

Was ist eine Porphyrie

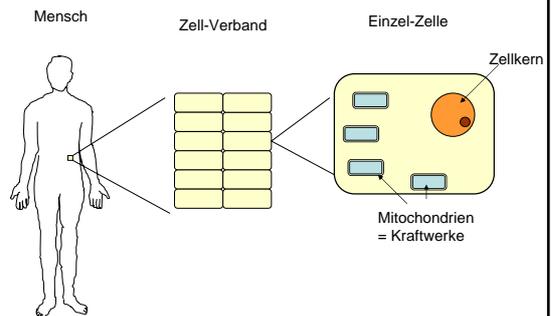
- Die Porphyrie in der Einzahl gibt es nicht
- Porphyrien sind eine Gruppe von verwandten Erkrankungen
- Die verschiedenen Porphyrien müssen unterschieden werden, weil die Behandlungen verschieden sind
- Porphyrien sind seltene Erkrankungen, daher kennen sich die meisten praktischen Ärzte damit nicht aus.

Die Porphyrien haben ihren Namen vom roten Urin



Porphyrien sind Stoffwechselstörungen

- Der menschliche Körper ist aus Milliarden kleinster Einheiten, den Zellen aufgebaut.
- Diese Zellen haben eigene Kraftwerke, die Mitochondrien.
- Die Zellen sind kleine chemische Fabriken, die Substanzen auf- und abbauen, je nach Bedürfnis des Organismus: das ist der „Stoffwechsel“.
- Es gibt viele verschiedene Stoffwechselwege, einer davon ist die Biosynthese der Porphyrine.



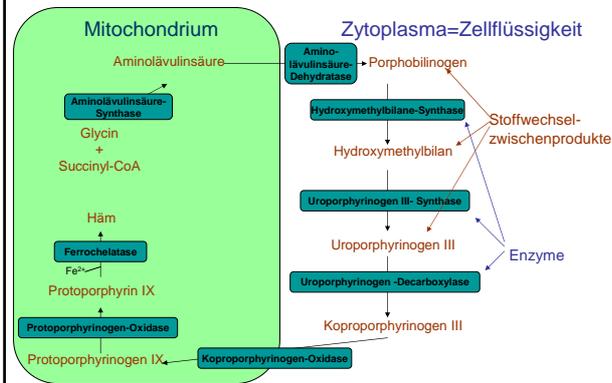
Ein Stoffwechselweg

- Ein Stoffwechselweg ist eine Folge von chemischen Prozessen, die aus einer oder mehreren Ausgangssubstanzen ein Endprodukt herstellt
- Die Enzyme sind die „Fließband-Arbeiter“ im Stoffwechsel
- Enzyme sind Eiweiße (oder Proteine)
- Jedes Enzym bearbeitet nur ein ganz spezifischer Schritt im Stoffwechsel.

Porphyrin-Synthese

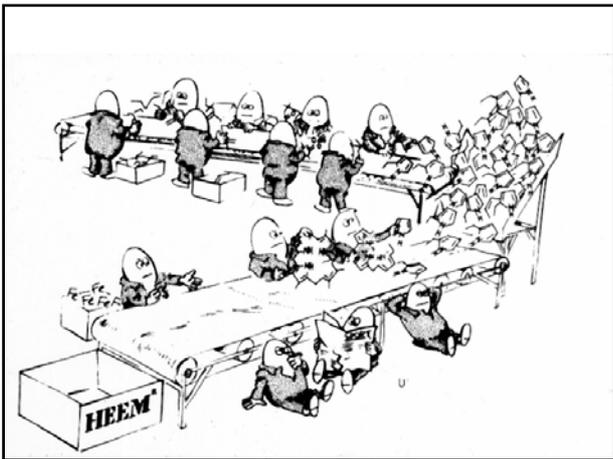
- Porphyrine sind eine Gruppe von Substanzen, die von allen Zellen aufgebaut werden
- Das Endprodukt der Porphyrinsynthese ist Häm
- Häm wird benötigt für die Hämoglobin-Synthese (Hämoglobin=roter Blutfarbstoff)
- Häm wird in der Leber benötigt, um Fremdstoffe (z.B. Arzneimittel) abzubauen
- Häm wird in jeder Zelle für die Zellatmung (=Energiegewinnung) benötigt.

Porphyrine und Häm-Biosynthese



Wie entsteht eine Porphyrie?

