

Die Informationen in dieser Packungsbeilage beruhen auf der besten verfügbaren Evidenz und dem Konsens der klinischen Arbeitsgruppe für akute hepatische Porphyrie von EPNET, <https://porphyria.eu>.

Akute Porphyrie

Informationen für Menschen mit akut intermittierender Porphyrie (AIP), Porphyria variegata (PV) oder hereditärer Koproporphyrinurie (HKP) und ihren Familien.

INHALT

1. Was ist eine akute Porphyrie?
2. Was ist ein akuter Schub einer Porphyrie?
3. Wie wird eine akute Porphyrie vererbt?
4. Wie hoch ist das Risiko von Symptomen bei denen, die ein Porphyrin-Gen ererbt haben?
5. Wie wird ein Schub einer akuten Porphyrie diagnostiziert?
6. Wann ist der beste Zeitpunkt, um auf eine Porphyrie untersucht zu werden?
7. Wie werden Angehörige auf eine akute Porphyrie untersucht?
8. Was kann ich tun, um mein Risiko einen Schub zu entwickeln zu reduzieren?
9. Operationen, zahnärztliche Eingriffe, Impfungen
10. Spezielle Aspekte für Frauen
11. Behandlung akuter Schübe
12. Wiederkehrende Porphyrie-Schübe
13. Chronische Schmerzen
14. Hautprobleme
15. Langzeit-Nachbeobachtung
16. Zusammenfassung

1. Was ist eine akute Porphyrie?

Der Begriff der akuten Porphyrie beinhaltet drei ähnliche seltene vererbte Zustände: die akut-intermittierende Porphyrie (AIP), die Porphyria variegata (PV) und die hereditäre Koproporphyrinurie (HKP) sowie eine vierte, extrem seltene Porphyrieform, die als ALA-Dehydratase-Mangel-Porphyrie bezeichnet wird. Sie werden unter einem Begriff zusammengefasst, da bei jeder Variante sog. akute Porphyrie-Schübe auftreten können.

Die akut-intermittierende Porphyrie ist die häufigste Form der akuten Porphyrien. Bei diesem Zustand können akute Schübe auftreten, die Haut ist aber nicht betroffen. Menschen mit Porphyria variegata oder hereditärer Koproporphyrinurie können akute Schübe entwickeln und/oder Hautprobleme, aber nicht notwendigerweise zur selben Zeit. Schübe und

Hautprobleme können nur einzelne Menschen mit einer Anlage zu einer akuten Porphyrie betreffen. Die meisten haben überhaupt keine Symptome.

