

# Porphyrie – Das Zebra im Pferdepelz

## Fallbeispiel:

Es piepst erneut der Melder. Auf dem Weg zum RTW fällt dir auf, dass dir die Adresse erstaunlich bekannt vor kommt. 37 Jahre weiblich, Abdominalschmerzen, Burgstraße 14. Moment, waren wir da nicht erst letzte Woche gewesen? Dein Teampartner seufzt. Auch ihm scheint es bei der Adresse zu klingeln. Ihr

findet zum erneuten Mal Frau Hoffner vor, die wirklich starke angibt. Sie habe bereits erbrochen und fühle sich sehr schwach. Dein Teampartner fragt, was denn beim letzten Mal beim Klinikaufenthalt herausgekommen sei. Schließlich habe er sie doch erst letzte Woche im örtlichen Regelversorger abgegeben. Frau Hoffner, welche schon etwas beeinträchtigt wirkt, sagt, dass so richtig nichts gefunden wurde. Es sei vermutet worden, dass sie einen Gallensteinabgang gehabt hätte oder möglicherweise auch Reizdarmsyndrom. Es werden Vitalparameter gemessen (P 102, RR 165/85mmHg, SpO2 98%) Nun ja, sie scheint ja auch Schmerzen zu haben. Auch in der Notaufnahme wird Frau Hoffner nicht viel freundlicher begrüßt. Die diensthabenden Pfleger haben gut zu tun. „Frau Hoffner, wir haben doch schon letztes Mal nichts gefunden“. Daniel ist gerade zur Nachschicht in der internistischen Notaufnahme gekommen. Er wird darauf hingewiesen, dass Frau Hoffner eingetroffen ist und gleich mal über ihre häufigen Besuche in der Notaufnahme informiert. Er macht sich ein Bild über die Patientin in den letzten Besuchen in der elektronischen Patientenakte. In den letzten 3 Jahren war die Patientin bereits 17 Mal in der Notaufnahme vorstellig. Er überfliegt die diversen Untersuchungsbefunde. Sozialanamnese: Mutter von 2 Kindern, Bankkauffrau. Beschwerden seit ca. 5 Jahren. Z.n. Appendektomie und diagnostischer Laparoskopie. Dann erfolgen diverse kurze stationäre Aufenthalte mit Endoskopien, CT-Abdomen, MRT und ähnliches. Die Diagnosen reichen von Gastroenteritis, Pyelonephritis, Harnwegsinfekt, Gallensteinabgang, V.a. Bridenileus, Ausschluss extrauterine Gravidität, Ausschluss Endometriose



