For patients and families

AKUTE PORPHYRIEN

Information für Personen mit akut-intermittierender Porphyrie, Porphyria variegata oder hereditärer Koproporphyrie und deren Familienangehörige.

TABLE DES MATIERES

1. WAS IST EINE AKUTE PORPHYRIE ?
2. WAS IST EINE AKUTE PORPHYRIE-ATTACKE ?
3. WIE VIELE VERSCHIEDENE PORPHYRIEN GIBT ES ?
4. WIE WIRD EINE AKUTE PORPHYRIE VERERBT ?
5. WELCHE RISIKEN FÜR PORPHYRIE-SYMPTOME BESTEHEN FÜR PERSONEN, DIE GENTRÄGER EINER AKUTEN PORPHYRIE SIND ?
6. WIE WIRD EINE AKUTE PORPHYRIE-ATTACKE DIAGNOSTIZIERT ?
7. WANN IST DER BESTE ZEITPUNKT, UM EINE AKUTE PORPHYRIE NACHZUWEISEN ?
8. WIE WERDEN VERWANDTE AUF AKUTE PORPHYRIE UNTERSUCHT ?
9. WIE KANN ICH DAS RISIKO EINER AKUTEN ATTACKE VERRINGERN ?
10. SPEZIELLE PROBLEME
11. SPEZIFISCHE INFORMATIONEN FÜR FRAUEN MIT PORPHYRIE
12. BEHANDLUNG AKUTER ATTACKEN
13. HAUTSYMPTOME BEI AKUTER PORPHYRIE
14. SCHLUSSFOLGERUNG
15. PORPHYRIE-ZENTREN

AKUTE PORPHYRIEN

1. WAS IST EINE AKUTE PORPHYRIE?

"Akute Porphyrie", auch bezeichnet als "akute hepatische Porphyrie", ist ein Begriff, der die drei einander ähnelnden erblichen Erkrankungen akute intermittierende Porphyrie, Porphyria variegata und hereditäre Koproporphyrie umfasst. Sie werden unter einer gemeinsamen Bezeichnung zusammengefasst, weil sich alle drei Krankheiten mit akuten Porphyrie-Attacken manifestieren können. Die Attacken treten selten auf und sind oft schwer zu diagnostizieren.

In Europa erkrankt ca. eine Person unter 75.000 Einwohnern an einer akuten Porphyrie-Attacke.

Die akut-intermittierende Porphyrie ist die häufigste akute Porphyrie-Variante. Bei dieser Erkrankung kommt es nur zu akuten neurologischen Attacken, während die Haut nie betroffen ist. Wenn Sie dagegen an einer Porphyria variegata oder einer hereditären Koproporphyrie leiden, können sich auch Hautsymptome entwickeln. Bei der Porphyria variegata können Hautveränderungen und akute Attacken zu unterschiedlichen Zeitpunkten auftreten.

2. WAS IST EINE AKUTE PORPHYRIE-ATTACKE?

Akute Attacken beginnen meist mit starken Bauchschmerzen, die Schmerzen können sich aber auch erstmalig am Rücken oder in den Oberschenkeln manifestieren. Übelkeit, Erbrechen und Verstopfung finden sich häufig begleitend. Einige Patienten sind verwirrt und können sich nach akuten Attacken nur schwer an Einzelheiten ihrer Krankheit erinnern. Muskelschwäche, welche zu Lähmungserscheinungen führen kann, und epileptische Anfälle sind seltene Symptome. Ein beschleunigter Puls und erhöhter Blutdruck finden sich, erreichen jedoch selten ein gefährliches Ausmass.

Eine akute Attacke erstreckt sich meist über mehr als 1-2 Wochen. Falls aber neurologische Komplikationen wie Lähmungserscheinungen hinzukommen, kann eine akute Attacke lebensgefährlich sein. Tritt eine solche Lähmung auf, ist eine langsame Erholung bis hin zur weitgehenden Heilung möglich.

Akute Attacken werden vielfach durch Arzneimitteleinnahme, Alkohol, Infektionen, stressbedingte Situationen oder Hormonschwankungen (z.B. während des Menstruationszyklus) ausgelöst. Meist treten die Attacken zwischen der

Teenager-Zeit und dem 40. Lebensjahr auf, nur sehr selten vor der Pubertät. Die meisten Patienten erleiden während ihres Lebens sehr wenige Attacken, nur eine kleine Minderheit leidet unter wiederholten Attacken, die manchmal über Jahre anhalten können. Die Attacken können sehr schwerwiegend sein, vor allem wenn Sie durch ungeeignete Medikamente oder Alkohol ausgelöst werden, verlaufen aber heutzutage bei korrekter Diagnose und rechtzeitiger Behandlung nur selten tödlich.

