

Akute hepatische Porphyrien

Die Porphyrien umfassen eine Gruppe heterogener Stoffwechselerkrankungen, bei der unterschiedliche Enzymdefekte der Häm-Synthese vorliegen.

Sie werden klinisch in akute und nicht-akute Porphyrien sowie entsprechend dem Hauptmanifestationsorgan der Synthesestörung in hepatische bzw. erythropoetische Porphyrien differenziert.

Die *akuten hepatischen Porphyrien* zeigen meist eine Manifestation nach der Pubertät.

Es existiert eine erhebliche Variabilität der Symptomatik. Ca. 8 % aller Patienten entwickeln rekurrend klinische Manifestationen und auch chronische Symptome:

- **Intermittierende, kolikartige Abdominalschmerzen**
oft mit Ausstrahlung in Rücken und Extremitäten; auch begleitet von Übelkeit, Erbrechen, Obstipation bis hin zur Ileussyndromatik.
- **Neurologisch-psychiatrische Symptome**
periphere motorische Neuropathie der Hand- und Armstrecker bis hin zur Tetraparese mit Atemlähmung; Vigilanzstörungen, Krampfanfälle, Verstimmungs- und/oder Erregungszustände, ggf. mit Halluzinationen.
- **Hyponatriämie** (Schwartz-Bartter-Syndrom)
ausgelöst durch eine inadäquat hohe ADH-Sekretion.

Ein weiterer wichtiger klinischer Hinweis ist die **Rotverfärbung des Urins** ohne Erythrozyten/Hb-Nachweis (bei etwa 30 % der Betroffenen).

Auslöser einer Porphyrie-Attacke sind porphyrinogene Medikamente, Östrogene, Fasten, Alkohol, Rauchen, chronische Infektionen (HIV, Hepatitis C) und Phasen starker körperlicher Belastung.

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

Bei auffälligen Suchttests (s. Kasten rechts), weiterbestehendem Verdacht oder direkt zusätzlich zum Suchtest ist ggf. eine Porphyrin-*Differenzierung* im Urin zu veranlassen. Je nach Untersuchungsergebnis wird im Befundbericht ggf. eine zusätzliche Porphyrin-Auftrennung im Stuhl und/oder im Verlauf eine molekulargenetische Analyse vorgeschlagen.

Differentialdiagnose

Erhöhte Porphyrinausscheidungen in Urin und Stuhl sind *nicht spezifisch für eine Porphyrie* und zeigen sich auch im Rahmen von toxischen Leberschäden, Fettleber, Hepatitis, Cholestase, Pankreatitis, Eisen- und Bilirubin-stoffwechselstörungen, Bleivergiftung, HIV-Infektion, Hämolyse, neoplastischen bzw. hämatologischen Erkrankungen sowie bei Medikamenten- nebenwirkungen.

Quelle: Stölzel, U., Stauch, T. & Kubisch, I. Porphyrien. Internist 62, 937–951 (2021).
<https://doi.org/10.1007/s00108-021-01066-1>

LaborInfo 191.2, Stand: 05/2023

Suchtteste bei Verdacht auf akute hepatische Porphyrie:

Porphobilinogen [PBG] **und** Delta-Aminolävulinsäure [δ -ALA] (ggf. bereits mit Porphyrindifferenzierung)

Material/Präanalytik:

- 10 ml Spontanurin oder 24-Std.-Sammelurin ohne Säurezusatz
- gekühlt und lichtgeschützt (Röhrchen mit Alu-Folie umwickeln)
- Probennahme optimal 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.