

# Nytt og nyttig fra NAPOS

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

---

Irene L. Duinker

*Kunnskapskoordinator*

Nasjonalt kompetanseseter for porfyrisykdommer (NAPOS)

# Målsetning

---

NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientenes behov.

NAPOS vil oppnå dette ved å holde seg faglig oppdatert, samle erfaringer fra brukere og helsepersonell, spre kunnskap til helsepersonell, pasienter og pårørende og drive forskning og utvikling.

# Hva kan NAPOS bidra med?

---

Skriv ned noe du ønsker NAPOS  
**kan gjøre/bidra med**

for at du skal få den behandlingen og oppfølgingen som du  
trenger og kunne leve godt med sykdommen

# Agenda

---

- Om porfyrisykdommer
- Om Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser - NKSD
- Sjeldenstrategi
- Om NAPOS og hva vi gjør
- Norsk porfyriregister
- Nye legemidler
- Samarbeid med pasientorganisasjonene
- Internasjonal porfyrikonferanse

# Porfyrisykdommer

---

- Syv ulike sykdommer registrert i Norge
- Deles inn i to hovedgrupper
  - Akutte porfyrisykdommer (AIP, PV og HCP)
  - Ikke-akutte porfyrisykdommer (PCT, HEP, CEP og EPP)
- To hovedsymptomer
  - Kraftige anfall med magesmerter og symptomer knyttet til nervesystemet (høyt blodtrykk, høy puls, nedsatt muskelkraft, kvalme, uro og irritasjon)
  - Hudsymptomer på lysutsatt hud (Skjør hud, blemmer, sår, smerter og hevelser)







# Nasjonalt kompetansetjeneste for **SJELDNE DIAGNOSER**



*Tjenesten består av en felleseenhet og ni nasjonale kompetansesentre*

- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Senter for sjeldne diagnoser
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- **NAPOS - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer**
- Nevromuskulært kompetansesenter
  - ✓ Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander



Finn mer informasjon om sentrene på [www.helsenorge.no/sjeldne-diagnoser](http://www.helsenorge.no/sjeldne-diagnoser)



# Oppgaver og ansatte i felleseenheten

---



Leder for NKSD  
Stein Are Aksnes

- Spre kunnskap om sjeldne diagnoser
- Sjeldentelefonen
- Læringsressurser for fagfolk: [Sjelden.no](https://www.sjelden.no)
- Sjeldenregisteret ([Orphakoder](#))
- Internasjonalt arbeid ([Jardin](#))
- Strategier og høringsuttalelser
- Medisinskfaglig rådgiver
- Brukermedvirkning
  - Rebecca Skarberg





# Sjeldenstrategi

---

- 2018: Interpellasjon i Stortinget om behov for strategi
- 2021: Sjeldenstrategi vedtatt
- 2023: Utredningsoppdrag RHF fullført
- 2023: Oppfølging fra Helse- og omsorgsdepartementet
- 2024: Oppdrag til OUS i Statsbudsjettet om opprettelse av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser
  - Struktur som før?
  - Nytt mandat må utarbeides
  - Økonomi må avklares

# NAPOS – hvem er vi?

---

## Leder NAPOS

- Aasne Karine Aarsand

## Leger

- Sverre Sandberg
- Vegar Engeland Haugen
- Solveig Bergliot Glad
- Øyvind Skadberg
  
- Janice Andersen - Genetisk veileder
- Marte Høvik Hammersland - Genetisk veileder / prosjektmedarbeider
- Irene L. Duinker - Kunnskapskoordinator
- Linda Eirin Gilleshammer - Farmasøyt
  
- Ellen Valberg – Kontorleder
  
- Egil Støle - Spesialkonsulent
- Jørild Haugen Villanger – Prosjektkonsulent
- Åshild Rostad Enes - Prosjektkonsulent / sykepleier
- Maja Strand - Prosjektmedarbeider / sykepleier
- Helene Bustad Johannessen - Prosjektmedarbeider / bioingeniør
- Carl Baravelli – Prosjektmedarbeider