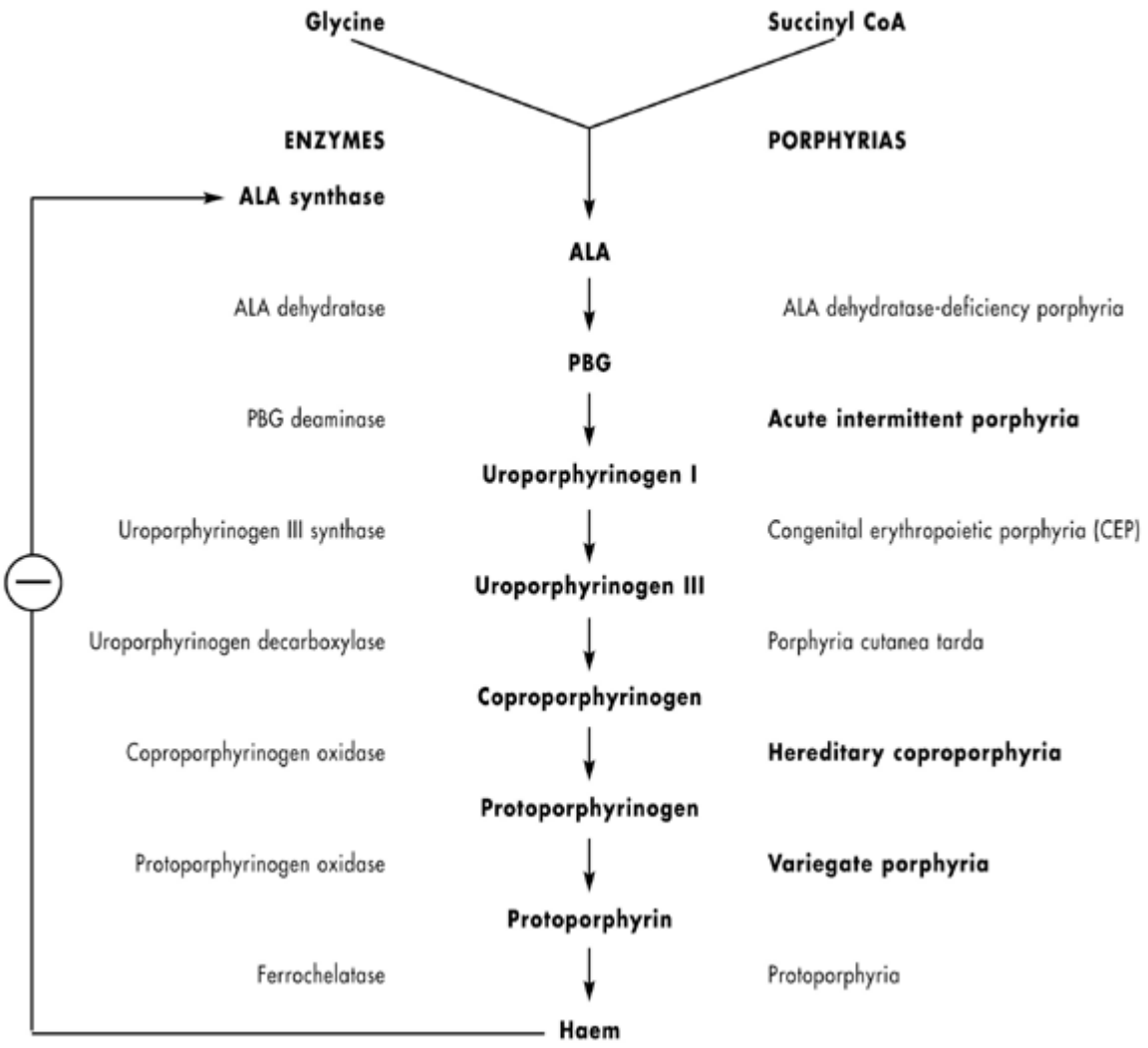
Die meisten Patienten erholen sich nach einer oder einigen wenigen Attacken vollständig. Sie führen ein normales Leben, wenn sie sich an einige Regeln halten, um das Risiko einer weiteren Attacke zu verringern.
Frauen haben aufgrund der weiblichen Hormone ein dreifach höheres Risiko eine akute Attacke zu erleiden (**s. Kapitel 11**).

Back to top

3. WIE VIELE VERSCHIEDENE PORPHYRIEN GIBT ES?

Insgesamt gibt es insgesamt 7 verschiedene Formen von Porphyrien, einschliesslich der drei zuvor erwähnten akuten Porphyrien. Die weiteren Porphyrien führend meist nur zu Hautsymptomen. Diese Krankheiten werden gemeinsam als Porphyrien bezeichnet, weil sie alle zu einer Anhäufung bestimmter Stoffwechselprodukte führen. Diese Substanzen werden als Porphyrine (hierbei handelt es sich um chemische Verbindungen von purpurroter Farbe, so genannt nach der griechischen Bezeichnung für Dinge, die rot sind) bezeichnet oder als Porphyrin-Vorläufer (ALA und PBG), die der Körper in Porphyrine umwandeln kann.

