

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft	MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR – Konsultation Porphyrie –							
Name, Vorname des Versicherten							PD Dr. med. M. Volkmann Dr. rer. nat. T. Stauch Gerwigstr. 67 76131 Karlsruhe Tel. 0721/85000165 Fax 0721/85000115 www.porphyrie.de www.porphyrie.com							
geb. am														
Kassen-Nr.							Probenentnahme-Datum/Zeit							
Versicherten-Nr.							<table border="1" style="width:100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 25%;">Urinvolumen ml</td> <td style="width: 25%;">Sammelperiode h</td> <td style="width: 25%;">Körpergröße cm</td> <td style="width: 25%;">Körpergewicht kg</td> </tr> </table>				Urinvolumen ml	Sammelperiode h	Körpergröße cm	Körpergewicht kg
Urinvolumen ml	Sammelperiode h	Körpergröße cm	Körpergewicht kg											
Status														
Vertragsarzt-Nr.							Einsenderadresse bzw. -stempel:							
VK gültig bis Datum														
<input type="checkbox"/> Privat stationär <input type="checkbox"/> Privat ambulant							<input type="checkbox"/> Kostenträger Krankenhaus <input type="checkbox"/> Ambulante Patienten (Überweisungsschein genügt) <input type="checkbox"/> Gutachten/ Aktenzeichen: <input type="checkbox"/> BG-Patient (BG-Anschrift angeben)							
<h2 style="margin: 0;">Porphyriediagnostik</h2> <p style="margin: 0;">Porphyrinvorläufer (5-Aminolävulinsäure und Porphobilinogen) im Urin, Porphyrine in Urin und Stuhl, Fluoreszenz-Scan im Plasma oder Serum, Enzyme der Hämbiosynthese im Heparinblut sowie molekulargenetische Analysen</p>							10a							

Bitte geben Sie Ihre Adresse an (oben) und beachten Sie auch die Rückseite des Scheins

Beauftragender Arzt/Ansprechpartner: _____ **Tel.** _____

Untersuchungsmaterial:

(bitte möglichst alle Materialien einsenden; die Analysen erfolgen stufendiagnostisch je nach klinischer Fragestellung)

- Urin: 10 ml Spontanprobe (nativ, ohne chemische Zusätze), Röhrchen mit Alufolie umwickeln
 oder: 10 ml Probe aus Sammelurin mit Angabe des 24-Std.-Volumens (lichtgeschützt sammeln, ohne Zusätze).
 Stuhl: Ca. 4 – 5 g (ml), Röhrchen mit Alufolie umwickeln
 Heparinblut: 2 Röhrchen Ammonium- oder Lithiumheparinat, Proben nach Entnahme gut mischen. Bitte Röhrchen ohne Trenn-Gel verwenden und Blut unzentrifugiert einsenden

5701 **Erstuntersuchung / Screening**

- Aufgrund eines klinischen Verdachts (s. unten)
 Aufgrund positiver Familienanamnese

Symptome zum Zeitpunkt der Materialgewinnung?

- 5712 Ja (genauere Angaben s. unten)
 5713 Nein

Liegen bzw. lagen folgende Symptome vor? (*)

- | | |
|---|--|
| 5714 <input type="checkbox"/> Bauchschmerzen/Koliken | 5722 <input type="checkbox"/> Wesensveränderungen, Depression |
| 5715 <input type="checkbox"/> Übelkeit/Erbrechen | 5723 <input type="checkbox"/> Hepato-/Splenomegalie |
| 5716 <input type="checkbox"/> Obstipation | 5724 <input type="checkbox"/> Blasenbildung auf lichtexponierter Haut |
| 5717 <input type="checkbox"/> Herzrasen, unregelmäßiger Puls | 5725 <input type="checkbox"/> Hypertrichose (Schläfen, Wangen, Augenbrauen) |
| 5718 <input type="checkbox"/> Hypertonie | 5726 <input type="checkbox"/> Leichte Verletzbarkeit der Haut, schlechte Abheilung |
| 5719 <input type="checkbox"/> Rücken- bzw. Extremitätenschmerz | 5727 <input type="checkbox"/> Kutane Erosionen, Läsionen, Pigmentanomalien |
| 5720 <input type="checkbox"/> Kribbeln oder Taubheitsgefühle (Finger, Hände, Hüfte, Oberschenkel) | 5728 <input type="checkbox"/> Brennende Schmerzen bei Lichteinwirkung |
| 5721 <input type="checkbox"/> Lähmungen, motorische Fehlfunktionen | 5729 <input type="checkbox"/> Ödeme und/oder Erytheme nach Lichteinwirkung |
| | 5730 <input type="checkbox"/> Chronische Anämie, Hämolyse |

5702 **Kontrolluntersuchung nach auffälligen Vorbefunden**

in: Urin Stuhl EDTA-/Heparin-Blut Serum/Plasma

Welche Parameter waren auffällig? 5-Aminolävulinsäure Porphobilinogen Porphyrine (Urin) Porphyrine (Stuhl)

Andere: _____
 (Sofern möglich, Befunde als Kopie beilegen) Bitte auch Angabe der Symptome siehe Abschnitt oben

5703 **Verlaufsuntersuchung**

- Bei bekannter Porphyrie (die Porphyrie ist derzeit oder war mindestens einmal klinisch aktiv/symptomatisch)
 Bei genetischer Anlage zur Porphyrie (Symptome sind bislang nicht aufgetreten)
 0355 Nur Aktivitätsstatus bei akuter hepatischer Porphyrie gewünscht (Bestimmung von Porphobilinogen)

Welche Porphyrie/Porphyreanlage liegt vor?