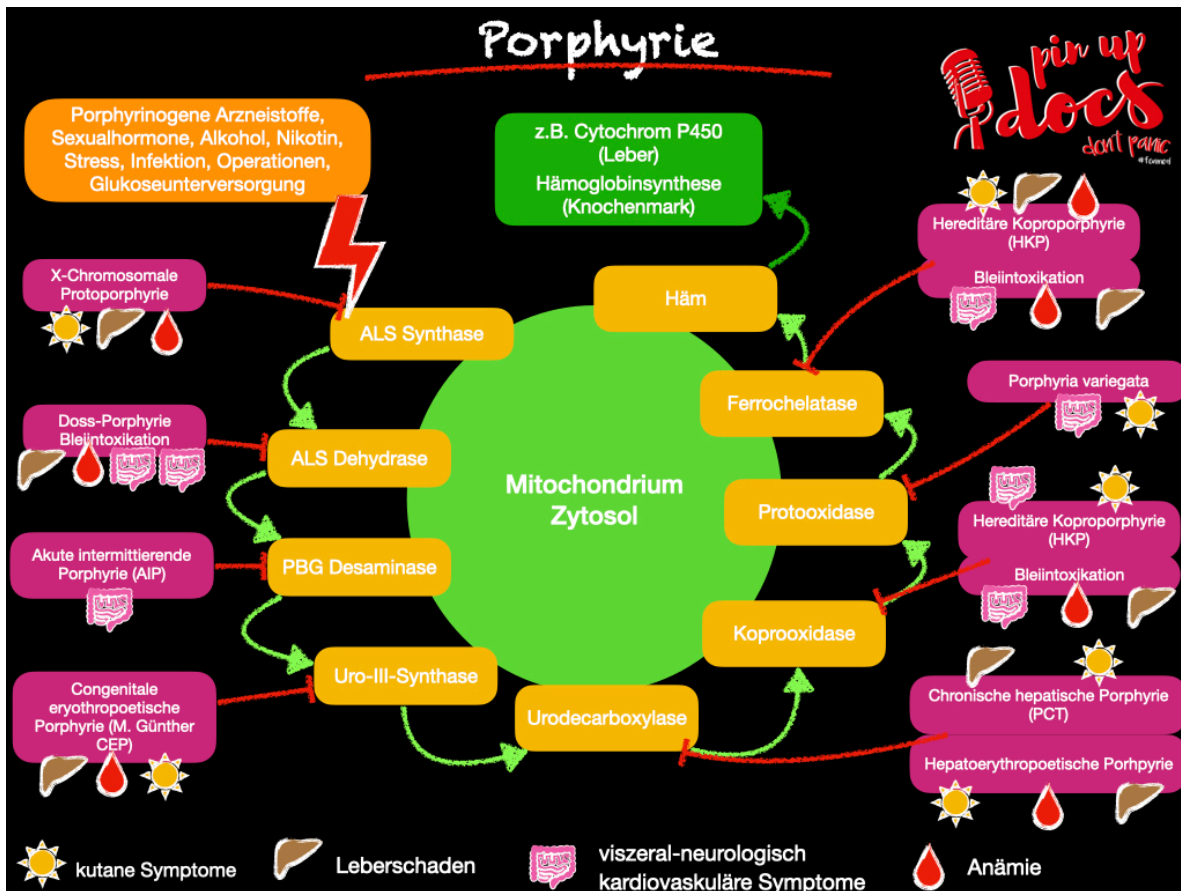


und chronisch entzündliche Darmkrankheit zu Somatisierungsstörung mit V.a. artifizielle Störung und Verlegung in die Psychiatrie. Strukturell wurde bis auf tatsächlich einem Gallenstein meist nicht gefunden. Ab und an hätten sie erniedrigte Natriumwerte im Blut gefunden. Frau Hoffner ist verzweifelt, da ihr die bisherigen Therapien nichts gebracht haben. Sie hat Schmerzen und glaubt aber fast selber schon daran, dass sie sich alles nur einbilde. Daniel geht zur Patientin und nimmt sich vor, sich durch die Vorbefunde seiner Kollegen nicht beeinflussen zu lassen. Er vervollständigt die Anamnese der Patientin. Die Patientin habe sich in der Zwischenzeit auf verschiedene Nahrungsmittelallergien testen lassen, ohne Ergebnisse. Sie sei derzeit schon in psychiatrisch/psychosomatischer Mitbehandlung ohne Besserung. Er untersucht die Patientin. Daniel findet allgemeinen Druckschmerz des Abdomen, die Patientin erbricht und wirkt sehr schlapp. Hinzu beschreibt sie Kribbeln der Unterarme mit Schwäche der Muskulatur. Daniel vermutet, dass sie möglicherweise hyperventiliert habe, aber die BGA schließt dieses aus. Da erinnert er sich an eine Folge Scrubs, die er während des Studiums geschaut hatte.