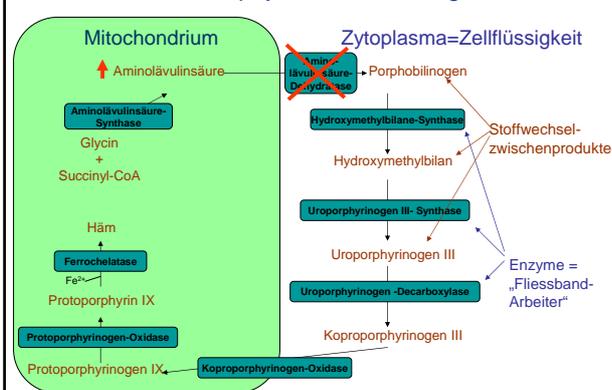
- Bei der Porphyrie ist eines der Enzyme der Porphyrin-Biosynthese zu wenig aktiv.
- Die ungenügende Aktivität ist in den meistens Fällen vererbt
- Wenn einer der „Fließband-Arbeiter“ ausfällt, dann häufen sich die Stoffwechselzwischenprodukte vor diesem Schritt an
- Ausserdem wird zuwenig vom Endprodukt Häm gebildet



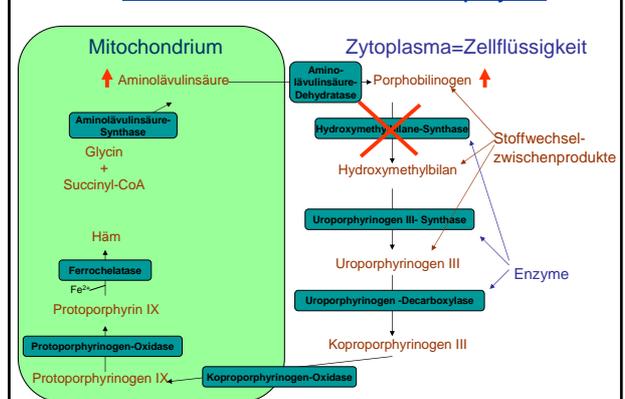
Gene sind die Baupläne der Enzyme

- Jedes Enzym ist auf einem Gen „codiert“
- Jedes Gen ist in der Erbsubstanz doppelt vorhanden, je eine Kopie vom Vater und von der Mutter
- Die meisten Stoffwechselkrankheiten entstehen nur wenn beide Genkopien einen „Fehler“ aufweisen (rezessive Erbkrankheit)
- Bei den meisten Porphyrien dagegen ist nur eine Kopie verändert (dominante Erbkrankheit)

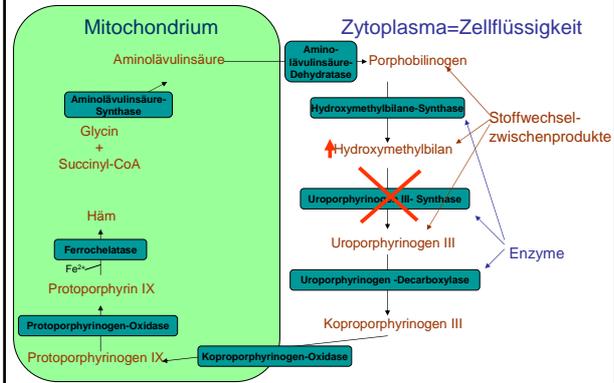
Je nachdem welcher „Arbeiter“ ausfällt, entstehen unterschiedliche Porphyrien: ALAD-Mangel sehr selten



