

Synopsis: Krankheiten und Störungen der Porphyrin- und Hämbiosynthese

Krankheit oder Syndrom	Ursache(n)	Leitsymptome	Wichtige diagnostische Methoden	Wichtigste Differenzialdiagnosen	Besondere Hinweise
Kongenitale erythropoetische Porphyrie Morbus Günther	Uroporphyrinogen-III-Synthasemangel und Porphyrinakkumulation der Isomerenreihe I	schwere Photosensibilität, Anämie, Hämolyse, Splenomegalie	Urin-, Stuhl- und Blut-porphyrine: Dominanz von Isomer I (>80%)	hepatoerythropoetische Porphyrie und Photodermatosen	nur bei Homozygoten Frühmanifestation in der Kindheit
Erythropoetische (erythrohepatische) Protoporphyririe	Ferrochelatasedefekt und Protoporphyrinakkumulation	Photosensibilität, Leber-funktionsstörungen, Gallensteine, Cholestase, Zirrhose	freies Erythrozyten-Protoporphyrin, sowie Plasma-, Stuhl- und Urinporphyrine	Photodermatosen und hepatobiliäre Erkrankungen	erste Symptome in der Kindheit; autosomal dominant und rezessiv bei der erythrohepatischen Form
Porphobilinogen-Synthasedefekt-Porphyririe* Doss-Porphyririe	PBG-Synthase- (ALS-Dehydratase-) Mangel und Induktion der hepatischen ALS-Synthase	klinische Expression nach der Pubertät, bei Frauen häufiger als bei Männern:			Manifestation nur bei Homozygoten (Compound-Heterozygotie)
Akute intermittierende Porphyrie*	PBG-Desaminase-Defekt und Induktion der hepatischen ALS-Synthase	abdominale Schmerzen; Parästhesien und Paresen (Polyneuropathien), Epilepsie, Psychose; Tachykardie und Hypertonie; Hautsymptome bei Koproporphyririe und Variegata fakultativ; pharmakogenetische Erkrankung: Medikamente, Alkohol, Östrogene; endogen prämenstruell und exogen durch Kohlenhydratmangel	Anamnese und Familienanamnese. Bei akuter Manifestation Suchtests auf PBG und Porphyrine im Urin; zur Diagnosesicherung und Differentialdiagnose komplette Porphyriediagnostik im Urin, Stuhl und Blut mit Uroporphyrinogen-Synthase in Erythrozyten; charakteristische Meta-boliten-Konstellation auch in Latenzphasen	abdominale, neurologisch-psychiatrische und kardiovaskuläre Erkrankungen (z.B. gastrointestinaler Symptomenkomplex, akutes Abdomen, Ileus, Polyneuropathie, Depressionen, Psychosen, alkoholtoxische Syndrome, Bleimittelvergiftung, koronare Herzkrankheit, Hyperthyreose	autosomal dominant; Individualprophylaxe; Familienuntersuchung; Erkennung von Gen-trägern und Diagnose in Latenzphasen (über 90% der Heterozygoten befinden sich in einer Latenzphase)
Hereditäre Koproporphyririe*	Koproporphyrinogen-Oxidasedefekt und Induktion der hepatischen ALS-Synthase				
Porphyria variegata*	Protoporphyrinogen-Oxidasedefekt und Induktion der hepatischen ALS-Synthase				
Porphyria cutanea tarda (chronische hepatische Porphyrie)**	Uroporphyrinogen-Dekarboxylasedefekt mit Akkumulation von Uro- und Heptakarboporphyrin	Photosensibilität, Leber-schaden, Manifestation durch Alkohol, Östrogene („Pille“) und poly-halogenierte aromatische Kohlenwasserstoffe sowie bei Hämodialyse	Urin-, Stuhl- und Blut-porphyrine sowie Uroporphyrinogen-Dekarboxylaseaktivität in Erythrozyten; Leber-fluoreszenz	Enzymdefekt in Erythrozyten beim hereditären Typ (autosomal dominant); andere Photodermatosen	Latenzphasen bei Lebererkrankungen und chronischem Alkoholismus und Exposition gegenüber Fremdstoffen
Latenzphasen bei Lebererkrankungen und chronischem Alkoholismus und Exposition gegenüber Fremdstoffen	Uroporphyrinogen-Dekarboxylasemangel und Akkumulation hochkarboxylierter Porphyrine	schwere Photosensibilität, Anämie	Urin-, Stuhl- und Blut-porphyrine; Leber-fluoreszenz	Morbus Günther und Protoporphyririe	nur bei Homozygoten. Frühmanifestation in der Kindheit
Bleivergiftung	toxische Störung der PBG-Synthase (ALS-Dehydratase) und Koproporphyrinogen-Oxidase mit Induktion der ALS-Synthase in der Leber	akute toxische Porphyrie: Koliken, periphere Lähmungen, Tachykardie, Hypertonie, Anämie	Porphyrin-vorläufer, Porphyrine und Blei im Urin, Zink-Protoporphyrin und Blei im Blut	akute hepatische Porphyrien; Polyneuropathie, Anämie	toxogenetische Erkrankung bei Heterozygoten mit PBG-Synthase-Defekt
Sekundäre Porphyrinstoffwechselstörungen ohne klinischen Krankheitswert	Mitreaktion des Porphyrin-stoffwechsels, insbesondere bei Erkrankungen der Leber und Gallenwege, des Magen-Darm-Traktes, des Blutes, des Nervensystems sowie unter endokrinen, nutritiven, toxischen und pharmakabedingten Einflüssen	keine klinische Symptomatologie infolge einer Störung des Porphyrin-stoffwechsels; klinische Symptome sind auf eine Grundkrankheit oder -störung, nicht aber auf die Veränderung des Porphyrinstoffwechsels zurückzuführen	Anamnese und Berufs-anamnese. Porphyrin-vorläufer und Porphyrine im Urin sowie Porphyrine in Blut und Stuhl; sekundäre Koproporphyrinurie und/oder Zink-Protoporphyrinurie; Bleianalysen	hepatische Porphyrien und Bleimittelvergiftung; hepato-gastrointestinale, hämatoneuro- und psychogene Erkrankungen; Alkohol- und Pharmakainduzierter Leberschaden; Poly-neuropathie, Depression, Psychosen	klinische und metabolische Fehldeutung als Porphyrie; Isomeren-Untersuchung bei Cholestase und hereditären Hyperbilirubinämien

* akute hepatische Porphyrien; ** chronische hepatische Porphyrien; ALS = d-Aminolävulinäure; PBG = Porphobilinogen

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.