

Porphyrien und sekundäre Porphyrinopathien

Manfred O. Doss

Klassifikation und Genetik der Porphyrien und sekundären Porphyrinstoffwechselstörungen

Erythroetische Porphyrien

- * kongenitale erythroetische Porphyrie, Morbus Günther (autosomal rezessiv)
- * erythroetische (erythrohepatische) Protoporphyrinurie (autosomal dominant und rezessiv)

Hepatische Porphyrien

- * akute hepatische Porphyrien
- * - akute intermittierende Porphyrie (autosomal dominant)
- Porphyria variegata (autosomal dominant)
- hereditäre Koproporphyrinurie (autosomal dominant)
- d-Aminolävulinsäure-Dehydratase*-Defekt-Porphyrie, Doss-Porphyrie (autosomal rezessiv)
- * chronische hepatische Porphyrien
- Porphyria cutanea tarda (autosomal dominant oder toxisch)
- hepatoerythroetische Porphyrie (autosomal rezessiv)

Bleiintoxikation (akute toxische Porphyrie oder toxogenetisch bei Heterozygoten mit ALS-Dehydratase*-Defekt)

Sekundäre (asymptomatische) Porphyrinstoffwechselstörungen (erworben)

- * sekundäre Koproporphyrinurien
- * sekundäre Protoporphyrinämien
- *Synonym: Porphobilinogen-Synthase

Sekundäre Porphyrinurien und Porphyrinämien (vorwiegend bei Leber- und Blutkrankheiten sowie chronische Intoxikationen und Arzneimittelnebenwirkungen)

Sekundäre (asymptomatische) Koproporphyrinurien (erworben) bei

- * Intoxikationen (z.B. Alkohol, Fremdchemikalien, Schwermetalle, insbesondere Blei*)
- * Leberkrankheiten (z.B. Zirrhose, Hepatitis, Fettleber, Cholestase, Alkohol-Leber-Syndrom, Hämochromatose, Arzneimittelschäden)
- * Blutkrankheiten, z.B. hämolytische, arzneimittelinduzierte, sideroachrestische, sideroblastische, aplastische Anämien; ineffektive Erythropoese (intramedulläre Hämolyse); perniziöse Anämie; Thalassämie; Leukämien, Hämoblastosen
- * Infektionskrankheiten (z.B. akute Poliomyelitis)
- * Diabetes mellitus
- * Eisenstoffwechselstörungen (z.B. Hämosiderose, Hämochromatose)
- * hereditären Hyperbilirubinämien (z.B. Dubin-Johnson-Syndrom, Rotor-Syndrom)
- * Malignomen, Lebertumoren, Lymphogranulomatose und anderen Neoplasien
- * Herzinfarkt
- * Medikamentennebenwirkungen (Analgetika, Sedativa, Hypnotika, Antibiotika, Sulfonylharnstoffderivate, Sexualhormone, z.B. Östrogene und orale Kontrazeptiva) und Narkose
- * Schwangerschaft
- * Hungerzustand, Mangelernährung

Sekundäre (asymptomatische) Protoporphyrinämie bei

- * chronischer Schwermetallintoxikation, insbesondere durch Blei
- * Eisenmangelanämie
- * hämolytischer und sideroblastischer Anämie
- * sekundärer Polyzythämie
- * Thalassämie
- * Pyridoxinmangel
- * Alkoholismus
- * Isoniazidtherapie
- * bei Blei- und schwerer Alkoholintoxikation simultan d-Aminilävulinazidurie

Literatur:

1. Doss MO. Krankheiten durch Störungen der Porphyrin- und Hämbiosynthese. In: Gerok W, Huber Chr, Meinertz T, Zeidler H, Herausgeber. R. Gross, P. Schölmerich, W. Gerok: Die Innere Medizin, 10. Aufl. Stuttgart: Schattauer, 2000: 1175-92.

2. Doss MO. Porphyrien und Porphyrinstoffwechselstörungen. In: Classen M, Diehl V, Kochsiek K, Herausgeber. Innere Medizin, 4. Aufl. München-Wien-Baltimore: Urban & Schwarzenberg, 1998: 929-40.