Biosynthesis of Haem and the Porphyrias



ALA = delta-aminolevulinic acid; PBG = porphobilinogen

Porphyrine sind für den Körper wichtig, da sie mit Eisen eine Verbindung eingehen, um die Substanz Häm zu bilden, ein roter Farbstoff, der die lebenswichtige Aufgabe hat, die Zellen mit Sauerstoff zu versorgen.
Alle Porphyrien haben ihre Ursache in einem angeborenen, vererbbaren Enzymdefekt innerhalb der Häm-Biosynthesekette (s. Abb).

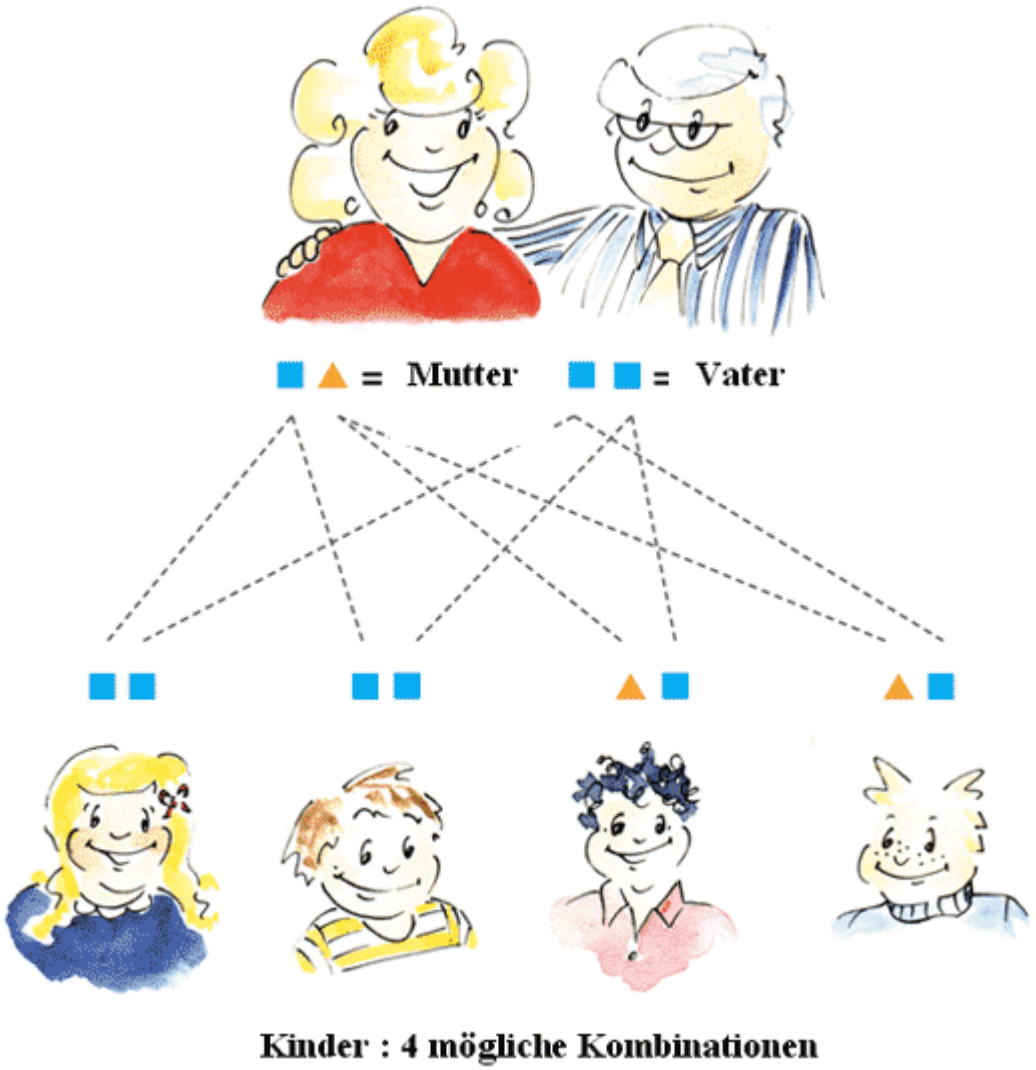
Den akuten Porphyrien liegen Stoffwechselstörungen zugrunde, welche vor allem biochemische Prozesse in der Leber verändern. Wenn sich Porphyrine in der Haut ablagern, wird diese sehr lichtempfindlich und es kann zu Hautsymptomen kommen. Eine Anhäufung der Vorläuferprodukte kann zur akuten Porphyrie Attacke führen. Wenn bei Ihnen eine Porphyrie vermutet wird, ist es sehr wichtig, die exakte Form abzuklären, da sich der vererbte genetische Defekt, die klinischen Symptome und die Behandlung unterscheiden können.