# Aktivitet på NAPOS

---

- Bidrar inn i klinisk, biokjemisk og genetisk diagnostikk
- Sender ut diagnosebrev med informasjon til både lege og pasient
- Veiledningstjeneste
- Arrangerer kurs, digitale temakvelder og lager opplæringsressurser
- Utarbeidelse av retningslinjer
- Driver legemiddeldatabasen for akutte porfyrisykdommer
- Samarbeider med Norsk- og Europeisk porfyriregister
- Internasjonal kvalitetssikring av porfyrianalyser (EQAS)
- Internasjonalt samarbeid (IPNET og MetabERN)
- Forskning og utvikling

# Diagnosebrev

---

- Informasjon om diagnosen, NAPOS og våre tjenester
- ID-kort
- Informasjon om bruk av [Kjernejournal](#) (kun de akutte porfyrisykdommene)
- Informasjon og spørreskjema til Norsk- og Europeisk porfyriregister
- Tilbud om rådgivning til både lege og pasient



# Kurs og temakvelder

---



Kurs for helsepersonell – hvert 2 år



Kurs for personer med  
en porfyrisykdom og deres pårørende



Digitale temakvelder

# Utarbeidelse av retningslinjer

---

- Oppdaterte retningslinjer for behandling og oppfølging av PCT (NAPOS)
- Nye definisjoner på akutt porfyrisykdom (IPNET)
- Nye behandlingsretningslinjer for akutt porfyrisykdom - på gang (IPNET)
- Graviditet og fødsel – revisjon på gang (NAPOS)
- Prevensjon og andre hormonelle midler – revisjon på gang (NAPOS)

# Legemiddeldatabasen

## The drug database for acute porphyria

Select language:

By using this website, we consider that you accept the following:

Disclaimer, Terms of Use, and Copyright Notice for the Drug Database for Acute Porphyria

**Disclaimer:**

The Drug Database for Acute Porphyria is a property of The Norwegian Porphyria Centre (NAPOS). The information provided in this database is intended for use by healthcare professionals. While it may be of interest to patients, decisions regarding drug use in acute porphyria should always be made in consultation with healthcare professionals. In cases of uncertainty, additional advice should be sought. The database comprises expert assessments of the potential of drugs to provoke porphyria attacks in patients with acute hepatic porphyria, including Acute Intermittent Porphyria (AIP), Variegated Porphyria (VP), Hereditary Coproporphyrinuria (HCP), and ALA Dehydratase Deficiency Porphyria (ADP). It offers guidance based on a thorough evaluation of international clinical experience, published case reports, and theoretical considerations. The information presented in this database, which involves some degree of uncertainty, serves as guidance to healthcare professionals. The Norwegian Porphyria Centre (NAPOS) accepts no responsibility for any errors, differences of opinion, or adverse consequences arising from the use of information published on this website.

Contact us

(C) Cybervision Software AS 2023

## [Drugs-porphyria.org](https://drugs-porphyria.org)

- Forenklet versjon nå
- Samarbeid med International porphyria network - [IPNET](#) om utvikling av ny versjon

