

INFORMATIONSBLATT - Akute hepatische Porphyrie

- **Definition:** Unter Porphyrien versteht man eine Reihe von vererbaren Störungen, die durch die Anhäufung von Porphyrinen verursacht werden (purpurrote Pigmente, die ihren Namen von dem griechischen Wort für „Purpur“ haben). Dies sind Chemikaliengruppen, die an der Bildung vieler wichtiger Substanzen im Körper beteiligt sind, u.a. an der Bildung von Hämoglobin, das Protein in den roten Blutkörperchen, das den Sauerstoff im Blut transportiert.
- **Inzidenz:** Akute hepatische Porphyrie bezieht sich auf eine Untergruppe von Porphyrien, wo sich die Porphyrine und ihre Vorläufer (PBG & ALA) in der Leber anhäufen. Zur akuten hepatischen Porphyrie gehört: Akute intermittierende Porphyrie, hereditäre Koproporphyrinurie, Porphyria variegata. Ca. eine Person pro 75.000 Personen erkrankt an akuter, hepatischer Porphyrie, wobei die Wahrscheinlichkeit Symptome zu entwickeln bei Frauen dreimal so groß ist wie bei Männern, da die Krankheit sehr anfällig für hormonelle Veränderungen ist.
- **Symptome:** Akute hepatische Porphyrie manifestiert sich für gewöhnlich durch akute Attacken mit Symptomen wie u.a. unerklärlichen, starken Abdominal-schmerzen, Übelkeit, Erbrechen, Rückenschmerzen und neurologischen/psychiatrischen Symptomen.
- **Diagnose:** Bei vielen Porphyrie-Patienten wird die Krankheit über Jahre hinweg nicht oder falsch diagnostiziert. Attacken akuter Porphyrie und die Identifikation des Typs der Porphyrie erfordern die Analyse von unterschiedlichen Porphyrien und deren Vorläufern in Urin, Blut und Stuhl in einem Labor, das über *Fachwissen* im Bereich Porphyrie verfügt.
- **Unter-/Falschdiagnose:** Da die Krankheit selten ist und dieselben Symptome wie eine Reihe anderer häufiger auftretenden Krankheiten aufweist, wird die Porphyrie oft nicht vermutet. Porphyrie ist vielen Ärzten unbekannt und das Bewusstsein bleibt niedrig. Medikamente, die für die falsche Diagnose verschrieben werden, können tödlich sein, da einige der häufigsten Medikamente eine Porphyrie-Attacke auslösen können.
- **Vererbung:** Wird akute Porphyrie diagnostiziert, ist die Untersuchung der Familie wichtig, um präsymptomatische Träger zu identifizieren, das Risiko von akuten Attacken zu senken und eine Beratung zu ermöglichen, damit mögliche, auslösende Faktoren vermieden werden können.
- **Das Leben mit Porphyrie:** Eine frühe Diagnose ist für ein effektives Disease-Management wesentlich. Akute Attacken werden oft von vermeidbaren Faktoren ausgelöst, u.a. bestimmten Medikamenten, Alkohol und einer kalorienarmen Ernährung. Es ist für alle Träger wichtig, zu prüfen, dass Medikamente und rezeptfreie Mittel sicher sind.

Akute hepatische Porphyrie ist eine seltene Erbkrankheit, unter der eine Person von 75.000 Personen erkrankt.

Unter Porphyrie leiden hauptsächlich Frauen nach der Pubertät, wobei sich die Krankheit durch akute Attacken manifestiert, die von sehr häufigen Symptomen begleitet werden, was die Diagnose schwer macht.

Ein zunehmendes Erkennen und Fachwissen bei den Medizinern ist wichtig, um eine frühe Diagnose und das effektive Management von Porphyrie sicherzustellen.

Weitere Informationen zu Porphyrie für Angehörige der Gesundheitsberufe und Patienten finden Sie auf der Webseite des europäischen Porphyrie-Netzwerkes (EPNET): www.porphyriaeurope.com