

Konsultation Porphyrie

Informationen zur Porphyriediagnostik

Wann muss an eine Porphyrie gedacht werden?

Prinzipiell wird zwischen hepatischen und erythroetischen und aus klinischer Sicht zwischen akuten und nicht-akuten Porphyrien unterschieden. Leitsymptome von Porphyrien sind abdominale, neurologische und cutane Symptome. Bei den akuten hepatischen Porphyrien steht ein abdominal-neurologisch-kardiovaskulärer und psychischer Symptomenkomplex im Vordergrund. Bei der akuten intermittierenden Porphyrie sind kolikartige abdominale Schmerzen, die sich bis zur Ileus-Symptomatik entwickeln können, Rückenschmerzen, Erbrechen, Obstipation, Tachykardie und Hypertonie, neurologische Symptome wie Muskelschwäche, Parästhesien, Lähmungen, epileptiforme Krämpfe und psychische Symptome charakteristisch. Die Bleivergiftung ist eine akute toxische hepatische Porphyrie und ein klinisches Analogon zur akuten intermittierenden Porphyrie.

Werden beim klinischen Symptomenkomplex einer akuten Porphyrie Hautsymptome beobachtet, kommen eine Porphyria variegata und eine hereditäre Koproporphyrinurie differentialdiagnostisch in Betracht.

Stehen Lichtempfindlichkeit und Hautsymptome im Vordergrund, sollte an eine Porphyria cutanea tarda oder eine erythroetische Protoporphyrinurie gedacht werden.

Wie wird eine Porphyrie laboratoriumsmedizinisch gesichert?

Im Vordergrund steht die Untersuchung der Porphyrinmetaboliten im Urin zur Diagnose und zum Ausschluss akuter und chronischer hepatischer Porphyrien. Die Zuweisung einer Spontanurinprobe von 20 ml ist ausreichend. Untersucht werden müssen d-Aminolävulininsäure (ALS), Porphobilinogen (PBG) und Porphyrine zur Sicherung oder zum Ausschluss einer akuten oder chronischen hepatischen Porphyrie. Stuhl- und Blutuntersuchungen sind zur weiteren Differentialdiagnose erforderlich. Wird primär an eine Porphyria variegata und hereditäre Koproporphyrinurie gedacht, sollen Urin und Stuhl gleichzeitig untersucht werden. Bei Verdacht auf eine erythroetische Protoporphyrinurie ist eine Blutuntersuchung (10 ml heparinisertes Vollblut) auf Protoporphyrin angezeigt. Die Diagnose der nicht seltenen hepatobiliären Komplikationen dieser Krankheit erfolgt durch komplementäre Urin- und Stuhluntersuchungen auf Porphyrine (20 ml Spontanurin und 5 ml Stuhl).

Fazit:

Die Untersuchung der beiden Porphyrinvorläufer d-Aminolävulininsäure (ALS) und Porphobilinogen (PBG) sowie der Porphyrine in einer Spontanurinprobe (20 ml ohne Zusätze) ist die

Basisuntersuchung zur Diagnose oder zum Ausschluss akuter und nicht-akuter hepatischer Porphyrien.

Prof. Dr. med. Manfred O. Doss

Konsultation Porphyrie

klinisches Syndrom	δ	δ	pathobiochemische Diagnose	⊕	Untersuchung
Hautsymptome	δ	verstärkt durch Sonnenlicht	* erythropoetische Porphyrien	⊕	Blut, Stuhl, Urin
abdominale, neurologische, kardiovaskuläre, psychische	δ	intermittierende Symptome	* akute hepatische Porphyrien, „akute intermittierende Porphyrie“, „Porphyria variegata“, „hereditäre Koproporphyrurie“	⊕	Urin, Stuhl, Blut
Leberschaden, Alkohol, Östrogene, Hautläsionen	δ	chronische Symptome	* chronische hepatische Porphyrien einschließlich der Porphyria cutanea tarda	⊕	Urin, Blut, Stuhl
abdominale, neurologische, hämatologische	δ	akute und chronische Symptome	* Bleiintoxikation	⊕	Urin, Blut, Stuhl
Leber- und Blutkrankheiten, toxische Prozesse (Chemikalien, Arzneimittel) Infektionskrankheiten, Tumore und Systemkrankheiten	δ	Symptome der Grundkrankheiten	* sekundäre, asymptomatische hepatische Koproporphyrinurien und erythropoetische Protoporphyrinämien sowie sekundäre hepato-biliäre, fäkale Protoporphyrinexkretion	⊕	Urin, Blut, Stuhl

Das Porphyriesuchprogramm umfasst die gleichzeitige Untersuchung von Urin, Stuhl und Heparinblut.

Literaturhinweise

Doss MO. Krankheiten durch Störungen der Porphyrin- und Hämbiosynthese. In: Gerok W, Huber Chr, Meinertz T, Zeidler H, Herausgeber. R. Gross, P. Schölmerich, W. Gerok: Die Innere Medizin, 10. Aufl. Stuttgart: Schattauer, 2000: 1175-92.

Doss MO. Porphyrien und Porphyrinstoffwechselstörungen. In: Classen M, Diehl V, Kochsiek K, Herausgeber. Innere Medizin, 4. Aufl. München-Wien-Baltimore: Urban & Schwarzenberg, 1998: 929-40.

