

## Akute hepatische Porphyrie

Die Porphyrien umfassen eine Gruppe heterogener Stoffwechselerkrankungen, bei denen unterschiedliche Enzymdefekte in der Synthese des Blutfarbstoffs Häm vorliegen. Die akuten hepatischen Porphyrien sind in der Differenzialdiagnose abdominaler Schmerzen zu berücksichtigen.

### Leitsymptome sind:

- **kolikartige abdominale Schmerzen**  
Die Schmerzen können auch am Rücken oder an den Oberschenkeln auftreten.
- **zerebrale Symptome**  
Bei 60 % der Patienten im akuten Porphyrieschub tritt ein hirnonorganisches Psychosyndrom auf (leichte psychische Beeinträchtigung bis Psychose oder Delir).
- **periphere Neuropathien**  
Etwa 10-40 % der Patienten entwickeln eine periphere, vorwiegend motorische Neuropathie. Das Maximum der Lähmungen wird innerhalb eines Monats erreicht.

Ein weiterer wichtiger klinischer Hinweis ist die **Rotverfärbung des Urins** ohne Erythrozyten/Hb-Nachweis (bei etwa 30 % der Betroffenen). Eine akute Porphyrie-Attacke kann durch porphyrinogene Medikamente, Hormone, Alkohol und chronische Infektionen hervorgerufen werden.

### Pathophysiologie:

Porphyrine entstehen aus den Intermediaten in der Häm-Biosynthese. Die verschiedenen Porphyrien unterscheiden sich dahingehend, bei welchem Enzym die Aktivität herabgesetzt ist.

Die Vererbung der Enzymdefekte, die zu einer akuten hepatischen Porphyrie führen, erfolgt überwiegend autosomal dominant. Deshalb ist die Familienanamnese zu berücksichtigen.

### Suchteste:

Zum Ausschluss einer akuten hepatischen Porphyrie empfehlen wir vor allem die Bestimmung der Porphyrin-Vorläufer.

- **Porphobilinogen (PBG)**  
Bei Vorliegen erhöhter Werte (vielfach über dem oberen Referenzbereich) gilt eine der drei häufigen Porphyrieformen als gesichert.
- **Delta-Aminolävulinsäure (δ-ALA)**  
Positiv gelten Werte über das Vielfache der oberen Norm.

Bei auffälligen Suchtests, weiterbestehendem Verdacht oder zusätzlich in der Erstuntersuchung ist eine **Porphyrin-Differenzierung im Urin** (einschließlich Gesamtporphyrine) zu veranlassen. Je nach Untersuchungsergebnis wird im Befundbericht ggf. eine zusätzliche Porphyrin-Auftrennung im Stuhl vorgeschlagen.

### **Suchteste bei Verdacht auf akute Porphyrie:**

1. Porphobilinogen
2. Delta-Aminolävulinsäure (stets beide Messgrößen anfordern; Mindestanforderung)
3. ggf. zusätzlich Porphyrin-Differenzierung im Urin

### **Material/ Präanalytik:**

- 10 ml aus 24-Std.-SU oder Spontanurin ohne Säurezusatz, gekühlt und lichtgeschützt (Röhrchen mit Alu-Folie umwickeln)
- Probennahme während des akuten Schubes

**Hinweis:** Bei den nicht akuten Porphyrien stehen chronische Hauterkrankungen im Vordergrund.

Die **Porphyria cutanea tarda**, als zweithäufigste Porphyrie, geht mit normalen Werten für PBG und δ-ALA, aber mit auffälliger Porphyrin-Differenzierung einher.