# Forskning og utvikling

---

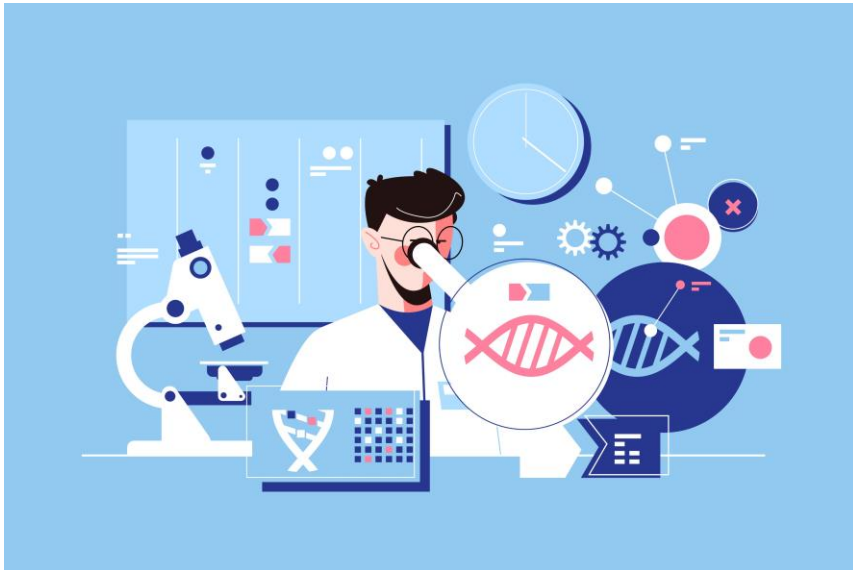


Foto: Colourbox.com

- [Registerforskning](#)
- [Biobank](#)
- [PredPor](#) - Prediktorer for sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner ved akutt intermitterende porfyri
- Sporelementer hos personer med PCT
- Naturlig variasjon av protoporfyryn i røde blodceller (EPP)
- Trygg legemiddelbruk ved akutte hepatiske porfyrisykdommer – cellemodell
- Masteroppgave; Å leve med en genetisk disposisjon for akutt intermitterende porfyri
- [En fase III, multisenter, åpen, langtidsutvidelsesstudie for å evaluere sikkerhet og tolerabilitet for peroralt dersimelagon \(MT-7117\) – EPP og XLP](#)





# Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

[Kontakt oss →](#)

## Utredning, behandling og kontroll

- [Prøvetaking og -innsending →](#)
- [Utredning →](#)
- [Behandling og oppfølging →](#)
- [Regelmessig kontroll →](#)
- [Legemiddeldatabase for akutte porfyrier →](#)
- [Porfyrisykdom og koronavirus →](#)

## Diagnose

- [Porphyria cutanea tarda \(PCT\) →](#)
- [Akutt intermitterende porfyri \(AIP\) →](#)
- [Erytropoietisk protoporfyri \(EPP\) →](#)
- [Porphyria variegata \(PV\) →](#)
- [Hereditær koproporfyri \(HCP\) →](#)
- [Kongenital erytropoietisk porfyri \(CEP\) →](#)

## Tjenester ved NAPOS

- [Nyhetssaker →](#)
- [Veiledningstjenester →](#)
- [Kurs og videoforedrag →](#)
- [Familieutredning →](#)
- [Utstedelse av ID-kort →](#)
- [Kjernejournal →](#)
- [Personlig informasjonsskriv →](#)
- [Undervisning på sykehus →](#)
- [Lenkesamling pasientorganisasjoner og →](#)

## Forskning og utvikling

- [PREDPOR-studien →](#)
- [Norsk porfyriregister →](#)
- [Norsk porfyribiobank →](#)
- [Forskning ved NAPOS →](#)
- [Publikasjoner →](#)
- [Brukermedvirkning ved NAPOS →](#)
- [International Porphyria Network - Ipnnet →](#)
- [MetabERN →](#)

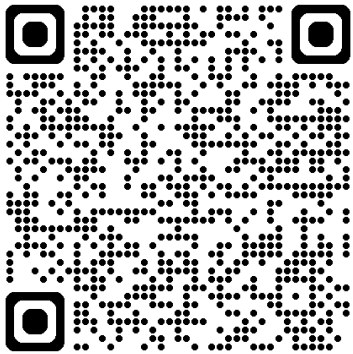


## Vil du bli med i et forskningsprosjekt om kosthold og AIP?

Nordlandssykehuset i Bodø søker deltakere til et forskningsprosjekt om behandling av akutt intermitterende porfyri (AIP) ved bruk av karbohydratrik kost. Du kan lese mer om prosjektet her:

[Ny klinisk studie under oppstart ved Nordlandssykehuset →](#)

# Nyhetsvarsel



10. APRIL 2024

## PredPor-studien har avsluttet rekruttering av deltakere

PredPor-studien som har som mål å bedre forstå hvorfor akutt intermitterende porfyri (AIP) kan gi så ulikt sykdomsforløp, har nå avsluttet rekruttering av studiedeltagere. Vi takker alle som har deltatt.



7. MARS 2024

## Slutt på spesialsolkremen Reflectant Sunscreen

Produksjonen av Reflectant Sunscreen legges ned på grunn av manglende tilgang på råstoff. Denne solkremen var spesielt utviklet for personer med lysømfintlig porfyrisykdom. Det finnes per i dag ikke noen direkte erstatningsprodukt, men det finnes andre...



26. FEBRUAR 2024

## Sjeldendagen 2024

Skuddårsdagen er den internasjonale dagen for sjeldne diagnoser, og denne markeres over hele verden. NAPOS markerte dagen med en stand på Haukeland sjukehus.