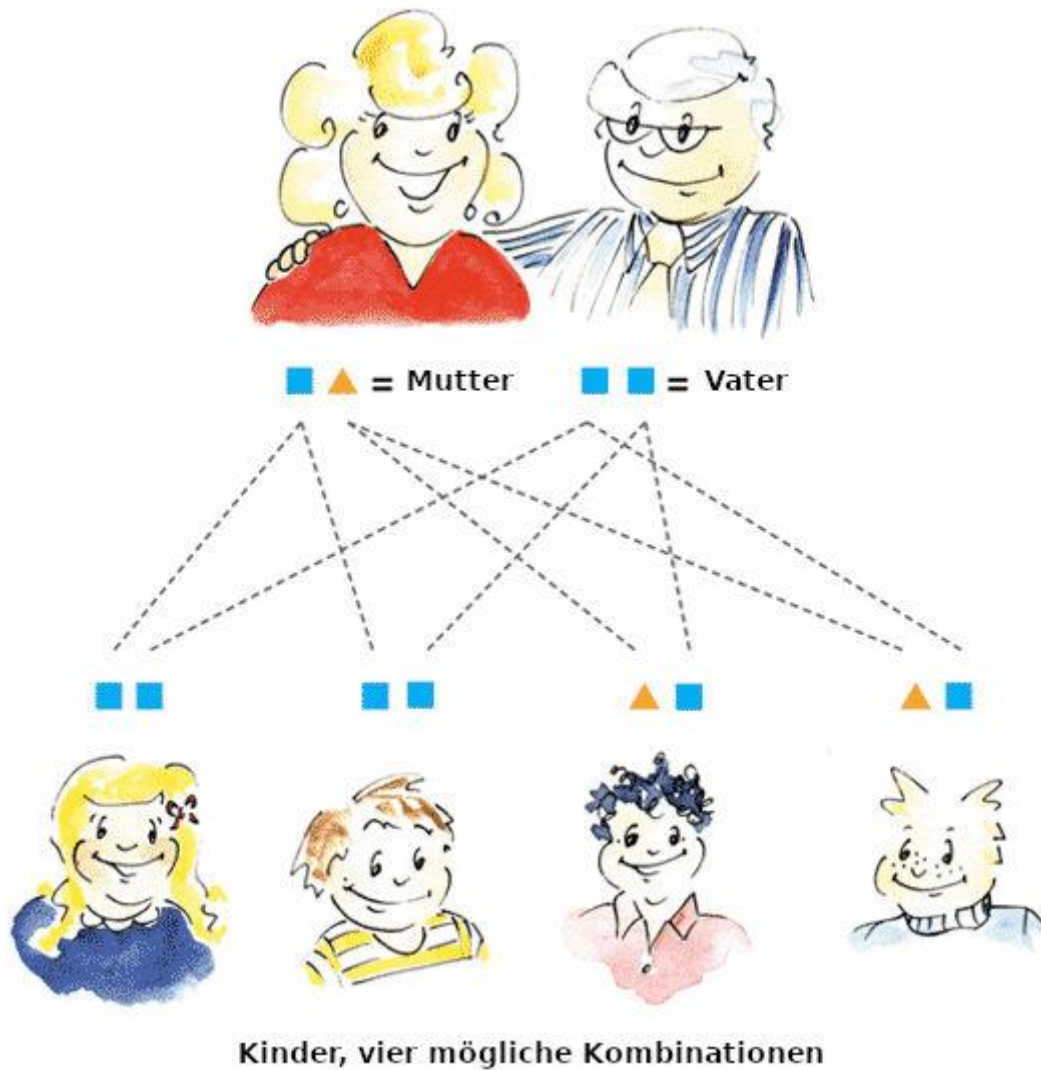
2. Was ist ein akuter Schub einer Porphyrie?

Akute Porphyrien beginnen fast immer mit schweren Schmerzen, die hauptsächlich im Bauchbereich, aber auch am Rücken oder im Gesäß auftreten. Übelkeit, Erbrechen und Verstopfung sind häufig. Einige Menschen haben Schlafstörungen, werden agitiert oder sind verwirrt. Herzfrequenz und Blutdruck sind häufig erhöht. Bei schweren Schüben können auch Komplikationen wie Krampfanfälle oder Muskelschwäche auftreten, die in einzelnen Fällen zu einer Lähmung führen können. Ein akuter Schub dauert normalerweise nicht länger als 1-2 Wochen. Schwere Schübe können gelegentlich lebensbedrohlich werden, wenn schwere Komplikationen wie eine Atemlähmung auftreten. Heute erholen sich jedoch die meisten Patienten von einer Lähmung, vorausgesetzt sie erhalten eine geeignete Therapie, obwohl die Erholung mehrere Monate in Anspruch nehmen kann.

Akute Schübe werden häufig durch Medikamente, Alkohol und hormonelle Veränderungen hervorgerufen, d.h. sie können beispielsweise mit dem Menstruationszyklus verbunden sein. Infektionen und Stresssituationen (emotional oder physisch) können ebenfalls einen akuten Schub hervorrufen. Das häufigste Alter für einen akuten Schub liegt zwischen 20 und 40 Jahren. Schübe sind extrem selten bei Kindern vor Eintritt in die Pubertät. Frauen sind etwa fünfmal häufiger von akuten Schüben betroffen als Männer, wahrscheinlich aufgrund der weiblichen Geschlechtshormone. Die meisten Menschen haben nur einen oder wenige akute Schübe in ihrem ganzen Leben, nur eine kleine Minderheit leidet an wiederholenden Schüben, manchmal über mehrere Jahre. Die meisten Menschen, die nur einen oder wenige Schübe einer akuten Porphyrie erleiden, erholen sich komplett von demselben. Sie können dann ein normales Leben führen, mit Ausnahme einzelner einfacher Vorsichtsmaßnahmen, die das Risiko einen weiteren Schub zu erleiden reduzieren.