---

## Allgemeines:

Als Porphyrie bezeichnet überwiegend hereditäre Stoffwechselerkrankungen mit Störungen in der Häm-Biosynthese. Der Begriff Porphyrie wird abgeleitet aus dem altgriechischem und bedeutet Purpur. Häm wird an verschiedenen Stellen des Körpers gebraucht. Dabei transportieren eisenhaltige Porphyrine Sauerstoff im Blut und andere bilden die Grundlage für verschiedene Enzyme im Körper (z.B. Cytochrom P 450 in der Leber). In diesem Beitrag soll es schwerpunktmäßig über die akute intermittierende Porphyrie (AIP) gehen. Die Anhäufung von verschiedenen Stoffwechselprodukten führt zu unterschiedlichen Symptomen (abdominelle, neurologisch-psychiatrische und kardiovaskuläre Symptome). Eine Bleivergiftung führt auch zur Störung der Porphyrinsynthese und kommt immer als Differentialdiagnose in Frage. Auch andere Stoffe können sekundäre Porphyrien auslösen.



Unsere vereinfachte „übersichtliche“ Darstellung der unterschiedlichen Porphyrie Formen.

## Akute intermittierende Porphyrie (AIP)

2. häufigste Porphyrie und häufigste akute hepatische Porphyrie, Prävalenz 5/100.000. w:m ~ 4:1, Manifestationsalter 20.-40. Lebensjahr

### Pathophysiologie:

Erbgang mit Aktivitätsminderung des Enzyms Porphobilinogen-Desaminase (PBG-D). Das Häm in der Leber wird hauptsächlich für die Bildung von Cytochrom-450 benutzt. Durch z. B. Induktion von Cytochrom kommt es zum Absinken des Häm-Pools in der Leber. Falls nun ein Patient ein stark in den Cytochromstoffwechsel eingeschlossenes Medikament zu sich nimmt, wird die Häm-Synthese gesteigert. Da es aber zu keiner negative Rückkopplung bei Enzymdefekt kommt, wird die Aktivität der vorgeschalteten Enzyme gesteigert. Hämvorstufen und neurotoxische Zwischenprodukte (Delta-Aminolävulinsäure= ALS/ALA, Porphobilinogen = PBG, Porphyrine) steigen an und führen zu den nachfolgenden Symptomen. Dabei verfügt die ALS über die meiste Neurotoxizität, welches zu Schmerzen und den unten genannten Symptomen führt.



Auslöser können alle Formen von Stress, OPs, Infektionen, Diäten/Fasten, Rauchen, Ovulation/ Menstruation sein. Auch porphyrinhaltige Stoffe, Alkohol, Sexualhormone und viele Medikamente sind als Ursache denkbar.

## Symptome:

- Abdominelle Symptome: diffuse Bauchschmerzen, Koliken und Übelkeit/Erbrechen
- Neurologische und psychiatrische Symptome: Schwäche/Schlapheit, Empfindungsstörungen mit Polyneuropathie und Parästhesien, Paresen (häufig Streckmuskulatur der oberen Extremität), Krampfanfälle/Epilepsie, Angst, Verwirrtheit, Halluzinationen, psychotische Symptome
- Kardiovaskuläre Symptome: Tachykardie, Hypertonie, Hyponatriämie (Schwartz-Bartter-Syndrom)

## Diagnostik:

Ausschluss anderer bedrohlicher Erkrankungen und Verletzungen.

Dran denken bei der Kombination von Symptomen: Bauchschmerzen, Lähmungen/psychotische Symptome, Tachykardie und Hypertonie

Ungefähr die Hälfte der Patienten weist rötlichen Urin auf, der in der Sonne nachdunkelt (Flecken in Kleidung ansprechen)

Labortestung des Urins auf Porphobilinogen (U-PBG) und Delta-Aminolävulinsäure (U-ALS), möglichst während symptomatischer Episode zudem Stuhluntersuchung auf Porphyrine  
Differentialdiagnose der unterschiedlichen Porphyriearten durch quantitative Bestimmung der Porphyrinvorläufer und Porphyrine in den Körperflüssigkeiten und Stuhl. Ausschluss einer Bleivergiftung.

