

# Akute intermittierende Porphyrie und Porphyria cutanea tarda



Die Erkrankungen sind nicht selten. Die Symptome sind vielfältig und unspezifisch. Liegen ätiologisch nicht geklärte Erkrankungen mit den beschriebenen Symptomen vor, sollte auch die Porphyrie-Diagnostik veranlasst werden.

## • Vier Formen der akuten hepatischen Porphyrie

1. **Akute intermittierende Porphyrie (AIP)**  
**Häufigste akute Porphyrie.**  
**Prävalenz 10/100000 in der Gesamtbevölkerung**  
**200/100000 bei psychiatrischen Patienten.**

Zu unterscheiden ist die Latenz und die intermittierende Erkrankung (meist ab dem 30. Lj.), ausgelöst durch Medikamente (s. Zusammenstellung in der Roten Liste), Fremdchemikalien, durch Fasten, Hypoglykämie, Alkohol, Stress, Operationen, Infekte, Leberschaden oder ovulozyklisch (prämenstruell).

### **Die Symptome sind vielfältig und unspezifisch:**

**Abdominelle Symptome** stehen im Vordergrund:

Bauchschmerzen, z. T. bis zum Bild des akuten Abdomens, Obstipation, Diarrhoe, Übelkeit, Erbrechen.

#### **Neurologisch:**

Polyneuropathie, Parästhesien, Schwindel, Krampfanfälle, Muskelschwäche, Paresen, Tetraparese, Atemlähmung.

#### **Psychiatrisch:**

Adynamie, Angststörung, depressive Störung, Unruhe, Tremor, Schwitzen, psychotische Symptome.

#### **Kardiovaskulär:**

Hypertonie, Tachykardie und kardiale Arrhythmien durch Sympathikusaktivierung.

**Roter, nachdunkelnder Urin** nur bei 50 % während der Manifestation.

2. **Hereditäre Koproporphyrinurie (HKP) und**
3. **Porphyria variegata (PV)**

Manifestation im Jugend- oder Erwachsenenalter (HKP) bzw. im frühen Kindesalter (PV): erhöhte Photosensitivität, weitere Symptome und Auslöser wie bei der AIP.

4. **ALS-Dehydratase-Porphyrie, Doss-Porphyrie**

Neuroviszerale und neuropsychiatrische Symptome.

### **Untersuchungsmaterial:**

24h-Urin, gesammelt bei 4-8°C, vor Licht geschützt und ohne Zusätze  
Stuhl  
EDTA-Blut  
EDTA-Plasma

### **Screening**

**Porphyrine** im 24h-Urin, dazu immer die **Delta-Aminolävulinsäure (DALA)** und das **Porphobilinogen (PBG)** im 24h-Urin, weil beide für die Differentialdiagnose wichtig sind.

- **Chronische hepatische Porphyrie**

**Hereditär** als Porphyria cutanea tarda, **paraneoplastisch** bei Leber- und Prostata-Tumoren, **toxisch** bei Belastung mit Hexachlorbenzol, polychlorierten Biphenylen, Vinylchlorid, TCDD u. a.

1. **Porphyria cutanea tarda (PCT)**  
**Häufigste Porphyrie. Prävalenz 15/100000.**

Manifestation meist nach dem 40. Lj. durch Alkohol, Medikamente, Östrogene (Kontrazeptiva), Sonnenexposition, Hepatitis C, AIDS, Hämodialyse u. a.

Progrediente Entwicklung von klinisch inapparenten Formen bis zur **chronischen Leberkrankheit** und **kutanen Manifestation: Sonnenurtikaria, Hyperpigmentierung, Photodermatose und Blasenbildung, narbige Abheilung.**

- **Erythropoetische Porphyrie**

1. **Erythropoetische Protoporphyrrie**

Manifestation meist im Kindesalter: **Sonnenurtikaria, Photodermatose, Gallensteine, Leberbeteiligung.**

2. **Kongenitale erythropoetische Porphyrie, M. Günther**

Manifestation in utero bis Kindesalter: Braunfärbung des Fruchtwassers, roter Urin, Photodermatose, schwere Hautsymptome, Hypertrichose, hämolytische Anämie, Splenomegalie, Erythrodontie.

- **Toxische Porphyrie**

Akute oder chronische Belastung/Intoxikation mit Blei, Schwermetallen, Chemikalien, Nebenwirkung von Medikamenten.

**Weiterführende Untersuchungen bei einem auffälligen/pathologischen Urinbefund**

Porphyrine im Stuhl, Plasma und Erythrozyten

**Hinweis zum EBM**

Die Ausnahmeziffer 3493 kann angesetzt werden bei Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen bis zum 18. Lj.

März 2004