3. Wie wird eine akute Porphyrie vererbt?

Die akute Porphyrie wird durch eine Änderung eines Anteils der DNA hervorgerufen, die man als Gen bezeichnet; verschiedene Gene sind bei den verschiedenen Typen der akuten Porphyrien betroffen. Gene, die den Architekturplan für alle Bestandteile des Körpers enthalten, kommen in zwei Kopien vor, die jeweils vom Vater bzw. der Mutter ererbt werden. Führt ein kleiner Fehler bei der Kopie eines der Gene zu einer dauerhaften Genänderung, spricht man von einer Mutation. Tritt eine Änderung nur in einem der gepaarten Gene auf, wie bei den akuten Porphyrien (AIP, HKP, PV), wird dies als autosomal dominanter Vererbungsmodus bezeichnet.



Vater und zwei Kinder haben keine Porphyrie,

Mutter und zwei Kinder haben akute Porphyrie und haben das Risiko einen Schub zu entwickeln.

■ ■ Vater und zwei Kinder haben keine Porphyrie

▲ ■ Mutter und zwei Kinder haben akute Porphyrie und haben das Risiko einen Schub zu entwickeln.

© Illustrations copyrighted Clare Hollest

Dies ist ein Beispiel für die Vererbung einer akuten Porphyrie. In unserem Beispiel ist die Mutter an einer akuten Porphyrie erkrankt, sie trägt ein normales Gen ■ und ein mutiertes Gen ▲.

Das Risiko einer betroffenen Person, das mutierte Gen auf die Kinder zu übertragen, beträgt 50% (siehe Abbildung). Dieses Risiko ist immer gleich, auch wenn die betroffene Person noch nie in ihrem Leben Porphyr-Symptome hatte, sodass der Eindruck entsteht, die Krankheit würde eine Generation überspringen. Jede Person mit einer Porphyr-Symptome kann eine Zahl von Angehörigen haben, die ebenfalls das mutierte Gen ererbt haben. Manche wissen nicht, dass sie eine akute Porphyr-Anlage haben und haben deshalb ein erhöhtes Risiko Porphyr-Symptome zu entwickeln. Wenn man das mutierte Gen nicht geerbt hat, kann man es auch nicht an seine Kinder weitergeben.

Die extrem seltene Variante ALA-Dehydratasemangel-Porphyr wird auf unterschiedliche Weise vererbt: dieser Zustand tritt nur auf, wenn jemand zwei Kopien des varianten Gens ererbt hat (von jedem Elternteil eines), sodass der Zustand als autosomal rezessiver Vererbungsgang bezeichnet wird.

4. Wie hoch ist das Risiko von Symptomen, bei denen die ein Porphyr-Gen ererbt haben?

Die meisten Menschen, die eine akute Porphyr ererbt haben, werden niemals einen akuten Schub erfahren. Bei denen, die krank werden, sind normalerweise zusätzliche Faktoren erforderlich, damit ein Schub auftreten kann. Unsere Kenntnisse über diese auslösenden Faktoren sind unvollständig, aber am bedeutsamsten sind bestimmte Medikamente, Alkohol, Stress, Fastenkuren oder Beschränkung der Kalorienzufuhr, Infektionen und Rauchen. Schübe treten häufiger bei Frauen im gebärfähigen Alter auf aufgrund normaler hormoneller Veränderungen während des Menstruationszyklus oder in Zusammenhang mit der Schwangerschaft. Einzelne Individuen haben akute Schübe, ohne daß auslösende Faktoren nachgewiesen werden können. Die Erfahrung lehrt jedoch, dass Menschen, die eine der akuten Porphyrien ererbt haben, sehr bewusst versuchen, auslösende Faktoren zu vermeiden, sodass ihr Risiko krank zu werden, deutlich reduziert ist.

5. Wie wird ein akuter Schub einer akuten Porphyr diagnostiziert?

Für die Diagnose eines Schubes einer akuten Porphyr und die Identifizierung des Typs der Porphyr werden Blut-, Urin- und Stuhlproben in einem Speziallabor untersucht, das besondere Erfahrungen auf dem Gebiet der Diagnostik der Porphyrien verfügt. Die Tests messen die Konzentration der Porphyrine und vor allem der **Vorstufen 5-ALA und PBG im Urin**, die bei einem Patienten/Patientin mit einem Schub einer akuten Porphyr besonders stark erhöht sind. Es ist wichtig, dass diese Untersuchungen so bald wie möglich nach Beginn eines akuten Schubes durchgeführt werden, da eine sorgfältige Diagnose nach Ende des akuten Schubes schwieriger ist, v.a. wenn die Untersuchung einige Monate oder Jahre danach durchgeführt wird.

