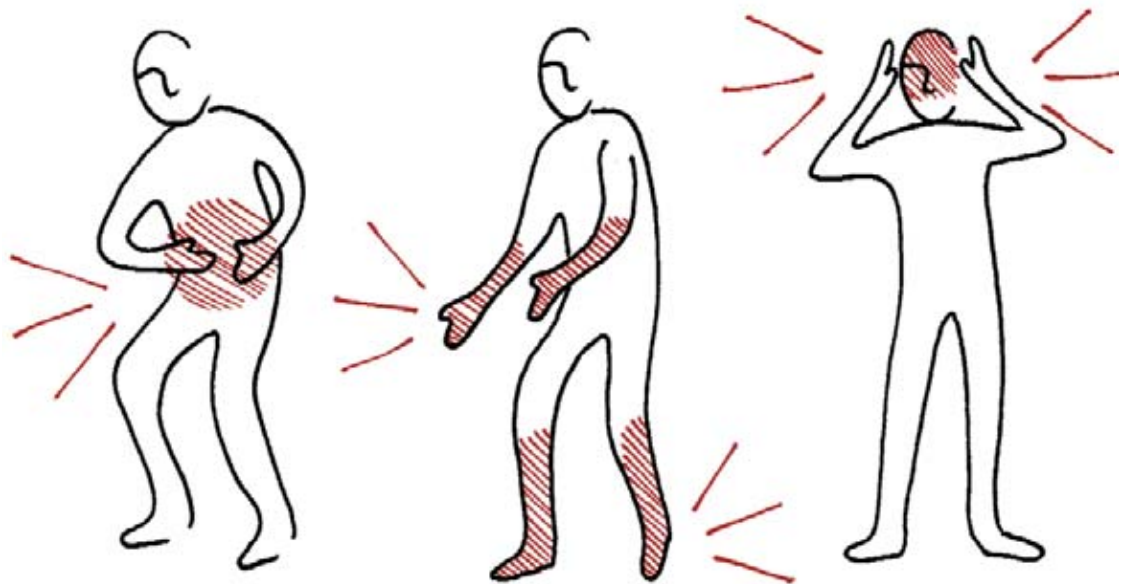


KONGRESSBERICHT

# Porphyrien: Europäische Initiative fördert Zusammenarbeit

Jorge Frank, Petro E. Petrides

Akute Porphyrie-Attacken können sich mit einem breiten klinischen Symptomenspektrum manifestieren, zum Beispiel durch kolikartige Bauchschmerzen, Übelkeit, Erbrechen, Paraesthesien, Muskelschmerzen, Lähmungserscheinungen, Unruhe und Verwirrtheit.



**P**orphyrien sind seltene Erkrankungen („orphan diseases“); weniger als fünf von 10 000 Einwohnern erkranken hieran. Derzeit sind circa 5 000 seltene Krankheiten bekannt, wobei es sich überwiegend um schwerwiegende, genetisch bedingte Stoffwechselerkrankungen handelt. Obwohl in Europa schätzungsweise 25 bis 30 Millionen Personen an einer seltenen Erkrankung leiden, ist dieser Markt aufgrund der geringen Patientenzahlen sowie der enormen Entwicklungs- und Zulassungskosten für entsprechende Medikamente („orphan drugs“) für die Pharmaindustrie in der Regel unwirtschaftlich.

Porphyrien werden von den meisten Ärzten häufig zu spät oder gar nicht diagnostiziert. Unter anderem auch deshalb fand ein zweitägiges deutschsprachiges Symposium im April 2006 in Darmstadt statt unter der Leitung von Petro E. Petrides, München, und Jorge Frank, Aachen/Maastricht. Porphyrien sind vorwiegend hereditäre metabolische Erkrankungen, die sich klinisch sowohl mit teilweise lebensbedrohlichen akuten neuroviszeralen Porphyrie-Attacken als auch mit Hautsymptomen an den lichtexponierten Körperarealen manifestieren können (*Abbildung*). Derzeit werden mindestens sieben verschiedene Porphyrie-Formen unterschieden. Bei Verdacht auf eine Porphyrie müssen oftmals unspezifische und teilweise verwirrende klinische Symptome erkannt werden, um eine zielgerichtete Laboruntersuchung zu veranlassen.