Doss MO, Doss M. Krankheiten des Hämstoffwechsels. In: Paumgartner G, Herausgeber. Therapie innerer Krankheiten, 9. Aufl., Heidelberg-New York: Springer, 1999:798-810.

Doss MO. Porphyrie. In: Thomas L, Herausgeber. Labor und Diagnose, 5. Aufl. Frankfurt: TH-Books Verlagsgesellschaft, 1998:447-62.

Doss MO, Honcamp M, Doss M. Arzneistoffe bei akuten hepatischen Porphyrien und Empfehlungen zur Anästhesie. In: Rote Liste 2000. Editio Cantor, Aulendorf/Württ., 2000:564-65.

Doss M. Hepatische Porphyrien. In: Krück E, Kaufmann W, Bünte H, Gladtko E, Tölle R, Wilmanns W, Herausgeber. Therapiehandbuch. München-Wien-Baltimore: Urban & Schwarzenberg, 1992: M 8, 1-7.

Doss MO, Sieg I: Porphyria. In: Thomas L, Editor. Clinical Laboratory Diagnostics. Use and Assessment of Clinical Laboratory Results, 1. Aufl., Frankfurt: TH-Books Verlagsgesellschaft, 1998:458-74.

Doss MO, Sassa S. The porphyrias. In: Noe DA, Rock RC, editors. Laboratory medicine. The selection and interpretation of clinical laboratory studies, Chapter 26. Baltimore, Maryland, USA: Williams & Wilkins, 1994:535-53; 902-3.

Doss MO, Sieg I. Alkohol und Porphyrinstoffwechsel. In: Seitz HK, Lieber CS, Simanowski UA, Herausgeber. Handbuch Alkohol, Alkoholismus, alkoholbedingte Organschäden. Leipzig-Heidelberg: Johann Ambrosius Barth, 1995:167-89.

Doss MO. Therapie und Prävention hepatischer Porphyrien. In: Nilius R, Paquet K-J, Herausgeber. Lebererkrankungen. Prävention, Progressionshemmung und Rehabilitation. Basel-Freiburg-London-New York: Karger, 1995:100-11.

Doss MO. Porphyrien, congenitale erythropoetische Porphyrie (Morbus Günther) und Doss-Porphyrie. In: Adler G, Burg G, Kunze J, Pongartz D, Schinzel A, Spranger J, Herausgeber. Leiber: Die klinischen Syndrome (Band 1), 8. Aufl. München-Wien-Baltimore: Urban & Schwarzenberg, 1996:210-1, 691-3.

Doss MO. Hereditäre Hyperbilirubinämien: Crigler-Najjar-Syndrom Typ I, Dubin-Johnson-Syndrom, Gilbert-Syndrom und Rotor-Syndrom. In: Adler G, Burg G, Kunze J, Pongartz D, Schinzel A, Spranger J, Herausgeber. Leiber: Die klinischen Syndrome (Band 1), 8. Aufl. München-Wien-Baltimore: Urban & Schwarzenberg, 1996:183, 213, 313, 370, 756-7.

Doss MO, Groß U. Hepatic porphyrias. In: Gerok W, Loginov AS, Pokrowskij: New Trends in Hepatology 1996. Kluwer Academic Publishers, Dordrecht-Boston-London, 1997:195-223.

Doss MO. Hepatische Porphyrien. Medizinische Klinik 1997; 92:745-6.

Frank M, Doss, MO. Schwere Leberkomplikationen bei Protoporphyrurie. Internist 1991; 32:277-82.

Köstler E, Doss MO. Porphyria cutanea tarda (chronische hepatische Porphyrie). Dtsch. med. Wschr. 1995; 120:1405-10.

Groß U, Frank M, Doss MO. Hepatic complications of erythropoietic protoporphyria. Photodermatol. Photoimmunol. Photomed. 1998; 14:52-7.

Van de Velde R, Doss MO: Porphyrin-Stoffwechselstörungen. Teil 1: Pathophysiologie, Klassifikation und Klinik. Fortschritte der Medizin 1998; 116 (Nr. 20-21): 44-6.

Teil 2: Diagnose und Therapie. Fortschritte der Medizin 1998; 116 (Nr. 22-23): 44-6.

Kühnel A, Groß U, Doss MO. Alkohol und Porphyrinstoffwechsel. In: Singer MV, Teysssen S, Herausgeber. Alkohol und Alkoholfolgekrankheiten. Grundlagen-Diagnostik-Therapie. Heidelberg: Springer 1999, 295-313.

Doss MO, Kühnel A, Groß U, Sieg I. Hepatische Porphyrien und Alkohol. Med. Klin. 1999; 94:314-28.

Doss MO, Kühnel A, Groß U. Alcohol and porphyrin metabolism. Alcohol & Alcoholism 2000; 35:109-25.

Doss MO. Krankheiten durch Störungen der Porphyrin- und Hämbiosynthese. In: Gerok W, Huber Chr, Meinertz T, Zeidler H, Herausgeber. R. Gross, P. Schölmerich, W. Gerok: Die Innere Medizin, 10. Aufl. Stuttgart: Schattauer, 2000: 1175-92.