Bei einem Patienten, bei dem die Vererbung einer akuten Porphyrie bekannt ist, kann es schwierig sein zu unterscheiden, ob die Symptome auf einen Schub zurückzuführen sind oder eine nichtverwandte Ursache haben. In dieser Situation kann ein Urin-Test hilfreich sein für den behandelnden Arzt, um zu unterscheiden, ob ein akuter Schub vorliegt oder auch nicht. Es ist wichtig, dass Menschen mit Porphyrie nicht all ihre Beschwerden auf die Porphyrie zurückführen, da möglicherweise andere ernsthafte Zustände wie z.B. eine Blinddarmentzündung dadurch übersehen werden könnten.

6. Wann ist der beste Zeitpunkt, um auf eine akute Porphyrie getestet zu werden?

Der beste Zeitpunkt, um auf eine Porphyrie getestet zu werden ist die früheste Möglichkeit. In der Praxis heißt das, dass Familien-Reihenuntersuchungen auf eine akute Porphyrie so früh wie möglich erfolgen sollte, nachdem ein Familienangehöriger gefunden wurde, der ein Porphyrie-Genträger ist. Wenn einer der Eltern bereits als Genträger einer akuten Porphyrie bekannt ist, sollten die Kinder so bald wie möglich getestet werden und in manchen Ländern können auch Babys getestet werden oder Kinder im frühen Alter. Es kann notwendig sein zu warten bis das Kind älter ist, aber es wird empfohlen, dass die Untersuchung vor Beginn der Pubertät erfolgt. Es ist extrem selten, dass Kinder vor der Pubertät einen akuten Schub entwickeln. Es gibt zwei Vorteile einer frühen Diagnose: die, die eine akute Porphyrie ererbt haben, können frühzeitig darüber informiert werden, was sie tun können, um einen akuten Schub zu vermeiden. Tritt tatsächlich ein akuter Schub auf, dann kann der behandelnde Arzt die Diagnose bestätigen und die Behandlung frühzeitig beginnen.

7. Wie werden Angehörige auf eine akute Porphyrie untersucht?

Für Angehörige, die noch keinen akuten Schub hatten und speziell für Kinder ist eine Urinuntersuchung auf Porphyrie normalerweise nicht weiterführend. Bei vielen Menschen kann jetzt mittels genetischer Tests die genetische Variante, die die Porphyrie in der Familie hervorruft, identifiziert werden. DNA-Tests sind der sicherste Weg, um den Nachweis einer Porphyrie bei den Angehörigen einer betroffenen Person zu erbringen. Ihr Arzt kann Ihnen bei der Durchführung eines derartigen Tests helfen.

8. Was kann ich tun, um das Risiko einen akuten Schub zu entwickeln zu reduzieren?

Einzelne akute Schübe werden durch vermeidbare Faktoren wie Medikamente, Alkohol, Fastenkuren oder Diäten hervorgerufen.

Medikamente

Menschen mit akuter Porphyrie müssen höchste Vorsicht bei der Anwendung von Medikamenten aufweisen. Da einzelne Medikamente einen akuten Schub hervorrufen können, ist es **immer** erforderlich, die Sicherheit eines Medikaments oder auch eines Nahrungsergänzungsmittels mit Ihrem Arzt zu besprechen. Dies schließt Medikamente, die auf Rezept verschrieben werden, ein, aber auch Medikamente, die ohne Rezept verfügbar sind, oder Nahrungsergänzungsmittel, die im Internet verkauft werden, oder auch Pflanzenprodukte, von denen bekannt ist, dass einzelne akute Schübe auslösen können. Obwohl viele Medikamente als verdächtig angesehen werden, gibt es für die meisten fast immer eine sinnvolle Alternative. Wenn auch akute Schübe extrem selten vor Eintreten der Pubertät sind, ist es am besten, wenn auch Kinder auf die Sicherheit von Medikamenten getestet werden.

Manchmal benötigen Menschen mit einer Porphyrie-Anlage ein Medikament, z.B. für eine ernsthafte Erkrankung wie Krebs, das ein bestimmtes Risiko einen akuten Schub hervorzurufen in sich trägt, oder welches auch erst kürzlich auf dem Markt eingeführt wurde, sodass nur wenig Information über die Sicherheit dieses Medikamentes bei Porphyrie-Anlageträgern besteht. In dieser Situation kann Ihr Arzt nach ausführlicher Diskussion mit einem Porphyrie-Experten entscheiden, ob das Medikament Ihnen unter speziellen Vorsichtsmaßnahmen verschrieben werden kann.