- | | |
|--|--|
| 5731 <input type="checkbox"/> Akute intermittierende Porphyrie (AIP) | 5737 <input type="checkbox"/> Kongenitale erythropoetische Porphyrie (Morbus Günther, CEP) |
| 5732 <input type="checkbox"/> Porphyria variegata (VP) | 5738 <input type="checkbox"/> Hepatoerythropoetische Porphyrie (HEP) |
| 5733 <input type="checkbox"/> Hereditäre Koproporphyrinurie (HCP) | 5739 <input type="checkbox"/> Erythropoetische Protoporphyrinurie (EPP) |
| 5734 <input type="checkbox"/> Doss-Porphyrie (DP) | 5740 <input type="checkbox"/> X-chromosomale Protoporphyrinurie (XLPP) |
| 5735 <input type="checkbox"/> Porphyria cutanea tarda (PCT) | 5741 <input type="checkbox"/> Atypische porphyrinogene Reaktion (APR) |
| 5736 <input type="checkbox"/> Blei-Vergiftung/Belastung o.ä. | |

5704 **Molekulargenetische Analyse** (ausschließlich nach vorheriger Rücksprache; Einverständniserklärung erforderlich)

Weitere klinische und anamnestische Angaben (bitte Laborwerte unbedingt mit Maßeinheit angeben):

Medikamente/Hormone/Alkohol/Drogen:

Lebererkrankungen/Hyperbilirubinämien (GOT/GPT/ γ -GT/Bili):

Hämoglobin-Konzentration:

Serum-Eisen/Transferrinsättigung/Ferritin:

Serum-Natrium/-Magnesium:

Urinverfärbung:

Infektionskrankheiten:

Neurologische Befunde:

Psychiatrische Befunde:

Dermatologische Begutachtung:

* in Abhängigkeit von den umseitig markierten Symptomen werden folgende Analysen durchgeführt

Nrn. 5714 – 5722: 5-Aminolävulinsäure (Urin), Porphobilinogen (Urin), Gesamtporphyrine (Urin), Fluoreszenz-Scan (Blut), Gesamtporphyrine (Stuhl), Porphobilinogendesaminase-Aktivität (Blut)

Nr. 5723: 5-Aminolävulinsäure (Urin), Porphobilinogen (Urin), Gesamtporphyrine (Urin), Fluoreszenz-Scan (Blut), Gesamtporphyrine (Stuhl), Porphobilinogendesaminase-Aktivität (Blut), Protoporphyrin (Blut)

Nrn. 5724 – 5276: 5-Aminolävulinsäure (Urin), Porphobilinogen (Urin), Gesamtporphyrine (Urin), Fluoreszenz-Scan (Blut), Gesamtporphyrine (Stuhl)

Nr. 5727: 5-Aminolävulinsäure (Urin), Porphobilinogen (Urin), Gesamtporphyrine (Urin), Fluoreszenz-Scan (Blut), Gesamtporphyrine (Stuhl), Protoporphyrin (Blut)

Nrn. 5728 – 5729: Gesamtporphyrine (Urin), Koproporphyrinisomere (Urin), Gesamtporphyrine (Stuhl), Protoporphyrin (Blut)

Nr.5730: Gesamtporphyrine (Urin), Fluoreszenz-Scan (Blut), Protoporphyrin (Blut)

Wir behalten uns vor, weitere Analysen/Differenzierungen bei auffälligen Testergebnissen durchzuführen.

Literatur:

- Stölzel U, Stauch T, Doss MO. Porphyrien. Internist (Berl). 2010; 51(12): 1525-1533
- Puy H, Gouya L. Porphyrias. Lancet 2010; 375:924–937
- Doss MO, Stölzel U. Krankheiten durch Störungen der Porphyrin- und Hämbiosynthese.
In: Gerok W, Huber Chr, Meinertz T, Zeidler H, Herausgeber: Die Innere Medizin, 11. Aufl. Stuttgart-New York: Schattauer, 2007: 1152-1167
- Thomas L. Porphyrie. In: Thomas L, Herausgeber. Labor und Diagnose, 6. Aufl. Frankfurt/M.: TH-Books, 2005: 646-659
- Doss MO, Doss M Porphyrien.
In: Steinbeck G, Paumgartner G, Herausgeber. Therapie Innerer Krankheiten, 11. Aufl. Heidelberg-New York: Springer, 2005: 930-939
- Doss MO, Stoezel U, Doss-Frank M, Stauch T. Arzneistoffe bei akuten hepatischen Porphyrien und Empfehlungen zur Anästhesie.
In: Rote Liste 2009. Rote Liste Service GmbH, Frankfurt/M., 2009: 615-616
- Kunitz O, Frank J. Anästhesiologisches Management bei Patienten mit akuten Porphyrien. Anästhesist 2001, 50: 957–969