Auf dem Darmstädter Symposium stellte sich die neu gegründete Europäische Porphyrie-Initiative (European Porphyria Initiative) vor. Darüber hinaus wurde ein deutsches Netzwerk für die Diagnostik und Behandlung der Porphyrien etabliert, das enge Kontakte zu Österreich und der Schweiz unterhalten soll. Nach einer Präsentation von Vertretern der Patientenvereinigung Erythropoetische Protoporphyrin Deutschland motivierte man die anwesenden Patienten zur Gründung einer Patientenselbsthilfegruppe „Akute Porphyrien“. Idealerweise sollten sich alle Porphyrie-Patienten unter einem gemeinsamen Dach organisieren.

Im ersten Hauptvortrag gab Elisabeth Minder, Zentrallabor im Stadtspital Triemli, Zürich, eine allgemeine Einführung zu den Porphyrien, wobei sie besonderen Wert auf die Ableitung eines Algorithmus für das diagnostische Vorgehen bei Porphyrie-Verdacht legte. Neben der traditionellen Klassifikation der Porphyrien in hepatische und erythropoetische Formen, die auf dem zugrunde liegenden organspezifischen Expressionsmuster des vorherrschenden Enzymdefektes beruht, wies sie darauf hin, dass in den letzten 20 Jahren die Klassifikation in akute und nichtakute Porphyrien stetig an Bedeutung gewonnen hat. Diese Einteilung orientiert sich vorrangig an potenziell lebensbedrohlichen akuten neuroviszeralen Attacken, die einer sofortigen therapeutischen Intervention bedürfen. Somit ist die Differenzierung zwischen akuten und nichtaku-

Porphyrie-Zentrum, Klinik für Dermatologie und Allergologie, Universitätsklinikum der RWTH Aachen (Prof. Dr. Frank, M.D., Ph.D.)

Abteilung Dermatologie, Academisch Ziekenhuis Maastricht, Nederland/Niederlande (Prof. Dr. Frank, M.D., Ph.D.)

Hämatologisch-Onkologisches Zentrum, München (Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Petrides)

ten Porphyrrien im klinischen Alltag von großer Bedeutung, weil sie unmittelbare diagnostische und therapeutische Konsequenzen hat. Bei Verdacht auf eine akute Porphyrrie-Attacke sollte stets eine Spontanurinprobe hinsichtlich der Konzentration der Porphyrin-Vorstufe Porphobilinogen untersucht werden. Eine Erhöhung von Porphobilinogen auf das 20- bis 50fache des Normalwertes bestätigt zusammen mit akuten Symptomen wie lange andauernden kolikartigen Bauchschmerzen, Nausea, Erbrechen und Tachykardie, im weiteren Verlauf eventuell gefolgt von Parästhesien und Lähmungserscheinungen, die Diagnose einer akuten Porphyrrie.

Der Präsident der Europäischen Porphyrrie-Initiative (EPI) und Leiter des französischen Porphyrrie-Zentrums in Paris, Jean-Charles Deybach, stellte das im Jahre 2005 gegründete europaweite Expertennetzwerk der EPI und deren Ziele vor. Er wies darauf hin, dass es in den kommenden Jahren darauf ankommt, europaweit Konsensusleitlinien zu Diagnostik und Therapie der Porphyrrien zu entwickeln. Weil akute Porphyrrie-Attacken durch bestimmte porphyrinogene Medikamente ausgelöst werden können, ist eines der vordringlichen Ziele der EPI die Veröffentlichung einer Liste mit sicheren und unsicheren Medikamenten. Auf der Internetseite der EPI ([www.porphyrria-europe.com](http://www.porphyrria-europe.com)) können die durch EU-Gelder geförderten Aktivitäten des Netzwerkes verfolgt werden. Hier findet man auch ausführliche Informationen für Patienten, die mittlerweile in 10 verschiedenen Sprachen vorliegen.