Die Reaktion von Menschen mit Porphyrien auf Medikamente, von denen bekannt ist, dass sie Schübe hervorrufen können, ist unvorhersehbar, d.h. eine Reaktion muss nicht bei jedem Patienten auftreten. Wenn eine Reaktion auftritt, dann ist es normalerweise ein akuter Schub, der innerhalb von Tagen nach Einnahme des Medikamentes auftritt. **Reaktionen wie Benommenheit, Schwächegefühl, Allergien oder kurzfristige Hautveränderungen, die direkt oder bald nach einer Medikamenten-einnahme auftreten, sind sehr häufig und haben selten etwas mit einer akuten Porphyrie zu tun.**

Alkohol

Es gibt Hinweise, dass Alkohol akute Schübe hervorrufen kann, sodass man wenig Alkohol zu sich nehmen sollte. Selbst, wenn man nie einen Porphyrie-Schub hatte, macht es Sinn, den Alkoholkonsum zu reduzieren.

Ernährung

Reduzierte Kalorienernährung wie z.B. zur Gewichtsreduktion, verlängerte Phasen mit geringer Nahrungszufuhr und gewichtsreduzierender Operationen wie z.B. ein Magenbypass können in einzelnen Fällen einen akuten Schub hervorrufen. Es ist deshalb wichtig, eine normale Ernährung mit regulären Mahlzeiten aufrecht zu erhalten, und ausreichend zu essen um ein stabiles Körpergewicht zu halten. Für Patienten, die mit Übelkeit kämpfen, macht es Sinn kleinere Mahlzeiten oder Snacks verteilt über den Tag einzunehmen.

Patienten mit schwerer Porphyrie, v.a. diejenigen, die wiederkehrende Schübe haben, brauchen möglicherweise spezielle Nahrungsvorschläge von ihrem Arzt und einem

Ernährungsberater. Wenn Sie übergewichtig sind und Gewicht verlieren wollen, sollten Sie Ihren Arzt fragen über die Art der Diät, die es Ihnen erlauben wird, Körpergewicht langsam und sicher zu verlieren.

Notfallausweis



Name

*The holder of this card has been diagnosed with a rare disorder called **acute hepatic porphyria**.*

Certain drugs are contra-indicated in patients presenting with this disorder.

Es wird empfohlen, einen Notfallausweis bei sich zu tragen, der darüber informiert, dass Sie Porphyrie-Anlageträger sind. Ein solcher ist besonders wichtig in einer Situation, in der man nicht erklären kann, dass man Porphyrie-Anlageträger ist. Ihr Porphyrie-Zentrum kann Ihnen einen solchen Ausweis ausstellen.

9. Chirurgie, Zahnmedizin, Impfungen

Anästhetika und chirurgische Intervention

Sie sollten Ihrem Chirurgen und Anästhesisten vorab mitteilen, dass Sie eine Porphyrie haben. Dies ist insbesondere wichtig, dass Sie über die Medikamentenrestriktion bei der Porphyrie unterrichtet sind und dass vorsorgende Maßnahmen ergriffen werden, um eine längere Nahrungskarenz vor der Chirurgie und dem operativen Eingriff zu vermeiden.

Zahnmedizinische Eingriffe

Sie sollten Ihrem Zahnarzt mitteilen, dass Sie eine Porphyrie haben und sicherstellen, dass er darüber Bescheid weiß, dass bestimmte Medikamente nicht eingenommen werden dürfen.

Impfungen

Da es keine Hinweise darüber gibt, dass irgendwelche Impfungen besondere Probleme für Menschen mit akuten Porphyrien hervorrufen, wird empfohlen, dass Menschen mit akuten Porphyrien sich in Übereinstimmung mit den nationalen Empfehlungen und Praktiken impfen lassen.

10. Spezielle Punkte für Frauen

Frauen haben ein etwa 5 x höheres Risiko einen akuten Schub zu erleiden, hauptsächlich aufgrund der weiblichen Geschlechtshormone, insbesondere des Progesterons. Dieses Hormon findet sich bei Kombinationspräparaten (Kontrazeptiva: der Pille) und bei der Hormonersatztherapie (HET), die häufig postmenopausalen Frauen verschrieben wird.

