.

---

## Faglig nettverk

Han forteller at kompetansesenteret er tverrfaglig forankret i laboratoriefaglige og kliniske avdelinger ved Haukeland Sykehus, og at det har et utstrakt samarbeid med andre porfyrimiljøer, blant annet i Nordland, Trøndelag og Aust-Agder. Senteret får også en nasjonal referansegruppe bestående av spesialister fra ulike medisinske fagområder samt representanter fra pasientorganisasjonene. Referansegruppen har som oppgave å legge føringer og premisser for virksomheten, som omfatter blant annet forskning og samarbeid med andre kompetansesentre i Norden om å opprette et felles, nordisk porfyriregister.

– Kunnskap om porfyri blant helsepersonell er relativt dårlig, ettersom dette er en sjelden sykdomsgruppe, mener Sverre Sandberg. Samtidig understreker han at det ikke er meningen å frata leger rundt omkring i landet et faglig ansvar for porfyri pasienter: – Kompetansesenteret skal ikke ha et eneansvar for diagnostisering og behandling. Dette vil i mange tilfeller skje best lokalt. Men vi håper at senteret kan fylle behovet for informasjon og tilby assistanse når det trengs. Vi ønsker å være kjernen i et nasjonalt nettverk av leger og avdelinger som arbeider med porfyrisykdommer, sier Sandberg.

For mer informasjon, gå til: [www.haukeland.no/porfyri](http://www.haukeland.no/porfyri)

---

## LITTERATUR

1. Sandberg S. De forunderlige porfyrier – en utfordring for diagnostikk og behandling. I: Almind G, Hjortdahl P, red. Medicinsk aarbog. København: Munksgaard, 2000: 121–32.

---

Publisert: 20. november 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