Einer der Höhepunkte des zweiten Kongresstages war die Präsentation von Anne Weller, Jasmin Barmann und Martin Terhardt. Sie stellten die erste deutsche Patientenselbsthilfegruppe (Erythropoetische Protoporphyrrie Deutschland; [www.epp-deutschland.de](http://www.epp-deutschland.de)) vor, die im Jahre 2004 gegründet wurde. Neben den Schwierigkeiten in der Gründungsphase der Selbsthilfegruppe und persönlichen Erfahrungen mit der Erkrankung konnten sie über erfreuliche Entwicklungen hinsichtlich der stetig zunehmenden Mitgliederzahlen und wachsenden Bedeutung der Patientenvereinigung in der Öffentlichkeit und Politik berichten. Die Vortragenden regten daher an, dass sich Porphyrrie-Patienten und deren Angehörige verstärkt in entsprechenden Selbsthilfegruppen organisieren sollten, wobei es sicherlich am sinnvollsten wäre, kurz- oder mittelfristig alle deutschen Porphyrrie-Patienten in einer Selbsthilfegruppe zu vereinen.

#### Interessenkonflikt

Prof. Petrides hat Honorare für Beratung und Vorträge von Orphan Europe und Falk Pharma erhalten. Prof. Frank hat Honorare für Beratung und Vorträge von Orphan Europe (Germany) GmbH erhalten.

#### Finanzielle Unterstützung/Unterstützung durch die Pharmaindustrie

Das zweitägige Symposium „Porphyrie“, das am 27. und 28. 04. 2006 in Darmstadt stattfand, wurde finanziell durch die Firma Orphan Europe (Germany) GmbH unterstützt.

#### Anschrift für die Verfasser

Prof. Dr. Jorge Frank, M.D., Ph.D.  
Afdeling Dermatologie  
Academisch Ziekenhuis Maastricht  
6202 AZ Maastricht  
Niederlande  
E-Mail: [jfra@sder.azm.nl](mailto:jfra@sder.azm.nl)

## DISKUSSION

zu dem Beitrag

### Prävention nosokomialer Legionelosen

von Eckmanns T, Lück C, Rüdén H, Weist K in Heft 19/2006

#### Wissenschaftliche Auseinandersetzungen fehlen

Eckmanns et al. empfehlen zur Prävention von Legionelosen in Risikobereichen unter anderem die Verwendung endständiger Wasserfilter.

Der Einsatz von Wasserfiltern an Wasserhähnen und Duschen lässt sich aus wissenschaftlicher Sicht jedoch nicht ausreichend begründen. Die Empfehlung kann aus diesem Grund nicht mit dem CDC-Evidenzgrad IB belegt werden wie in Tabelle 4 und 5 des Artikels, sondern nur mit „unresolved issue“ („No recommendation is offered. No consensus or insufficient evidence exists regarding efficacy“) (1).

Einer Untersuchung von Vonberg et al. zufolge waren 2,8 Prozent der Proben von gefiltertem Wasser mit Legionellen kontaminiert (2). Hinzu kommt, dass die

Unterseite des Filters retrograd kontaminiert werden kann (Hinweis eines Wasserfilterherstellers nach Auftreten von zwei nosokomialen Legionelosen bei Patienten auf Risikostationen, deren Wasserstellen mit Einmal-Filtern ausgestattet waren und bei denen im gefilterten Wasser Legionellen nachgewiesen wurden).

Bei der Empfehlung zur Verwendung von Wasserfiltern bleiben zudem Risikopatienten außerhalb von Risikobereichen unberücksichtigt, weil viele, zum Beispiel organtransplantierte Patienten mit Abstoßungsreaktion, auf Normalstationen versorgt werden. Außerdem müssen diese Patienten wiederholt wegen diagnostischer Maßnahmen ihren durch Filter „geschützten“ Bereich verlassen und erhalten Leitungswasser zum Beispiel für Röntgenuntersuchungen mit Kontrastmittel oder bei Durst einfach nur zum Trinken.

Bisher fehlt eine wissenschaftliche Auseinandersetzung über die tatsächliche Effektivität von Wasserfiltern bei der Prävention von Legionelosen. Anlass,