

PORPHYRIEN

# Erhebliche Dunkelziffer

Die Schritte der Diagnostik und Therapie einheitlich zu gestalten ist das Ziel der Europäischen Porphyrie-Initiative.

Die Porphyrie ist eine Sammelbezeichnung für seltene genetisch bedingte Störungen der Häm-Biosynthese. Sie umfasst insgesamt sieben verschiedene Formen, von denen drei („akute Porphyrien“) einander ähnelnde Krankheitsbilder aufweisen: die akute intermittierende Porphyrie (AIP), die Porphyria variegata (PV) und die hereditäre Koproporphyrinurie (HCP). Da in Europa statistisch eine Person unter 75 000 Einwohnern an einer akuten Porphyrie-Attacke erkrankt, ist nicht jedem Arzt dieses Krankheitsbild bekannt. Allgemein dürfte die Stoffwechselerkrankung häufiger sein als angenommen wird. „Wir müssen in Deutschland von einer erheblichen Dunkelziffer ausgehen“, sagte Prof. Dr. med. Jorge Frank (Universitätsklinikum Maastricht) gegenüber dem Deutschen Ärzteblatt: „Das liegt daran, dass

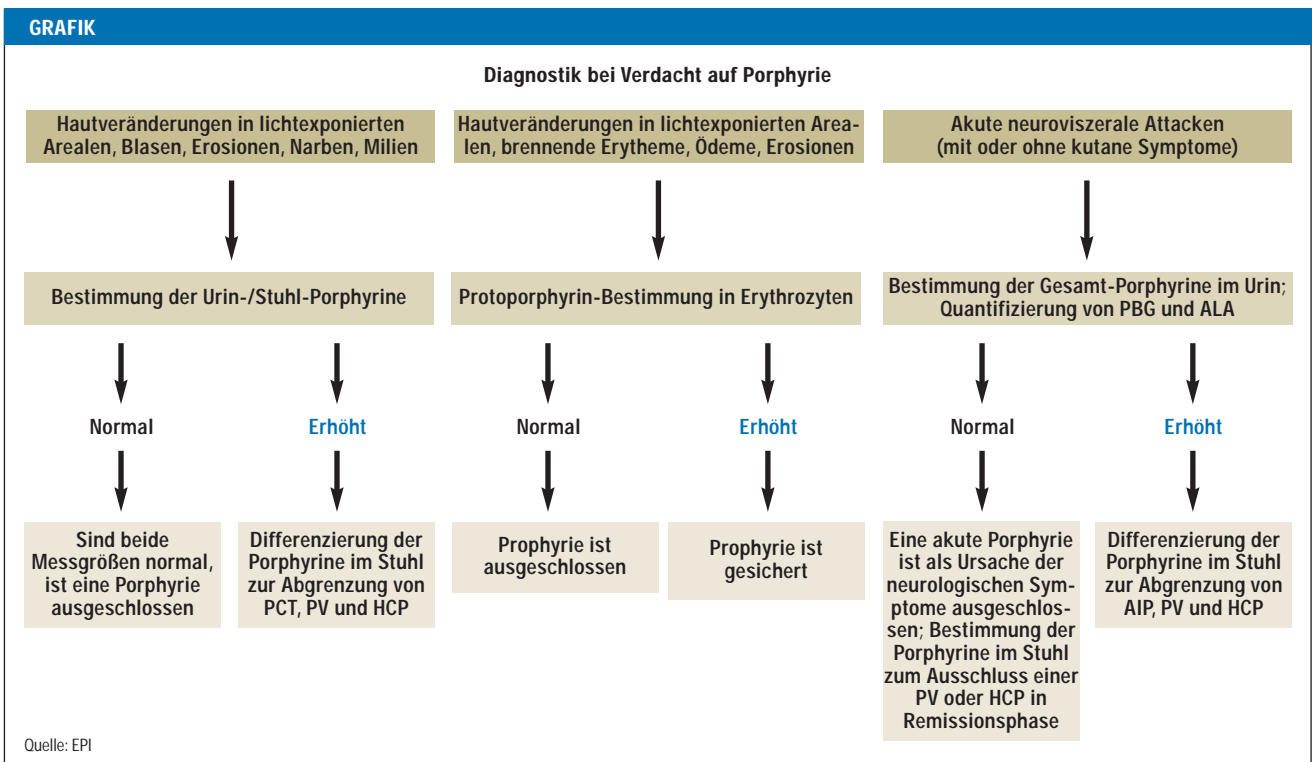
die Symptomatik sehr vielgestaltig ist und andere Krankheiten imitieren kann.“

Die Klinik reicht von unspezifischen Abdominalbeschwerden mit oder ohne Übelkeit, Erbrechen, Koliken, Obstipation und Subileussyndrom bis hin zu akuten Schmerzkrisen mit kardiovaskulärer Dekompensation und Hyponatriämie, Depression oder einem Guillain-Barré-Syndrom und Tod durch Atemlähmung. So werde bei einer jungen Frau, die mit unklaren Bauchbeschwerden die Praxis aufsucht, primär an eine Infektion oder Blinddarmreizung gedacht.