Im Verlauf genetische Testung um familiäre Mutation zu bestätigen.

## Therapie:

- Spezialisten hinzuziehen
- Absetzen der auslösenden Medikation.
- Kalorienzufuhr: Zur Not parenteral (ggf. Glucoseinfusion lt. Herold: 3g/kgKG/d, CAVE freies Wasser und potentielle Hyponatriämie)
- Bei neurologischen Symptomen: Hämarginat (Normosang über internationale Apotheke), drosselt die Aktivität der ALS-Synthase 3mg/kgKG/d als Kurzinfusion (lt. Herold in Albumin



4-20% lösen) über 15 min 3 x tgl. über 4 Tage (lt. Arzneimittel pocket plus), Nachspülen da stark vasotoxisch, großen Zugang benutzen. Es gaukelt dem Körper vor, dass genug Häm vorhanden ist, um so den Teufelskreis zu unterbrechen. Besserung sollte nach 48h auftreten

- Symptomatische Therapie mit sicheren Medikamenten z. B. Hypertonie und Tachykardie (Betablocker, Propranolol 2-3x 40-80mg/d p.o., Spasmolyse (N-Butylscopolamin 20mg i.v.), Analgesie Pethidin (bis zu 4x25-100mg p.o./rektal oder langsam i.v.) oder Morphin.

---

## Autor:

Ines Severloh

---

## Referenzen:

Gastroenterologie up2date 2018 14(03): 251-264, DOI: 10.1055/s-0044-101536 **Porphyrien, Ulrich Stölzel, Thomas Strauch, Manfred O. Doss**

Herold G. Innere Medizin: eine vorlesungsorientierte Darstellung ; unter Berücksichtigung des Gegenstandskataloges für die Ärztliche Prüfung; mit ICD 10-Schlüssel im Text und Stichwortverzeichnis. Köln: Herold; 2019

Doccheck Bleivergiftung <https://flexikon.doccheck.com/de/Bleivergiftung>

(Anämie, Bleisaum am Zahnfleisch, Polyneuropathie, Enzephalopathie, Koliken, Nierenschäden, Fallhand bei Radialisparese)

Medikamentenlisten der Auslösermedikation und der sicheren Medikation

„The Drug Database for Acute Porphyria“ des Norwegian Porphyria Centre (NAPOS)

<http://www.drugs-porphyria.org>

Orphanet

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=DE&Expert=95157](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=DE&Expert=95157)

Empfehlung zur Anästhesie beim Patienten mit Porphyrie BDA 2008

<https://www.bda.de/docman/alle-dokumente-fuer-suchindex/oeffentlich/empfehlungen/566-empfehlung-zur-durchfuehrung-von-anaesthesien-bei-patienten-mit-porphyrie/file.html>

Die Anästhesiologie, Anästhesie bei Patienten mit Porphyrie, Oliver Kunitz und Jorge Frank  
Ein Porphyriezentrum finden: EPNET, the European Porphyria Network





<https://porphyria.eu/> oder [www.porphyria-europe.org](http://www.porphyria-europe.org)

## Podcasts:

Peer Voice

<https://curricula.peervoice.com/acute-hepatic-porphyria>

schöne Zusammenfassungen der Diagnostik und Therapie mit weiterführenden Links

[https://ime2.peervoice.com/340205136/340205136\\_p1-en/screen1?](https://ime2.peervoice.com/340205136/340205136_p1-en/screen1?)

[Language=en&Promocode=875&CountryID=DE&SpecialtyID=180&ProfessionID=18&AOMID=32](https://ime2.peervoice.com/340205136/340205136_p1-en/screen1?Language=en&Promocode=875&CountryID=DE&SpecialtyID=180&ProfessionID=18&AOMID=32)

Serdar Dalkilic spricht darüber, welchen langen Weg seine Frau bis zur Diagnose gebraucht hat.