4. WIE WIRD EINE AKUTE PORPHYRIE VERERBT?

Jede der drei akuten Porphyrie-Formen ist durch einen spezifischen Enzymdefekt gekennzeichnet und resultiert aus einer veränderten Erbanlage in einem spezifischen Abschnitt der Erbsubstanz, das heisst in einem Gen. Bei jeder der akuten Porphyrien ist ein anderes Gen betroffen.
Diese genetische Veränderung wird vererbt (Abb. 2), und daher besitzt jeder Porphyrie-Patient eine Anzahl von Verwandten, welche das veränderte Gen auch geerbt haben. Wenn also zwei oder mehr Personen innerhalb einer Familie an Porphyrie erkrankt sind, bedeutet dies, dass alle an derselben Porphyrie-Form erkrankt sind.

Sobald bei einem Patienten die Porphyrie erstmalig diagnostiziert wird, ist es möglich, dass er nahe oder entfernte Verwandte besitzt, die ebenfalls das veränderte Gen geerbt haben, welches für die akute Porphyrie verantwortlich ist. Die meisten dieser Verwandten wissen jedoch nicht, dass sie die veränderte Erbanlage für eine akute Porphyrie geerbt haben und sie daher ein Risiko für die Entwicklung einer Porphyrie-Attacke oder aber, falls sie an einer Porphyria variegata oder hereditären Koproporphyrie erkrankt sind, auch für die Entwicklung von Hautsymptomen tragen.

Wie wird eine akute porphyrie vererbt ?



Kind ist nicht betroffen (Kein Genträger)

Kind ist Träger des delekten Gens und es besteht das Risiko einer akuten Porphyrie Attacke

© Illustrations copyrighted Clare Hollest

Die jeweils für eine der drei akuten Porphyrien verantwortliche genetische Veränderung wird spezifisch vererbt, wobei

der zugrunde liegende Erbgang als autosomal dominant bezeichnet wird.

Gene, die Informationen für die Anlage aller Körperbestandteile beinhalten, sind üblicherweise paarweise vorhanden. Jeweils eine Kopie dieses Gens wird von den beiden Eltern an ihre Nachkommen vererbt. Manchmal tritt jedoch ein Fehler bei der Vererbung eines Gens auf, so dass daraus eine genetische Veränderung resultiert, die als sog. Mutation bezeichnet wird. Wenn die Mutation in nur einer Hälfte des Gen-Paares ausreicht, um die Erkrankung zu verursachen - wie dies auch bei den akuten Porphyrien der Fall ist - so wird die Mutation autosomal dominant vererbt.

Diese genetische Veränderung (Mutation) kann von den Eltern an das Kind vererbt werden, und das Risiko davon betroffen zu sein ist 1:2 oder 50% (s. Diagramm).

Dasselbe Risiko die Krankheit weiter zu vererben besteht prinzipiell für jedes Individuum mit einer Genveränderung, unabhängig davon, ob diese Person selbst auch Symptome einer Porphyrie entwickelt hat oder nicht. Somit kann es mitunter erscheinen, dass die Krankheit eine Generation überspringt.

Back to top

5. WIE HOCH IST DAS RISIKO FÜR PERSONEN, DIE GENTRÄGER EINER AKUTEN PORPHYRIE SIND, DASS SIE JEMALS PORPHYRIE-SYMPTOME ENTWICKELN?

Nur ein kleiner Teil der Personen, die eine Genmutation für eine akute Porphyrie geerbt haben, entwickeln im Laufe ihres Lebens eine akute Attacke. Es ist erwiesen, dass mindestens ¾ der Personen, welche eine genetische Anlage für akute Porphyrie geerbt haben, nie Porphyrie-Beschwerden entwickeln werden. Bei Personen, die unter akuten Attacken leiden, scheinen zusätzliche auslösende Faktoren vorhanden zu sein. Unser Wissen über diese auslösenden Faktoren ist sicher unvollständig. Als die wichtigsten hierunter gelten jedoch die Einnahme weit verbreiteter Medikamente oder von Alkohol. In einigen Fällen hingegen treten akute Attacken auf, ohne dass ein auslösender Faktor identifiziert werden kann. Langjährige medizinische Erfahrung zeigt, dass Individuen mit der Anlage zu einer akuten Porphyrie, die mit grosser Sorgfalt die bekannten Risikofaktoren meiden, ein wesentlich geringeres Risiko aufweisen, eine akute Porphyrie-Attacke zu entwickeln.

---

6. WIE WIRD EINE AKUTE PORPHYRIE-ATTACKE DIAGNOSTIZIERT?

Für die Diagnose einer akuten Attacke und die Charakterisierung der spezifischen Porphyrie-Form benötigt man Urin-, Blut- und Stuhlproben, welche in einem anerkannten, spezialisierten Labor (**s. Liste**) sorgfältig untersucht werden.