„Eine Porphyrie wird nicht in Erwägung gezogen“, betonte Frank. Diese Fehleinschätzung könne für den Patienten unter Umständen mit erheblichen Konsequenzen verbunden sein. „Wir müssen deshalb die Aufmerksamkeit der Ärzte stärker

auf dieses Krankheitsbild lenken“, sagte der Wissenschaftler. Viele akute Attacken würden zudem durch Faktoren ausgelöst, die kontrollierbar oder vermeidbar sind – wie Medikamente, Alkohol, Fastenkuren (inklusive Diäten) oder Hormone. Unsicherheiten bestünden in den Praxen aber auch darüber, wie und wo eine Verdachtsdiagnose gesichert werden kann. „Es müssen deshalb Kriterien, Standards und Leitlinien erarbeitet werden, welche die Diagnostik und Therapie der Porphyrie vorgeben und vereinfachen“, sagte Frank, der eine Hochschuldozentur am Universitätsklinikum Aachen innehat und dort eine Porphyrie-Sprechstunde unterhält.

Mit diesem Ziel haben sich jetzt Ärzte und Wissenschaftler zur „European Porphyria Initiative“ (EPI) zusammengeschlossen. Erste Empfehlungen mit Leitlinien-Charakter wurden in einer Konsensuskonferenz formuliert und werden in den nächsten Wochen publiziert. Sie sind bereits unter der Webseite [www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com) einzusehen. Dort finden auch Patienten umfassende Informationen in zehn Sprachen sowie versierte Ansprech-



partner in ihrem Land. Die EPI hat darüber hinaus alle verfügbaren Informationen zur Verabreichung von Medikamenten bei akuten Porphyrien zusammengetragen; eine Liste der „sicheren“ und „unsicheren“ Arzneimittel (*Fußnote*) sind ebenfalls auf der Webseite einzusehen. Diese wurden in fünf europäischen Ländern bereits in die Therapieleitlinien integriert.

Alle Personen mit gesicherter akuter Porphyrie müssen bei der Einnahme von Medikamenten größte Vorsicht walten lassen, da viele davon eine Attacke auslösen können. Obwohl mehr als 100 Arzneimittel als ungeeignet betrachtet werden müssen, sind fast immer genügend sichere Alternativen vorhanden. 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. 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 Schwächegefühl, Schwindel, Allergien oder kurzzeitige Hautausschläge, welche sofort und kurz nach Einnahme von Medikamenten auftreten, haben selten



Foto: EPI

mit der Porphyrie zu tun, sondern haben andere Ursachen.

Die akut-intermittierende Porphyrie ist die häufigste akute Variante. Dabei treten nur neurologische Symptome auf, während die Haut nie betroffen ist. Bei der Porphyria variegata oder einer hereditären Koproporphyrinose können sich auch Hautsymptome entwickeln. Bei der Porphyria variegata können Hautveränderungen und akute Attacken zu unterschiedlichen Zeitpunkten auftreten.

Christine Vetter

**Blasen, Milien und hyperpigmentierte Narben** auf dem Handrücken eines Patienten mit Porphyria cutanea tarda.

Zu den unsicheren Wirkstoffen gehören: Aminoglutethimid, Barbiturate, Carbamazepin, Chloramphenicol, Clemastin, Clonidin, Co-trimoxazol, Danazol, Dapsone, Dihydralazin, Dimenhydrinat, Dipyrone, Ergotamin-derivate, Erythromycin, Etamsylat, Ethosuximid, Etomidat, Griseofulvin, Ketoconazol systemisch, Meprobamat, Mesuximid, Methylidopa, Methysergid, Nalidixinsäure, Orphenadrin, Oxcarbazepin, Oxtriphyll, Phenylbutazon, Phenytoin, Primidon, Progesteron, Pyrazinamid, Pyrazolon, Sulfonamide, Tolbutamid.