Orale Kontrazeptiva und HET-Präparationen, die Progesteron und verwandte Substanzen (Progesterone) enthalten, sollten von Frauen mit akuter Porphyrie vermieden werden. Injizierbare und implantierbare Langzeithormonpräparate sind sehr gefährlich und sollten immer vermieden werden. Barrierekontrazeptiva (Kondome, Diaphragma) sind bei der Porphyrie sicher. Hormonelle IUP, die kleine Mengen von Progesteron direkt in die Umgebung abgeben, werden normalerweise gut von Patienten mit akuter Porphyrie toleriert.

Bei speziellen Umständen, wo das Risiko gering und der Nutzen hoch ist, kann Ihr Arzt nach Diskussion mit Ihnen und möglicherweise mit einem Porphyrie-Spezialisten überlegen, ob die Verwendung von Progesteron-haltigen Präparationen gerechtfertigt ist, insbesondere wenn die Ersatztherapie mittels Hautpatches verabreicht wird.

Schwangerschaft

Obwohl praktisch alle Schwangerschaften ohne Probleme verlaufen, ist das Risiko leicht erhöht, während oder nach der Schwangerschaft einen Schub zu entwickeln. Jedoch werden die Gefahren eines solchen Schubes wesentlich mehr reduziert, wenn die Porphyrie vorab diagnostiziert worden ist. Es ist deshalb sehr wichtig für die Ärzte, die die Versorgung während der Schwangerschaft übernehmen, zu wissen, dass Sie an einer Porphyrie leiden.

11. Behandlung akuter Schübe

Bedeutung früher Erkennung und präziser Diagnostik:

Die frühe Erkennung eines akuten Schubes erlaubt, dass die Behandlung so früh wie möglich begonnen wird. Die ersten Symptome sind oft leicht erkennbar von den Patienten, die bereits früher einen Schub erlitten haben.

Wenn Sie meinen, dass Sie frühe Symptome eines Schubes haben, sollten Sie versuchen, weiter zu essen und zu trinken, was sie können; es ist möglicherweise hilfreich Ihre Zufuhr von Zucker und Stärke zu erhöhen. Sie sollten keinen Alkohol trinken. Wenn Sie kürzlich ein neues Medikament eingenommen haben, sollten Sie überprüfen, ob es auf der Liste der Porphyrie-sicheren Medikamente steht (www.drugs-porphyria.org) und mit Ihrem Arzt besprechen, ob eine alternative Behandlung möglich wäre.

Porphyrie-spezifische Symptome zu erkennen ist schwieriger für Menschen, die eine Porphyrie-Anlage ererbt haben, aber bisher noch nie einen Schub erfahren haben. Man kann

verstehen, dass viele Menschen sich über Schmerzen Gedanken machen, bei denen letztendlich sich herausstellt, dass sie durch andere Ursachen als die Porphyrie verursacht werden. Menschen mit Porphyrie verspüren normalerweise ein Missempfinden im Bauchbereich, genau wie die die keine Porphyrie haben. Das bedeutet, daß ein Arzt unbedingt andere medizinische Umstände in Betracht ziehen muß, die diese Symptome verursachen können. Diese Bedingungen schliessen eine Reihe von Darmstörungen ein, Harnwegsinfekte und manchmal andere dringende medizinische Probleme, wie z.B. eine Appendizitis (Blinddarmenzündung). In dieser Situation wird die Diagnose einer akuten Porphyrie durch eine Untersuchung des Urins auf PBG (Porphobilinogen) entweder bestätigt oder ausgeschlossen.

Behandlung eines akuten Schubes:

Wenn Sie meinen, frühe Symptome eines akuten Schubes zu haben, sollten Sie Ihren Arzt umgehend kontaktieren, um zu klären, ob Sie eine Porphyrie-Behandlung benötigen. Wenn Ihre Symptome schwer sind, dann sollten Sie sich umgehend in eine Nothilfe begeben.

Dies wird die:

- Gabe von Medikamenten erlauben, mit denen verschiedene Symptome eines Schubes spezifisch behandelt werden können. Dazu gehören Schmerzmittel. Es ist auch wichtig auf eine adäquate Zufuhr von Kalorien und Flüssigkeit zu achten, was in einzelnen Fällen nur durch eine intravenöse Zufuhr garantiert ist.
- Die biochemische Diagnose eines akuten Schubes erfolgt durch Messung von Porphobilinogen und möglicherweise 5-ALA und Porphyrinen in einem lichtgeschützten Spontanurinprobe.
- Der frühe Beginn einer spezifischen Behandlung des akuten Schubes z.B. mit intravenöser Hämarginat-Behandlung (Normosang®) ist entscheidend. Hämarginat ist die Behandlung der ersten Wahl. Wenn es nicht schnell genug beschafft werden kann, sollten große Mengen Glucose (500 g pro Tag), die einen Schub verbessern, in der Zwischenzeit verabreicht werden.

