

Porphyrien – genetische Diagnosesicherung

► Klinischer Hintergrund

Porphyrien sind Funktionsstörungen der Häm-Biosynthese, wodurch es zur Akkumulation und Ablagerung von Intermediärprodukten im Gewebe kommt. Jede Porphyrie-Form ist durch eine spezifische Enzymdefizienz gekennzeichnet, die mit Ausnahme der chronisch hepatischen Porphyrie stets durch einen spezifischen Gendefekt verursacht ist. Je nach Porphyrie-Typ und Noxen-Exposition treten abdominale, neurologische und/oder kutane Symptome auf. Die Porphyrien können nach pathogenetischen Prinzipien in hepatische und erythroetische Formen sowie in akute und chronische Porphyrieformen eingeteilt werden.

Akute Porphyrien:

Porphyrieform	Gen	Erbgang	Symptome	Häufigkeit
Akute interm. Porphyrie	HMBS	autosomal-dominant	abdominelle Koliken, neurologische Symptomatik	häufigste akute Porphyrieform
Porphyria variegata	PPOX	autosomal-dominant	abdominelle Koliken, neurologische Symptomatik, kutane Symp. möglich	selten
Hereditäre Koproporphyrurie	CPOX	autosomal-dominant	geringe neurologische Symptomatik, kutane Symptomatik möglich	selten
ALAD-Mangel-Porphyrie	ALAD	autosomal-rezessiv	abdominelle Koliken, neurologische Symptomatik	sehr selten

Chronische Porphyrien:

Porphyrieform	Gen	Erbgang	Symptome	Häufigkeit
Porphyria cutanea tarda	UROD	autosomal-dominant	gesteigerte Photosensitivität und Hautveränderungen	weltweit häufigste Form der Porphyrien
Erythroetische Protoporphyrurie	FECH und ALAS2	autosomal-dominant	gesteigerte Photosensitivität und Hautveränderungen	selten
Cong. erythroetische Porphyrie	UROD	autosomal-rezessiv	hochgradige Photosensitivität und Hautveränderungen	sehr selten
Hepatoerythroetische Porphyrie	UROD	autosomal-rezessiv	hochgradige Photosensitivität und Hautveränderungen	keine Angabe

- **Indikation:** V.a. Porphyrie (bitte Form angeben) oder V.a. Porphyrie (unklarer Typ) (ICD-10 Code: [E80])
- **Auftrag:** Mutationssuche im entsprechenden Gen (z.B. HMBS, UROD etc.)
- **Hinweis:** Schriftliche Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz erforderlich
- **Material:** 1 ml EDTA-Blut
- **Dauer der Untersuchung:** 3 – 4 Wochen

Als Basisdiagnostik lässt ein Metaboliten-Profil aus einer Urinprobe Rückschlüsse auf den Porphyrie-Typ zu. Die genetische Diagnostik kann die Diagnose sichern.

Mit freundlichen Grüßen

Hans-Otto Schmudlach
Fachwissenschaftler der Medizin