SCHWERVERLETZTE

# Nicht überall gut versorgt

Schwerverletzte werden in Deutschland nicht überall gleich schnell und gleich gut versorgt. Der Grund liegt nach Einschätzung der Deutschen Gesellschaft für Unfallchirurgie (DGU, Stuttgart) nicht allein an den regionalen Unterschieden zwischen Stadt und Land. Obwohl die Polytraumaversorgung in Deutschland im internationalen Vergleich sehr hoch sei, gebe es Qualitätsdefizite. Eine Umfrage der DGU belegte, dass 14 Prozent der Kliniken im Schockraum nicht über Röntengeräte verfügen, bei 23 Prozent fehlen dort Ultraschallgeräte. Mit dem Weißbuch Schwerverletzten-Versorgung, das die DGU in Berlin vorstellte, soll die Versorgungsqualität auf ein einheitliches Niveau gebracht werden.

„Ziel ist es, den Verletzten innerhalb von 30 Minuten in den Schockraum einer qualifizierten Klinik zu transportieren“, sagte Prof. Dr. med. Bertil Bouillon (Witten-Herdecke und Köln). Die unterschiedlichen Transportzeiten seien auch der Grund für die höhere Sterberate bei Verkehrsunfällen in Mecklenburg-Vorpommern (Meck.-Pom., 2,7 Prozent) im Vergleich zu Berlin (0,5 Prozent). „Wir haben in Göttingen schon Schwerverletzte aus Meck.-Pom. angenommen, die dort nicht versorgt werden konnten“, kritisiert Prof. Dr. med. Klaus Michael Sürmer, Abteilung Unfallchirurgie der Universität Göttingen.

Viele Kliniken seien für die Versorgung Schwerverletzter nicht eingerichtet. Eine Studie im Raum Dresden hat gezeigt, dass die Sterberate bei gleichem Verletzungsgrad in Kliniken der Grund- und Regelversorgung 41 Prozent beträgt, an Schwerpunktkliniken nur 16 Prozent. Die DGU hat deshalb 2004 die „Initiative Traumanetzwerk“ gegründet. Ziel ist es, lokale Traumanetzwerkstrukturen zwischen überregionalen und regionalen Traumazentren aufzubauen, damit jeder Schwerverletzte sofort nach einem Unfall versorgt werden kann. *PB*

## EUROPEAN PORPHYRIA INITIATIVE

Die „European Porphyria Initiative“ (EPI), deren Präsident Prof. Dr. Jean-Charles Deybach (Paris) ist, arbeitet intensiv daran, in Europa ein Netzwerk von Porphyriezentren aufzubauen, wobei die einzelnen Zentren sehr eng miteinander kooperieren sollen. „Wir wollen unter anderem dafür sorgen, dass es in Deutschland ausreichend Laboratorien gibt, die die vollständige Analytik der Diagnostik der Porphyrien vorhält, und zwar von Urin-, über Blut- bis hin zu den Stuhluntersuchungen“, erklärt Prof. Dr. med. Jorge Frank (Maastricht/Aachen). Parallel dazu sollen ausreichend Zentren aufgebaut werden, um eine adäquate Versorgung der Patienten zu sichern. „Es sollen dabei nicht nur Dermatologen beteiligt sein, sondern auch Internisten, Gastroenterologen, Gynäkologen, Neurologen und möglichst alle Fachdisziplinen, bei denen Porphyrie-Patienten mit ihren Beschwerden vorstellig werden“, erläuterte der Wissenschaftler. Zwar gebe es verschiedene Experten zu den einzelnen Fragestellungen der Porphyrie, jedoch nicht in der gewünschten Dichte und Bandbreite.

„Um einen Mindeststandard hinsichtlich der Diagnostik der Porphyrie zu gewährleisten, müssen sich alle dem EPI angeschlossenen Zentren einmal jährlich einer Qualitätskontrolle unterziehen“, erläutert der Wissenschaftler. Konkret sehe die Qualitätsprüfung so aus, dass zentral gesteuert Proben von Patienten, deren Diagnose bekannt ist, an alle Porphyriezentren geschickt und von diesen befundet werden müssen. „Dabei wird nicht nur die Diagnose gestellt, sondern die Zentren verfassen auch einen begleitenden Brief mit einer Interpretation des Befundes und mit einer Therapieempfehlung“, erläuterte Frank. Von der EPI „zertifizierte“ Porphyriezentren befinden sich in Aachen und Chemnitz/Dresden-Friedrichstadt; München und Düsseldorf haben die Aufnahme beantragt.

CV