

		<b>Fagspesifikke prosedyrer</b>		<b>Prosedyre</b>
<b>Akutt Porfyri, Med.avd. SSA</b>				Side 1 av 3
Dokument ID: <b>1.4.12-5</b>	Godkjent dato: <b>12.01.2024</b>	Gyldig til: <b>12.01.2026</b>	Revisjon: <b>3.00</b>	

Fagspesifikke prosedyrer/Indremedisin

## HENSIKT

Prosedyren skal sikre riktig behandling av pasienter med den arvelige sykdommen Porfyri - i akutt fase.

Porfyriener er forstadier av heme, som inngår i hemoglobin i de røde blodlegemene og som også er viktig for leverens omsetning av legemidler. Det er åtte ulike enzymer som gjør at trinnene i dannelsen av heme skjer på en korrekt måte. Hvis ett av enzymene i syntesen av heme ikke fungerer slik det skal, kan dette resultere i en porfyri sykdom. Det finnes fire typer akutt porfyri med nokså likt sykdomsbilde, hvor behandlingen er den samme. Den hyppigste formen er Akutt intermitterende porfyri. Avhengig av porfyri type kan det oppstå symptomer fra hud og/eller fra nervesystemet

## MÅLGRUPPE

Helsepersonell som håndterer og administrerer behandling til pasienter som legges inn med porfyrianfall ved SSHF. Omhandler også pasienter som kommer inn for poliklinisk behandling.

### Akutt intermitterende porfyri (AIP)

Partiell mangel av enzymet *porfobilinogen deaminase*. Autosomal dominant arv. *Symptomatisk* sykdom har ratio kvinne:mann = 5:1. Debut oftest i 20-30 års alder.

### Utløsende faktorer

Infeksjoner, graviditet, menstruasjon (særlig lutealfasen), store fysiske anstrengelser, alkohol, redusert kaloriinntak, **medikamenter** ( via stimul. av cytokrom P450, som gir økt hemforbruk).

### Diagnose, akutt porfyri

Under anfall er urin-PBG og –totalporfyrin, og som oftest ALA, økt hos alle.

(PBG = porfobilinogen. ALA = □-aminolevulinsyre).

Urinen kan bli mørk ved henstand i lys.

AIP utenom anfall: redusert PBG-deaminaseaktivitet i erytrocytter. Genetisk us. hvis slektens mutasjon er kjent. Lysbeskyttede prøver sendes avd. for klin. biokjemi, Haukeland.

### Symptomer ved anfall av akutt porfyri:

**Magesmerter** er hovedsymptom. Finnes ved 95% av alle akutte porfyrianfall.

Sterke, diffuse magesmerter. Palpasjon: normalt funn, eller lett ømhet. Anorexi, kvalme eller oppkast forekommer ofte. Ofte obstipasjon. Vanligvis normal tarmlyd og rtg. oversikt abd.

**Neuropati** sees hos 50 %, men kan også være eneste symptom. Pareser vanligst, men parestesier forekommer. Starter oftest perifert og sprer seg proksimalt. Kan progrediere raskt, og evt. gi bulbærpareser og respirasjonsproblemer.

**Psykiske** sympt. er ikke uvanlige, og kan ta mange former: agitasjon, mani, depresjon, hallusinasjoner og schizofrenilignende bilde.

**Autonom dysfunksjon** Kan vise seg som takykardi, hypertensjon, profus svetting, blekhet, feber. SIAD kan gi svær hyponatremi.

Utarbeidet av: <b>Nina Jessen</b>	Fagansvarlig: <b>Cecilia Tacchi</b>	Godkjent av: <b>Mikkel Høiberg, på vegne av fagdirektøren</b>	
--------------------------------------	--	--	--

		<b>Akutt Porfyri, Med.avd. SSA</b>			Side: 2 Av: 3
Dokument-id: I.4.12-5	Utarbeidet av: Nina Jessen	Fagansvarlig: Cecilia Tacchi	Godkjent dato: 12.01.2024	Godkjent av: Mikkel Høiberg, på vegne av fagdirektøren	Revisjon: 3.00

Fagspesifikke prosedyrer/Indremedisin

## FREMGANGSMÅTE

- 1) Smerter, behandles med Morfin, etter forordning
- 2) 10 % Glukose, tilsett 10 IE hurtivirkende insulin (Novorapid). MAX 1 L/4 time.  
Om dårlig respons gis 10 % Glukose , tilsatt 100 mmol NaCl/døgn + 10 IE hurtigvirkende insulin.  
2-3 L/døgn
- 3) Ved vedvarende anfall og lite bedring i løpet av 1-3 dager:  
Normosang 3mg/kg blandes i Humant Albumin 100 ml (200mg/ml) GLASSFLASKE. Gis over 30 minutter helst i stor vene – sentrale venekatetere, VAP. (mtp flebitt). Kan i tilfeller også gis i rosa/grønn PVK, men denne må da fungere optimalt

**VIKTIG** at Normosang lysbeskyttes, også under administrasjon.  
Skyll venen med 100 ml NaCl 0,9% før og etter infusjon  
**NB !** glukoseinfusjon fortsetter parallelt med Normosang.

- 4) Monitorer elektrolytter, og blodsukker under pågående behandling  
Når glukosebehandlingen skal avsluttes reduseres infusjonstakten gradvis over 4 timer.  
Eventuelle urinprøver **MÅ** lysbeskyttes

### Legemidler som kan brukes av pas. med akutt porfyri:

I prinsippet skal man være skeptisk til **alle** legemidler hos pas. med akutt porfyri! Listen under inneholder med. som antas å være trygge:

Kvalme, uro: klorpromazin (cisaprid, droperidol)

Smerter: morfin, petidin, acetylsalicylsyre, kodein, paracetamol, buprenorfin, ibuprofen

Høyt blodtrykk: betablokker (nitroglycerin, bumetanid)

Antikoagulasjon: heparin, Marevan

Infeksjoner: penicillin, ampicillin, aminoglykosider, ciprofloksasin, vancomycin

Astma: salbutamol, Decadron

Ulcus: cimetidin (ranitidin)

Inflamm. tarm: mesalazin, Decadron

Lokalanestesi: marcain (IKKE lidocain!)

### Prøvetakning:

Urinprøve tas ved akutte anfall/kontroller. 20 ml morgenurin, **MÅ** lysbeskyttes! Sendes til Haukeland for analyse, bruk vedlagt skjema

[DOK11383.pdf \(helse-bergen.no\)](#)

### Kryssreferanser

[II.SOA.APP.SENG.2.MSPL.4- porfyri, med.avd](#)

[4](#)

### Eksterne referanser

[Napos.no](#)

Dokument-id:  
I.4.12-5Utarbeidet av:  
Nina JessenFagansvarlig:  
Cecilia TacchiGodkjent  
dato:  
12.01.2024Godkjent av:  
Mikkel Høiberg, på  
vegne av fagdirektørenRevisjon:  
3.00

Fagspesifikke prosedyrer/Indremedisin