[Se flere nyheter \(47\) ↓](#)

## Digital temakveld for deg med EPP

Temakvelden er for deg som har EPP og dine pårørende. Kvelden vil bestå av tre foredrag og det blir muleg å stille spørsmål og dele erfaringar om jernmangel og lysbeskyttelse.

**24.** APRIL  
2024

## Kurs for deg med AIP, PV og HCP

Dette kurset er for deg som treng å lære meir om din akutte porfyrisjukdom.

**4.** NOVEMBER  
2024

2 dagar

## Digital temakveld for deg med PCT

Denne temakvelden er for deg som treng å lære meir om behandling og oppfølging av din PCT-sjukdom.

**20.** NOVEMBER  
2024

# Norsk Porfyriregister - formål

---

- Kvalitetsforbedring på helsetjenestene
- Forskning

Se resultater:

[SKDE - Kvalitetsregistre](#)

Mer om registeret:

[Norsk porfyriregister | Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre](#)



# Kvalitetsforbedringsprosjekter

---

- Årlig registerpakke
- Tilbakemelding - oppfølgende lege
- Nyhetsavisen NAPOSTEN
- Individuelle pasientrettede tiltak
  - PCT
    - oppgir at man ikke har startet behandling – tar kontakt
  - Akutte porfyrisykdommer
    - oppgir legemidler som kan utløse anfall - tar kontakt
    - sender påminning - leverundersøkelse hvert 6. måned for personer over 50 år

# Leverkontroll – hver 6. måned

Betydelig økt risiko for leverkreft (100-150 ganger økt risiko) i gruppen over 50 år.

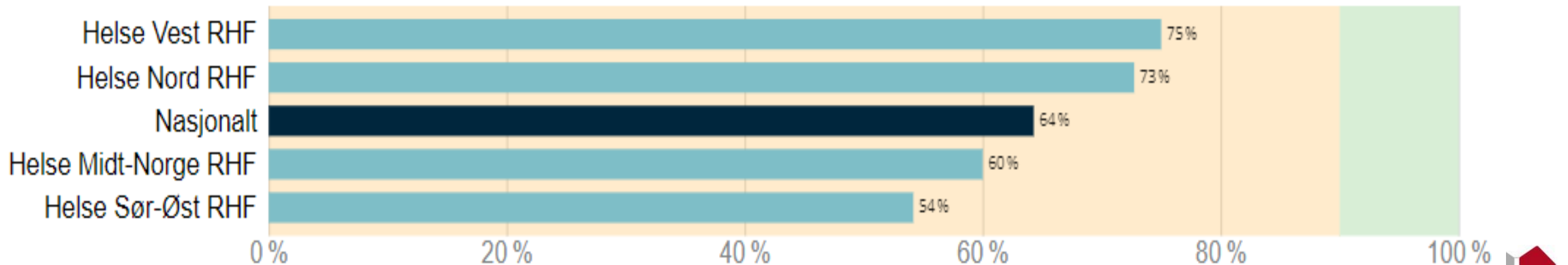
## Bildeundersøkelse av lever ved AIP, PV & HCP ≥ 50 år

Andel pasienter som regelmessig får utført bildeundersøkelse av lever i henhold til retningslinjer for pasienter med AIP, PV, HCP som er 50 år eller eldre.

64% 

36 av 56

ØNSKET MÅLNIVÅ: ≥ 90%



# Forskning ved bruk av registerdata - publisert

---

- Langtidssykemelding og uførepensjon ved PCT
- Langtidssykemelding og uførepensjon ved akutt porfyrisykdom
- PCT og helse relatert livskvalitet
- Leverkreft som langtidskomplikasjon ved akutte porfyrisykdommer (AIP/PV/HCP)
- Kreftrisiko hos PCT-pasienter
- Svangerskapskomplikasjoner ved akutte porfyrisykdommer

[Se alle forskningsprosjekter fra Norsk porfyriregister på nettsidene til Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre](#)

# Forskning ved bruk av registerdata - pågår

---

- Oppfølging og behandling av porphyria cutanea tarda i Norge – hvor ofte forekommer tilbakefall?
- Akutte porfyrisykdommer og bruk av hormonelle legemidler (Master)
- Europeisk porfyriregister: Forløp og behandling av akutt intermitterende porfyri i Europa

