

# 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, Verstimnungs- und/oder Erregungszustände, ggf. mit Halluzinationen.
- **Kardiovaskuläre Symptome**  
Tachykardie, Hypertonie
- **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 wie z. B. 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 Suchtests (s. Kasten oben rechts) oder weiterbestehendem Verdacht ist ggf. eine Porphyrin-*Differenzierung* im Urin, Blut und/oder Stuhl zu veranlassen. Auch molekulargenetische Analysen sind in der Routine etabliert.

## Differentialdiagnose

Erhöhte Porphyrinkonzentrationen in Urin und Blut 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 191.3 / verifiziert: 06/2024

## Suchteste bei Verdacht auf eine Porphyrie:

1. Fluoreszenz-Scan (580-650 nm) auf Porphyrine im **EDTA-Blut**

**und**

2. Gesamtprophyrine, Porphobilinogen (PBG), Delta-Aminolävulinsäure ( $\delta$ -ALA) im **Urin**

## Korrekte Urinsammlung:

- 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 **chronischen** Porphyrien stehen Hautsymptome im Vordergrund.

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