Die Tests messen die Konzentrationen der Porphyrine und ihrer Vorstufen, d-Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG).

Diese Substanzen sind bei Vorliegen einer akuten Porphyrie-Attacke stark erhöht. Es ist wichtig, diese Untersuchungen unmittelbar nach dem Ausbruch der Krankheit durchzuführen, da eine sichere Diagnosestellung Monate oder Jahre nach Abklingen der Porphyrie-Symptome oft sehr schwierig ist. Bei einem Patienten, der bekannterweise die Anlage zu einer Porphyrie geerbt hat, ist es manchmal schwer zu unterscheiden, ob neu aufgetretene Krankheitssymptome durch eine akute Porphyrie-Attacke bedingt sind, oder ob nicht eine andere Erkrankung vorliegt. In diesem Fall kann die Ärztin oder der Arzt mittels Urin- und evtl. weiteren Untersuchungen klären, woran Sie momentan leiden.

Es ist wichtig, dass jemand, der eine Porphyrie-Mutation trägt, nicht alle Erkrankungen der Porphyrie zuschreibt. Dies könnte sonst dazu führen, dass andere schwerwiegende Krankheiten, z.B. eine Blinddarmentzündung, übersehen werden.

Back to top

7. WANN IST DER BESTE ZEITPUNKT, UM EINE AKUTE PORPHYRIE NACHZUWEISEN?

Der beste Zeitpunkt ist die erstmögliche Gelegenheit. In der Praxis bedeutet dies, dass sobald die Krankheit bei einem Verwandten diagnostiziert wurde, seinen blutsverwandten Familienangehörigen eine Abklärung vorgeschlagen werden sollte. Wenn bei einem Elternteil die Anlage zur Porphyrie vorliegt, sollten die Kinder zu einem geeigneten Zeitpunkt ab dem 2. Lebensjahr untersucht werden.

Sie können Ihren Arzt auch bereits während einer Schwangerschaft darauf ansprechen, so dass der Arzt sich erkundigen kann, wann bei Ihrem Kind eine Abklärung durchgeführt werden kann. Je nach Situation ist es heute oft möglich, die notwendige Untersuchung bei der Geburt durchzuführen; ansonsten sollte bis nach dem ersten Lebensjahr oder sogar noch später gewartet werden.

Eine frühe Diagnose hat zwei wesentliche Vorteile.

- Falls die Porphyrie-Anlage geerbt wurde, kann der/die Betroffene instruiert werden, wie er/sie das Risiko für akute Attacken verringern kann.
- Bricht eine akute Attacke aus, kann der Arzt rasch die Diagnose stellen und sofort die adäquate Spezial-Behandlung einleiten.

Die Symptome einer akuten Porphyrie-Attacke sind nicht immer einfach als solche zu erkennen. Falls die Anlage zur Porphyrie nicht bekannt ist, besteht das Risiko, dass der Arzt Medikamente verschreibt, die die Attacken verstärken oder, dass er sogar eine Operation vorschlägt.

---

8. WIE WERDEN VERWANDTE AUF AKUTE PORPHYRIE UNTERSUCHT?

Für Verwandte ohne klinische Symptome und speziell bei Kindern ist ein Urintest nicht aus-sagekräftig. Bei diesen Individuen müssen in spezialisierten Laboratorien (**siehe Liste**) Blut- und manchmal Urin- und Stuhluntersuchungen durchgeführt werden. Es ist heutzutage auch möglich, genetische Tests (DNA-Untersuchungen) durchzuführen, um die Porphyrie auslösende Genmutation zu identifizieren. DNA-Tests sind zuverlässiger als andere Methoden, aber auch aufwendiger. Ausserdem können sie nicht bei allen Familien durchgeführt werden.

Ihr behandelnder Arzt kann diese speziellen Untersuchungen in die Wege leiten. Falls Sie weit entfernt vom Labor wohnen, können die zu untersuchenden Proben nach vorhergehender Rücksprache mit dem Laborleiter auch mit der Post an das spezialisierte Labor geschickt werden.

Back to top

9. WIE KANN ICH DAS RISIKO EINER AKUTEN ATTACKE VERRINGERN?

Viele akute Attacken werden durch Faktoren ausgelöst, die kontrollierbar oder vermeidbar sind, z.B. Medikamente, Alkohol, Fastenkuren (inkl. Diäten) oder Hormone.

Medikamente

Alle Personen mit akuter Porphyrie müssen bei der Einnahme von Medikamenten grösste Vorsicht walten lassen, da viele davon eine Attacke auslösen können. Vor der Einnahme muss **in jedem Fall** die Sicherheit des Arzneimittels abgeklärt werden, entweder zusammen mit Ihrem behandelnden Arzt oder einem Porphyrie-Spezialisten. Dies gilt sowohl für auf Rezept verschriebene Präparate, als auch in der Apotheke selbst gekaufte und für Kräuter- oder Naturheilpräparate, da auch solche eine Attacke auslösen können.

