Rezidivierende Bauchschmerzen, psychische Symptome, Krämpfe

Könnte das eine Porphyrrie sein?

Vegetative Symptome, rezidivierende diffuse Bauchschmerzen und unspezifische neurologische oder psychiatrische Symptome kennzeichnen die akute intermittierende Porphyrrie. Diese Krankheit sollten Sie kennen, damit Ihrem Patienten ein langer Weg zur richtigen Diagnose, der gerne auch unnötigerweise durch die Psychiatrie führt, erspart bleibt.

— Erbliche Störungen der Häm-Biosynthese werden als Prophyrien zusammengefasst und können verschiedene Enzyme betreffen. Je nachdem, an welchem Syntheseschritt der Defekt sitzt, akkumulieren die vorgeordneten Stoffe, erklärte PD Dr. Friedhelm Say, Lübeck.

Bei der akuten intermittierenden Porphyrrie sind dies neurotoxisch wirksame Tetrapyrrol-Vorläufer. Die Krankheit verläuft meist schubweise mit vegetativen, psychischen oder neurologischen Störungen, die Anlass zu zahlreichen Fehlinterpretationen geben (s. Kasten).

Breites unspezifisches Symptomenspektrum

Die Porphyrine wirken vor allem an den markarmen und autonomen Nervenfasern neurotoxisch. Dies bedingt vegetative Symptome wie Tachykardie (80% der Patienten), labile Hypertonie, diffuse Ab-

dominalschmerzen (90%), Übelkeit und Erbrechen (50–90%). Dazu kommen unspezifische zentralnervöse Veränderungen wie neuropsychiatrische Symptome und Krampfanfälle. Am peripheren Nervensystem äußert sich die Porphyrrie bei 50–80% der Patienten als Arthralgien oder Myalgien, bei bis zu 40% als Paresen.

Bei Verdacht sollte man Gesamt-Porphyrine, Delta-Aminolävulinsäure und Porphobilinogen im 24-Stunden-Urin bestimmen. Alle Werte übersteigen im Falle einer akuten intermittierenden Porphyrrie das 5- bis 10-Fache der Norm.

Hämsubstitution und symptomatische Therapie

Die Therapie ist einfach, aber kostspielig: Man gibt bei Schüben Häm-Arginat 4 mg/kg täglich i.v. in Humanalbuminlösung über vier bis sieben Tage. Die Therapie führt rasch zum Nachlassen der

Symptome. Empfohlen werden auch Glukose-Infusionen, weil dies die Bildung von Porphobilinogen vermindert. Eine schwierige Gratwanderung ist die symptomatische Therapie mit Analgetika, Antiemetika, Sedativa, Antikonvulsiva und Antihypertensiva, denn manche Medikamente lösen selbst Schübe aus. (Tipps hierzu unter www.drugs-porphyrria.org oder www.porphyrria-europe.com).

Schließlich bietet die Lebertransplantation die einzige Möglichkeit einer Kausaltherapie. Listen muss man diese Patienten allerdings außerhalb des MELD-Score, da die Leber nach diesen Kriterien völlig gesund ist.

Nachsorge: Patienten brauchen einen Notfallausweis

Bekannte und potenzielle schubauslösende Faktoren sollten möglichst vermieden oder konsequent behandelt werden. Dazu gehören Stress, Fasten und Infekte. Die Patienten müssen sorgfältig geschult und mit einem Notfallausweis ausgerüstet werden. Wichtig ist eine konsequente Nachsorge. Dazu gehört, regelmäßig das Ferritin zu bestimmen und Aderlässe vorzunehmen, wenn der Wert zu hoch ist. Wegen des erhöhten Risikos für Lebertumoren sollten alle 1–2 Jahre eine Sonografie und eine AFP-Messung erfolgen. Der Blutdruck muss konsequent eingestellt werden, da auch die Nieren in Gefahr sind. Eine genetische Diagnostik sollte man den Angehörigen anbieten, um Anlageträger zu identifizieren.

Dr. med. Angelika Bischoff

Ein Fallbeispiel, das zu denken gibt

Eine heute 39-jährige Frau gab an, in der Pubertät gelegentlich epileptische Anfälle gehabt zu haben. Einmal sei auch ein Verdacht auf eine Meningitis geäußert worden. Wiederholt auftretende Erregungsdurchbrüche und Zustände veränderter Bewusstseinslage waren als psychogen gewertet worden. Mehrere Aufenthalte in psychosomatischen Kliniken konnten daran nichts ändern.

Auch unerklärliche starke Bauchschmerzen seien seit der Pubertät immer wieder aufgetreten. Sie führten zur Operation einer Ovarialzyste zu zwei Koloskopien und einigen Gastroskopien. Auch ein Laktosetoleranztest wurde veranlasst. Keine Untersuchung ergab einen pathologischen Befund. Mit der Diagnose „fluktuierendes Colon irritabile“ lief die Patientin noch einige Jahre weiter, bis die akute intermittierende Porphyrrie schließlich diagnostiziert wurde. Im 24-Stunden-Urin fand sich eine stark erhöhte Ausscheidung von Porphyrinen und der Vorläufer Delta-Aminolävulinsäure und Porphobilinogen. Erst jetzt wurde man auf die Familienanamnese aufmerksam. Die Mutter der Frau hatte an rezidivierenden Bauchschmerzen und Erbrechen gelitten. Sie war bereits mit 28 Jahren in einer Episode unstillbaren Erbrechens gestorben, als die Patientin fünf Jahre alt war.

■ DGIM-Kongress Mannheim 2017