

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft	MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen SE & Co. eGbR – Konsultation Porphyrie –			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	
Name, Vorname des Versicherten											
geb. am											
Probenentnahme-Datum/Zeit											
Kassen-Nr.		Versicherten-Nr.		Status			Urinvolumen ml Körpergröße cm Körpergewicht kg				
Vertragsarzt-Nr.		VK gültig bis		Datum							
☐ Privat stationär ☐ Kostenträger Krankenhaus ☐ Ambulante Patienten (Überweisungsschein genügt) ☐ Gutachten/Aktenzeichen: ☐ BG-Patient (BG-Anschrift angeben)							Einsenderadresse bzw. -stempel:				
Porphyriediagnostik Porphyrinvorläufer (5-Aminolävulinsäure und Porphobilinogen) im Urin, Porphyrine in Urin und Stuhl, Fluoreszenz-Scan im Plasma oder Serum, Enzyme der Häm biosynthese im Heparinblut sowie molekulargenetische Analysen											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 ☐ Bauchschmerzen/Koliken
5715 ☐ Übelkeit/Erbrechen
5716 ☐ Obstipation
5717 ☐ Herzrasen, unregelmäßiger Puls
5718 ☐ Hypertonie
5719 ☐ Rücken- bzw. Extremitätenschmerz
5720 ☐ Kribbeln oder Taubheitsgefühle (Finger, Hände, Hüfte, Oberschenkel)
5721 ☐ Lähmungen, motorische Fehlfunktionen | 5722 ☐ Wesensveränderungen, Depression
5723 ☐ Hepato-/Splenomegalie
5724 ☐ Blasenbildung auf lichtexponierter Haut
5725 ☐ Hypertrichose (Schläfen, Wangen, Augenbrauen)
5726 ☐ Leichte Verletzbarkeit der Haut, schlechte Abheilung
5727 ☐ Kutane Erosionen, Läsionen, Pigmentanomalien
5728 ☐ Brennende Schmerzen bei Lichteinwirkung
5729 ☐ Ödeme und/oder Erytheme nach Lichteinwirkung
5730 ☐ 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/Porphyrieanlage liegt vor?

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

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 – 5726: 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, Kubisch I. Porphyrien. Gastroenterologie up2date 2024; 20 (1): 89–105
- Puy H, Gouya L. Porphyrrias. Lancet 2010; 375:924–937
- Stölzel U, Stauch T, Doss MO in: Blau N, Duran M, Gibson KM, Dionisi-Vivi C (Hrsg): Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Springer: 1115-1128 (2022); https://doi.org/10.1007/978-3-030-67727-5_57
- Stölzel U, Doss MO, Schuppan D. Clinical guide and update on porphyrias. Gastroenterology 2019; 157: 365–381.e4. <https://doi:10.1053/j.gastro.2019.04.050>
- 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 Kap. 14.6 - Porphyrien. In: Thomas L, Herausgeber: Labor und Diagnose, Release 9 (2024)
- Doss MO, Doss M Porphyrien.
In: Steinbeck G, Paumgartner G, Herausgeber. Therapie Innerer Krankheiten, 11. Aufl. Heidelberg-New York: Springer, 2005: 930-939