Obwohl mehr als 100 Arzneimittel als ungeeignet betrachtet werden müssen, sind fast immer genügend sichere Alternativen vorhanden. Es kann sein, dass jemand mit der Anlage zu Porphyrie gelegentlich zur Behandlung einer schweren Erkrankung ein spezielles Medikament benötigt, das ein Risiko für die Auslösung einer Attacke trägt oder das so neu ist, dass über die Verträglichkeit bei Porphyrie nichts bekannt ist. Wenn in diesem speziellen Fall Ihr Arzt entscheidet, ein solches Medikament zu verabreichen, nachdem er mit dem Porphyrie-Spezialisten ausführlich den Nutzen und die Risiken erörtert hat, sind jedoch spezielle Kontrolluntersuchungen erforderlich.

Auch wenn akute Attacken vor der Pubertät sehr selten auftreten, ist es am sichersten, dass auch Kinder, die die Anlage für eine akute Porphyrie tragen, alle Medikamente meiden, deren Unbedenklichkeit bei akuter Porphyrie nicht gesichert ist.

Die Reaktion von Individuen mit Anlage zu Porphyrie auf die Einnahme eines Medikamentes, das bei anderen Individuen eine Porphyrie-Attacke ausgelöst hat, ist nicht voraussehbar. Dies bedeutet, dass nicht alle Porphyrie-Patienten in gleicher Weise auf dieselben Medikamente reagieren.Wenn jedoch eine Reaktion auftritt, dann immer in Form einer akuten Attacke, die sich innerhalb von Tagen nach Beginn der Medikamenteneinnahme entwickeln kann.
Reaktionen wie Schwindel, Schwächegefühl, Allergien oder kurzzeitige Hautausschläge, welche sofort und kurz nach Einnahme von Medikamenten auftreten, haben selten mit der Porphyrie zu tun, sondern haben andere Ursachen.

Alkohol

Viele Ärzte mit Erfahrung in der Betreuung von Patienten mit akuter Porphyrie warnen vor Alkoholkonsum. Dennoch haben die Betroffenen Mühe, diesen Ratschlag zu befolgen. Es ist sinnvoll, sich als Lebensziel eine Reduktion der Attacken zu setzen und somit den Alkohol konsequent zu meiden. Ein Kompromiss ist, zumindest schwere Rotweine, Branntweine und Liköre zu meiden.

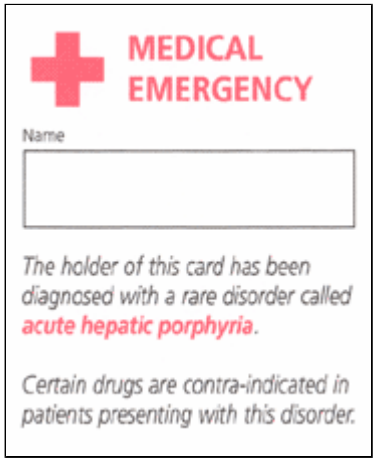
Diät

Kalorienarme Diäten zur Gewichtsreduktion und längere Phasen mit verminderter Nahrungs-aufnahme können eine akute Attacke auslösen. Es ist sehr wichtig regelmässig Nahrung zu sich zu nehmen, um ein normales Gewicht zu halten. Personen, die bereits eine akute Attacke erlitten haben, sollten sich von einem Ernährungsberater unter Berücksichtigung ihrer persönlichen Umstände beraten lassen.

Das Ziel ist die Aufrechterhaltung eines normalen Körpergewichtes, wobei ein ausreichender Anteil der Nahrungsmittel (55-60% der Gesamtnahrung) in Form von Kohlenhydraten (Stärke, Glukose) zugeführt werden sollte. Zudem sollen mindestens drei Hauptmahlzeiten pro Tag eingenommen werden. Bestimmte Personen, insbesondere Frauen in der prämenstruellen Phase, bevorzugen mehrere kleinere Mahlzeiten alle 3 Stunden.

Patienten mit schwerer Form von Porphyrie benötigen von ihrem Arzt und einem Ernährungsberater spezielle Anweisungen und Unterstützung, insbesondere wenn sie schon mehrere Attacken erlitten haben. Für Personen, die an einer akuten Porphyrie leiden und zudem übergewichtig sind und daher abnehmen möchten, ist es unbedingt erforderlich, sich durch ihren Arzt beraten zu lassen, damit sie durch eine adäquate Diät langsam an Gewicht verlieren.

