

1.1 Symptome:

Ausstrahlen der Bauchschmerzen in den Rücken und in die körpernahe grosse Gliedmassen-Muskulatur. Dauer: mindestens ein halber Tag. Bei Frauen im gebärfähigen Alter häufig prämenstruell, mit Abklingen an den ersten beiden Tagen der Menstruation. Weitere Symptome: Nausea, Erbrechen, Obstipation, Hypertonie und Tachycardie, Hyponatriämie. Der rotbraune Urin ist kein zwingendes Zeichen!

1.2 Wer kann einen Porphyrieschub entwickeln?

Frauen im gebärfähigen Alter haben das höchste Risiko, jedoch kann eine Ersterkrankung in jedem Alter und auch bei Männern vorkommen. Ganz selten sind Kinder vor der Pubertät betroffen.

1.3 Diagnose:

Aminolävulinsäure und Porphobilinogen in einer Urinportion, standardisiert auf Kreatinin. Der Urintest soll innerhalb einer Woche nach Schmerzbeginn durchgeführt werden. **Ein Wert grösser als 6.25 μmol Porphobilinogen/mmol Kreatinin** ist diagnostisch für eine **akute (hepatische) Porphyrie**, Werte zwischen 1.9 und 6.25 sind verdächtig. Stark verdünnte Urine, d.h. Kreatininkonzentration kleiner als 4 mmol/l, ergeben unzuverlässige Resultate. Isoliert erhöhte Aminolävulinsäure findet sich bei Bleivergiftung oder bei Augmentintherapie, Letzteres begründet durch In-vitro-Interferenz.

1.4 Erste Massnahmen bei Diagnosestellung:

Alle nicht zwingend notwendigen Arzneimittel absetzen, Überprüfen der Verträglichkeit der notwendigen Arzneimittel (www.drugs-porphyrria.org) und Wechsel auf ein sicheres Medikament.

Gabe von Normosang® (3 mg/kg, als intravenöse Kurzinfusion; die Phlebitishäufigkeit ist wesentlich geringer, wenn die gelöste Substanz in 100 ml 4%- oder 20%-Albuminlösung verabreicht wird).

2.1 Hautblasen:

Verschiedene Porphyrien können sich durch Hautblasen manifestieren. Der kostengünstigste Test für die Diagnose bzw. den Ausschluss einer Porphyrie mit Hautblasen ist das Plasmafluoreszenz-Scan (CHF 85.—). Der Test sollte möglichst rasch nach Auftreten der Symptome durchgeführt werden. Bei positivem Test kann teilweise die genaue Diagnose bereits festgelegt werden. Für allfällige Zusatzuntersuchungen i.B. Stuhluntersuchung auf Porphyrine — siehe diagnostisches Flussdiagramm (Figur 3) in Schneider-Yin et al. *Swiss Med Wkly* 2009;139(13-14):198-206. Eine genaue biochemische Diagnostik ist wichtig für den richtigen Therapieentscheid!

2.2 Ist die Diagnose Porphyria cutanea tarda, so wird ein Aderlass empfohlen bei gleichzeitiger Elimination der Auslösefaktoren (Eisentherapie, Alkoholüberkonsum, Hormon-Ersatztherapie). Sofern Zeichen für Eisenüberladung bestehen (Ferritin > 300 $\mu\text{g/l}$), haben Aderlässe den besten Effekt, 450 ml Blut wöchentlich oder 14-täglich, bis eine Eisenmangelanämie von 10 g/dl bzw. 100 g/l auftritt, was meist nach 12–15 Aderlässen der Fall ist. Die Hautveränderungen bilden sich in der Regel einige Wochen nach Ende der Aderlässe zurück. Zwischenzeitlich Lichtschutz durch Kleidung und Handschuhe und durch Titandioxid enthaltende Sonnenschutzcrèmes ist empfohlen.

2.3 Ist die Diagnose Porphyria variegata oder hereditäre Koproporphyrrie, so besteht eine akute (hepatische) Porphyrie. Als Erstes sollen, wie unter 1.4 beschrieben, allfällige auslösende Arzneimittel abgesetzt werden. Gegen die Hautblasen hilft Lichtschutz durch Kleidung und Handschuhe und durch Titandioxid enthaltende Sonnenschutzcrèmes.