12. Rezidivierende Porphyrie-Schübe

Einige wenige Patienten, am häufigsten, die mit akut-intermittierender Porphyrie, entwickeln wiederkehrende Schübe. Normalerweise ist dies definiert als vier oder mehr Schübe pro Jahr. Bei Frauen treten diese Schübe häufig in Zusammenhang mit Hormonveränderungen während des Menstruationszyklus auf, mit Symptomen, die normalerweise in der Woche oder vor der Menstruation auftreten, aber bei vielen Frauen ist kein eindeutiger Auslösemechanismus erkennbar.

Patienten mit wiederkehrenden Porphyrie-Schüben sollten als Hauptmedikation regelmäßige Infusionen von Hämarginat (Normosang®) zur prophylaktischen Behandlung ihrer Schübe

erhalten. In schweren Fällen ist eine Lebertransplantation zu diskutieren. Eine neue Therapie für wiederkehrende Porphyr-Schübe ist ein Medikament mit dem si-RNA-Hemmstoff Givosiran (Givlaari®).

13. Chronische Schmerzen

Einige Patienten mit Porphyr, insbesondere mit wiederkehrenden akuten Schüben und die eine schwere Porphyr in der Vergangenheit hatten, haben chronische Schmerzen, welche wahrscheinlich auf eine Nervenschädigung während früherer Schübe zurückzuführen sind. Dieser chronische Schmerzzustand wechselt von Tag zu Tag kann, aber schwer sein und Anfälle von chronischen Schmerzen sind manchmal schwer von akuten Schüben zu unterscheiden. Chronische Schmerzzustände sprechen schlecht auf Hämarginat (Normosang®) und Opiate an, aber andere Schmerzmittel können hilfreich sein. Einzelne Patienten profitieren von der Überweisung an ein Schmerzzentrum.

14. Hautprobleme

Bei der AIP ist die Haut nicht betroffen. Hautprobleme treten bei 10-20% der Erwachsenen, die eine PV oder HKP haben und sind häufig ihr einziges Porphyriesymptom. Hautexponierte Hautareale wie Handflächen, Gesicht und Beine werden brüchig, brechen leicht auf und bilden Blasen., Ähnliche Hautsymptom treten bei der HKP auf, sind aber normalerweise nur während eines akuten Schubes sichtbar und bleiben selten länger vorhanden.

15. Langzeitnachsorge

Menschen mit akuter Porphyr, insbesondere, die die besonders stark betroffen sind, haben ein erhöhtes Risiko von Langzeitkomplikationen wie Bluthochdruck oder Nierenfunktionsstörungen. Es besteht gleichzeitig ein erhöhtes Risiko eines Leberkarzinoms, hauptsächlich bei älteren Menschen. Porphyr-Spezialisten sind dabei Empfehlungen für Nachsorge dieser Patientengruppe zu entwickeln, die in Kürze auf der Website publiziert werden. Dazu gehören mit Sicherheit regelmäßige Blutdruckkontrollen, Nierenfunktionsprüfungen und bei Patienten älter als 50 Jahre die sonographische Untersuchung der Leber und Alpha-Fetoprotein- (AFP)-Bestimmungen.

16. Zusammenfassung

Die meisten Menschen, bei denen eine Porphyrie nachgewiesen worden ist, können ein normales Leben führen, vorausgesetzt sie folgen einfachen Maßnahmen, um das Risiko von Schüben zu reduzieren, die weiter oben beschrieben worden sind.

Sogar die wenigen die krank werden, erholen sich meistens komplett und haben nicht mehr als 1-2 Schübe im frühen Erwachsenenleben. Mit zunehmendem Alter nimmt das Risiko eines akuten Schubes ab, besonders nach dem 40. Lebensjahr, aber verschwindet niemals.

Website zuletzt aktualisiert: 07.12.2020

Übersetzt aus dem Englischen von Prof.Dr.med.Petro E.Petrides, Ludwig Maximilians Universität, EPNET-Zentrum München.