Medizinischer Ausweis :



Es ist sehr wichtig, dass Sie immer einen Ausweis über Ihre Erkrankung in Form einer Karte, eines Arm- oder Halsbandes mit sich führen. Dieser Ausweis kann bei einem Notfall sehr wichtig sein, falls Sie selbst nicht in der Lage sein sollten, Auskunft zu geben.

Ein solcher Ausweis kann in Englisch, Französisch, Deutsch, Italienisch, Spanisch und Polnisch bei der Firma Orphan Europe angefordert werden. Nähere Informationen erhalten Sie bei Ihrem Arzt oder dem Referenzlabor Ihres Landes (**siehe Liste**). Details zu den Arm- und Halsbändern erhalten Sie von der MedicAlert-Foundation in über 50 Ländern, in England z.B. über, **www.medicalert.co.uk**.

Back to top

10. SPEZIELLE PROBLEME

Narkose, örtliche Betäubung und chirurgische Eingriffe

Sie müssen den Chirurgen und den Anästhesisten vor dem Eingriff über Ihre Porphyrie-Erkrankung informieren, damit ein für Sie sicheres Narkosemittel eingesetzt werden kann.

Zahnarzt

Sie sollten Ihren Zahnarzt über Ihre Porphyrie-Erkrankung informieren. Auch die von Zahnärzten häufig verwendeten örtlichen Betäubungsmittel sind nicht immer sicher.

Impfungen

Alle Impfungen, welche beim Menschen zugelassen sind, können auch bei Porphyrie-Patienten vorgenommen werden.

11. SPEZIFISCHE INFORMATIONEN FÜR FRAUEN MIT PORPHYRIE

Wegen der weiblichen Geschlechtshormone, im speziellen auf Grund des Progesterons, besitzen Frauen ein dreifach erhöhtes Risiko, eine akute Attacke zu erleiden. Dieses Hormon kommt in Verhütungsmitteln (Anti-Baby-Pille) und in Hormonersatztherapien vor, welche oft nach der Menopause verschrieben werden. Orale Verhütungsmittel (Pille) und Hormonersatz-Behandlungen sollten, wenn möglich, bei Frauen mit akuter Porphyrie vermieden werden. Injizierbare und insbesondere implantierte Langzeit-Hormone sind sehr gefährlich und sollen unter keinen Umständen angewandt werden.

In besonderen Fällen, bei denen das Risiko klein und der Nutzen hoch ist, kann Ihr Arzt nach Absprache mit dem Porphyrie-Spezialisten ein Progesteron-haltiges Hautpflaster verschreiben, um eine Hormonersatzbehandlung durchzuführen.

Prämenstruelle Symptome

Bei einigen Frauen sind Attacken eindeutig mit der prämenstruelle Phase korreliert. In dieser Situation kann Ihr Arzt Ihnen für 1-2 Jahre ein spezielles Hormon-Präparat verschreiben, welches die Menstruation unterdrückt. Eine solche Behandlung kann nur in Zusammenarbeit mit dem Arzt durchgeführt werden und erfordert eine engmaschige Überwachung.

Schwangerschaft

Die meisten Schwangerschaften verlaufen beschwerdefrei, und es besteht nur ein gering erhöhtes Risiko eine akute Attacke während oder nach der Schwangerschaft zu erleiden. Darüber hinaus ist die Gefahr einer solchen Attacke geringer, wenn die Diagnose einer Porphyrie zuvor bereits gestellt wurde und die notwendigen therapeutischen Massnahmen unverzüglich eingeleitet werden können.

Es ist deshalb für Ihren Frauenarzt besonders wichtig, dass er über Ihre Porphyrie-Erkrankung informiert ist.

Frauen, die auf Grund einer schweren Attacke einen stationären Krankenhausaufenthalt benötigten, sollten ,sofern möglich, erst 12 Monate nach der Erholung von dieser Attacke schwanger werden.

Back to top

12. BEHANDLUNG AKUTER ATTACKEN

Die frühzeitige Diagnose einer akuten Attacke erlaubt eine unverzügliche Behandlung. Die initialen Symptome, welche eine akute Attacke ankündigen, können von denjenigen Patienten, die bereits eine Attacke erlitten haben, zumeist erkannt werden (**siehe Kapitel 2 "Was ist eine akute Porphyrie-Attacke"**).

Falls Sie solche Früh-Symptome bei sich wahrnehmen, sollten Sie die Zufuhr aller Risikofaktoren, z.B. Medikamente - gegebenenfalls nach Rücksprache mit Ihrem Porphyrie-Spezialisten - stoppen. Die Einnahme zuckerhaltiger Getränke oder von Traubenzucker können den Schweregrad einer Attacke reduzieren. Sobald Sie eine akute Attacke vermuten, sollten Sie Ihren Arzt informieren, damit eine sofortige Krankenhauseinweisung eingeleitet werden kann.