# Nye legemidler

---

- Akutte porfyrisykdommer
  - Givlaari (givosiran) – reduserer antall akutte porfyrianfall (injeksjon)
    - Nye metoder sa nei til innføring (2021)
    - Søkt på en snevrere indikasjon, skal vurderes på ny i 2024
- EPP
  - Scenese (afamelanotide) – økt pigmentering i huden, økt lystoleranse (implantat)
    - Markedføringstillatelse, men Nye metoder har sagt nei pga. pris og effekt
  - Dersimelagon – økt pigmentering i huden, antioksidant, økt lystoleranse (tabletter)
    - Fase 3 studie på gang
  - Bitopertin – reduserer protoporfyriinnivåer, økt lystoleranse (tabletter)
    - Fase 2 studie på gang

# Samarbeid med pasientorganisasjoner

---

- Med i NAPOS sitt Senterråd
- Med i Norsk Porfyriregister sitt fagråd
- Årlige samarbeidsmøter
- Bidrar med brukermedvirkere på NAPOS
  - prosjekt, nettsider, kurs og forskning
- NAPOS bidrar med innlegg på møter til foreningene
- NKSD har samlinger for brukermedvirkere i Senterrådet hvert 2. år
  - 29. november 2024



# Skriftlig kommunikasjon


---

Skriftlige henvendelser og samarbeid er dokumentasjonsverdig og skal lagres i Haukeland sitt digitale dokumentsystem Elements

- E-post og brev
  - Invitasjoner
  - Kontrakter om brukermedvirkning
  - Samarbeidsavtaler
- Ikke send sensitiv informasjon på e-post
- Helst en e-postadresse knyttet opp mot et organisasjonsnummer
- [eDialog](#)

## Kontaktinformasjon NAPOS

 porfyri@helse-bergen.no

 55 97 3170

---

*Ikke send sensitiv informasjon eller helseopplysninger på e-post. Skal du sende melding til NAPOS som inneholder personsensitive opplysninger, kan du gjøre det på en trygg og sikker måte med [eDialog](#).*

# Allianse av pasientorganisasjoner

---

- [GPAC](#) – Global Porphyria Advocacy Coalition
- [Eurordis](#) - alliance of over 1000 rare disease patient organisations



---

## International porphyria organization – [IPNET](#)

- Internasjonalt nettverk av porfyrisesialister
- Pasientorganisasjoner kan være «Associate member» (100 Euro)

# Global porfyri-dag

---

18. mai 2024



# Porphyria Awareness Week 2024

13.- 20. april - American Porphyria Foundation

---

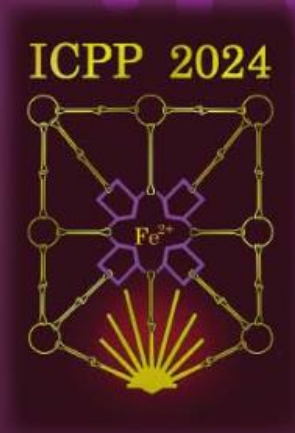
- Satisfy the Soul Sunday
- Motivational Monday
- Talk Tuesday - APF podcast *RARELY DISCUSSED* premieres tomorrow!
- Wear A Hat Wednesday
- Tell Your Story Thursday
- Film Friday /Friends Friday
- Purple for Porphyria Saturday



# Porfyrikongress

---

## INTERNATIONAL CONGRESS OF PORPHYRINS AND PORPHYRIAS



September 21-25, 2024

Pamplona (Spain)



[ICPP2024.com](http://ICPP2024.com)





# SUNDAY

September 22nd, 2024

09.30 - 13.00

## PORPHYRIA PATIENT'S DAY

09.30 - 13.00

Welcome

Diagnosis capabilities and available therapies,

Recent advances

Regional and global porphyria patient associations

Global Patient advocacy update

Real patient and caregiver stories

Role reversal-ask the patient experts!

**NOTE;**

Coffee break (10:30-11:00)

& Lunch break (13:00-15:00)

# Bruk oss, engasjer dere!

---

[www.napos.no](http://www.napos.no)

Tlf. 55 97 31 70

[porfyri@helse-bergen.no](mailto:porfyri@helse-bergen.no)

[\*eDialog\*](#)