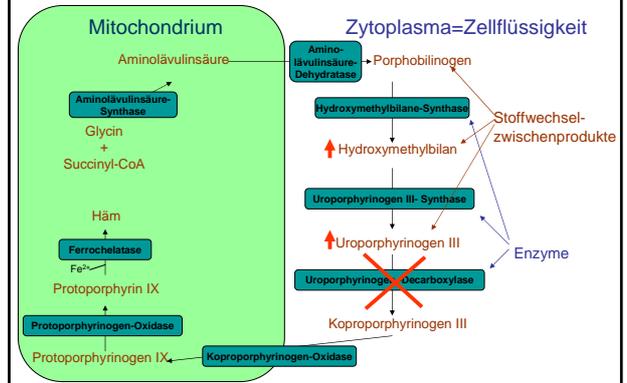
Akut-intermittierende Porphyrie



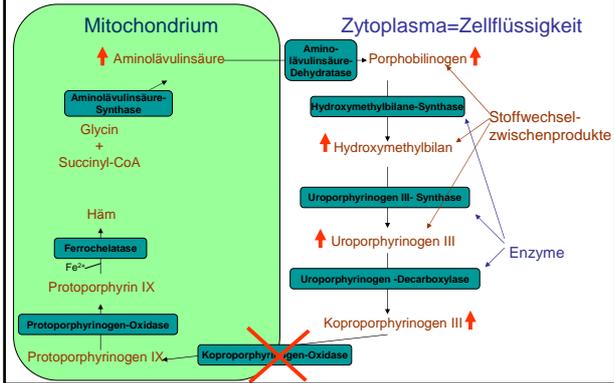
Congenitale Erythropoietische Porphrie



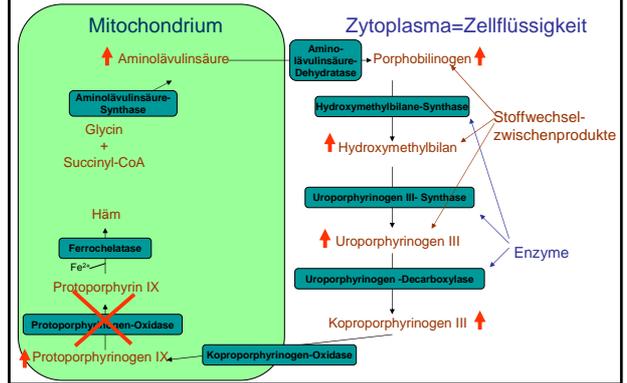
Porphyria cutanea tarda



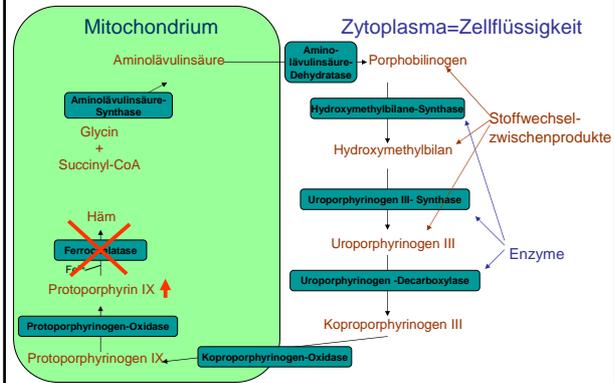
Hereditäre Koproporphrie



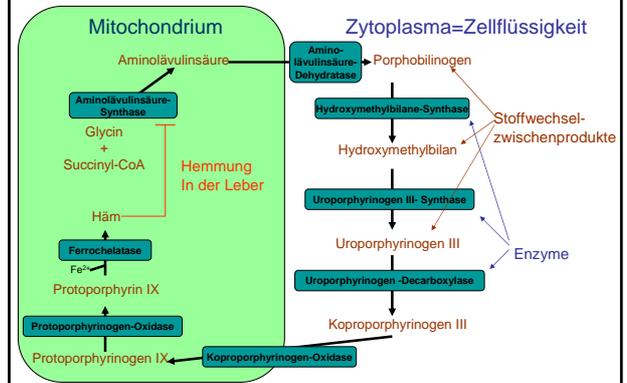
Porphyria variegata



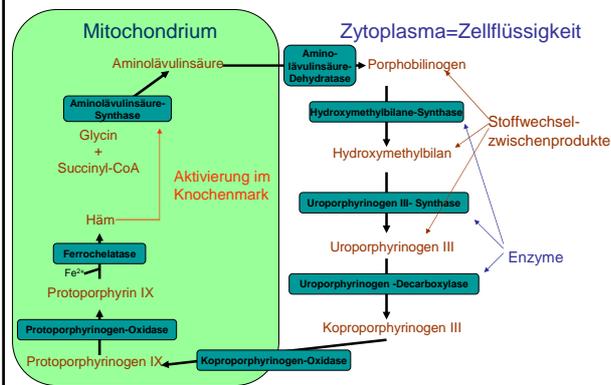
Erythropoietische Protoporphrie



Die Geschwindigkeitssteuerung der Häm-Biosynthese erfolgt über das erste Enzym, die ALA-Synthase



Die Geschwindigkeitssteuerung der Häm-Biosynthese erfolgt über das erste Enzym, die ALA-Synthase



Einteilung der Porphyrinen

- Überproduktion der Porphyrine erfolgt vorwiegend im Knochenmark:
 - congenital erythropoietische Porphyrie,
 - erythropoietische Protoporphyrurie
- Überproduktion erfolgt vorwiegend in der Leber:
 - Akut-intermittierende Porphyrie
 - Porphyria variegata
 - Hereditäre Koproporphyrurie
 - ALA-Dehydratasemangel (sehr selten)
 - Porphyria cutanea tarda

Hepatische (=Leber) Porphyrinen

- Akute (hepatische) Porphyrinen:
 - Akut-intermittierende Porphyrie
 - Porphyria variegata
 - Hereditäre Koproporphyrurie
- Nicht-akute (hepatische) Porphyrie:
 - Porphyria cutanea tarda

Bedeutung der Einteilung

- Akute Porphyrinen:
 - Akute Bauchkoliken, Lähmungen
 - Evt. Licht-ausgelöste Hautkrankheit
- Nicht-akute Porphyrinen (hepatische und erythropoietische)
 - Licht-ausgelöste Hautkrankheit,
 - Evt. Störung der Blutbildung

Bedeutung der Einteilung

- Akute Porphyrinen:
 - ARZNEIMITTEL-Empfindlichkeit
- Nicht-akute Porphyrinen (hepatische und erythropoietische)
 - KEINE Arzneimittel-Empfindlichkeit

Was ist eine Porphyrie? Zusammenfassung

- Porphyrinen sind (meist) angeborene Stoffwechselstörungen
- Es gibt 7 verschiedene Porphyrinen, je nachdem welches Enzym betroffen ist
- Je nach Organ, worin vermehrt Porphyrine synthetisiert werden, wird unterschieden:
 - Hepatische Porphyrinen
 - Erythropoietische Porphyrinen
- Nach den Symptomen werden unterschieden:
 - Akuten Porphyrinen
 - Nicht-akute Porphyrinen