Dort wird folgendes durchgeführt:

- Biochemische Abklärung durch Messung der Vorstufen ALA und PBG im Urin.
- Sofortiger Behandlungsbeginn durch intravenöse Gabe von Hämin und/oder Kohlenhyd-raten.
- Gabe von zusätzlichen Medikamente, um die verschiedenen Begleiterscheinungen zu lindern (vor allem Opiate gegen starke Bauchschmerzen).
- Weitere Behandlungsmöglichkeiten schliessen Arzneimittel ein, die Schmerzen und Übelkeit verringern und zur Beruhigung führen. Es muss auf eine ausreichende Kalo-rienzufuhr geachtet werden, notfalls durch intravenöse Gabe oder Nasen-Magen-Tubus.

Die Gabe von humanem Hämin ermöglicht es, den relativen Mangel an Häm in der Leber auszugleichen. Damit reduziert sich der Bedarf des Organismus nach den Porphyrin-Vorstufen (ALA und PBG) und den Porphyrinen für die Hämsynthese. Die Gabe von humanem Hämin ist daher die Behandlung 1. Wahl. Bei verzögerter Verfügbarkeit des humanen Hämins können zwischenzeitlich grössere Dosen Glukose verabreicht werden.

Für Personen, die eine Anlage zur akuten Porphyrie geerbt, aber noch nie eine Attacke erlitten haben, ist die Früherkennung schwieriger. Als Folge daraus resultiert das Risiko, dass jeglicher Schmerz als Symptom der Porphyrie gedeutet wird, obwohl eine andere Ursache diesem Schmerz zugrunde liegt. Es soll hier betont werden, dass Porphyrie-Patienten auch unter gewöhnlichen Bauchbeschwerden leiden können, wie andere Menschen auch. Daher soll der Arzt andere medizinische Ursachen, die Schmerzen verursachen können, in Betracht ziehen.

Im Speziellen können Darmerkrankungen, Harnwegsinfektionen oder seltener andere medizinische Probleme wie eine Blinddarmentzündung auftreten. In diesen Fällen kann durch die Bestimmung von ALA und PBG im Urin eine akute Porphyrie bestätigt oder ausgeschlossen werden.

13. HAUTSYMPTOME BEI AKUTER PORPHYRIE

Bei einer akuten intermittierenden Porphyrie ist die Haut nie betroffen. 10-20% der Erwachsenen, die das Gen für die Porphyria variegata geerbt haben, leider unter Hautveränderungen, oft als einziges Symptom der Erkrankung. Hautareale, die der Sonne ausgesetzt sind, wie Handrücken, Gesicht und Beine, weisen eine gesteigerte Verletzlichkeit auf, es entwickeln sich Blasen und Wunden. Offene Hautwunden können sich infizieren, heilen schlecht ab und

hinterlassen kleine Narben.

Sollten Sie unter Hautveränderungen, so müssen Sie die Haut gut pflegen und schützen. Vermeiden Sie nach Möglichkeit direkte Sonneneinstrahlung, auch hinter Glasscheiben im Haus oder im Auto.

Schützen Sie sich mit leichten Baumwolhandschuhen, langärmeligen Baumwollkleidern und einem Hut, wenn Sie sich im Freien aufhalten. Nicht jeder hält dieses Vorgehen für erforderlich und kann es akzeptieren. Versuchen Sie, was für Sie selbst am besten ist. Gewöhnliche Sonnencreme bietet keinen ausreichenden Schutz. Was wirklich helfen kann, sind dick aufgetragene Präparate mit hohen Lichtschutzfaktoren (die meistens Titanoxid enthalten), welche UVA- und UVB-Strahlen abblocken. Versuchen Sie Ihre Hände vor Verletzungen zu schützen. Benutzen Sie eine silikonhaltige Handcreme und Gummihandschuhe, wenn Sie Küchenarbeit oder ähnliches verrichten. Reinigen Sie Ihre verletzte Haut mit milder Seife und Wasser und vermeiden Sie scharfe Desinfektionsmittel. Ähnliche Hautveränderungen können auch bei hereditärer Koproporphyrie auftreten, meist nur während einer Attacke, und sie bilden sich danach wieder zurück.

Back to top

14. SCHLUSSFOLGERUNG

Vergessen Sie nie, dass die meisten von Porphyrie betroffenen Personen ein völlig normales Leben führen können. Hierzu sind einige Massnahmen erforderlich, die hier beschrieben wurden und Ihnen auch im Porphyriezentrum Ihres Landes erläutert werden können (**siehe Liste**). Auch diejenigen Patienten, die eine akute Attacke erleiden, erholen sich zumeist vollständig und erleiden in der Regel nur 1-2 Attacken in jungen Jahren. Mit fortschreitendem Alter, spätestens mit 40 Jahren, nimmt das Risiko eine Attacke zu erleiden ab, ein Restrisiko verbleibt aber.