Diagnostik-Pfad «Porphyrie»

Heike Freidank, Jürgen Muser, Philipp von Landenberg, Arnold von Eckardstein, Brigitte Walz, Tiziano Balmelli, Daniela Buhl, Wolfgang Korte, Willi Conrad, Andreas Huber
Arbeitsgruppe DRG der Schweizerischen Gesellschaft für Klinische Chemie (SGKC)

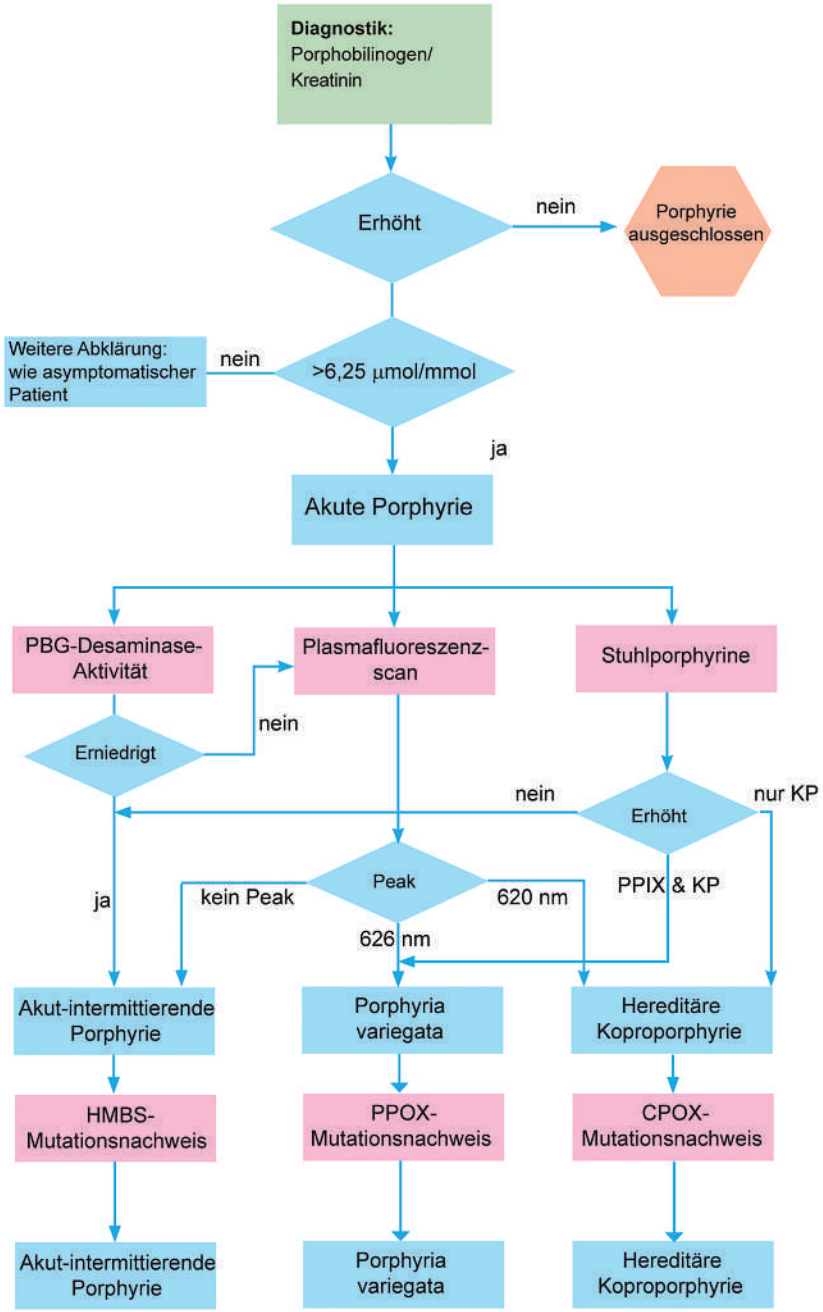
Der Diagnostik-Pfad «Porphyrie» ist gedacht als Unterstützung für Nicht-Fachexperten zum strategischen Einsatz von Labordiagnostik bei der klinischen Fragestellung Verdacht auf Porphyrie bei akuten schweren Abdominalschmerzen eines Patienten während einer symptomatischen Phase bis maximal eine Woche nach Schmerzbeginn.
Der Diagnostik-Pfad «Photodermatose» ist gedacht als Unterstützung für Nicht-Fachexperten bei der klinischen Fragestellung «Verdacht auf Porphyrie bei typischer Hautveränderung eines Patienten während einer symptomatischen Phase».
Typische Hautveränderungen sind auf Sonnenlicht-exponierte Hautstellen begrenzt. Dabei sind Handrücken und Gesicht am häufigsten befallen. Die Veränderungen bestehen entweder aus 1–2 cm grossen, mit klarer Flüssigkeit gefüllten Blasen mit schlechter Heilungstendenz und verletzlicher Haut oder aus einer akuten, sehr schmerzhaften Hautreaktion, unmittelbar ausgelöst durch Sonnenlicht, die in schwereren Attacken mit Erythem und Ödembildung und in den schwersten Attacken mit Petechien, Blasen und Hautläsionen einhergeht.
Die sehr seltenen Formen von Porphyrie mit rezessivem Erbgang sind bei diesen Zusammenstellungen nicht berücksichtigt.

Wie in allen Diagnostik-Pfaden der AG DRG der SGKC ist die krankheitsbezogene Labor-Diagnostik grün unterlegt, die Begleitdiagnostik im Sinne der allgemeinen Untersuchungen, die bei Spitalaufnahme veranlasst werden, gelb unterlegt und die weiterführenden Parameter für Differential- und Stadiendiagnostik rot unterlegt dargestellt.
Mit Einführung des DRG-Vergütungssystems ist es wichtig, Patienten auf den «richtigen Pfad» zu bringen. Wir haben das Augenmerk vor allem auf häufige oder besonders kritische Krankheitsbilder gelegt, wobei uns bewusst ist, dass wir nicht alle möglichen Fragestellungen erfassen können. Grundlagen für die Pfad-Entwicklung bildeten bestehende Guidelines, klinische Inputs flossen aus Kommentaren und Vorschlägen von Kollegen und Vertretern von Fachgesellschaften ein.

Korrespondenz:
Prof. Dr. med. Elisabeth I. Minder
Chefärztin
Institut für Labormedizin
Stadtspital Triemli
CH-8063 Zürich
elisabeth.minder[at]triemli.zuerich.ch

DIAGNOSTISCHE PFADE LABORMEDIZIN

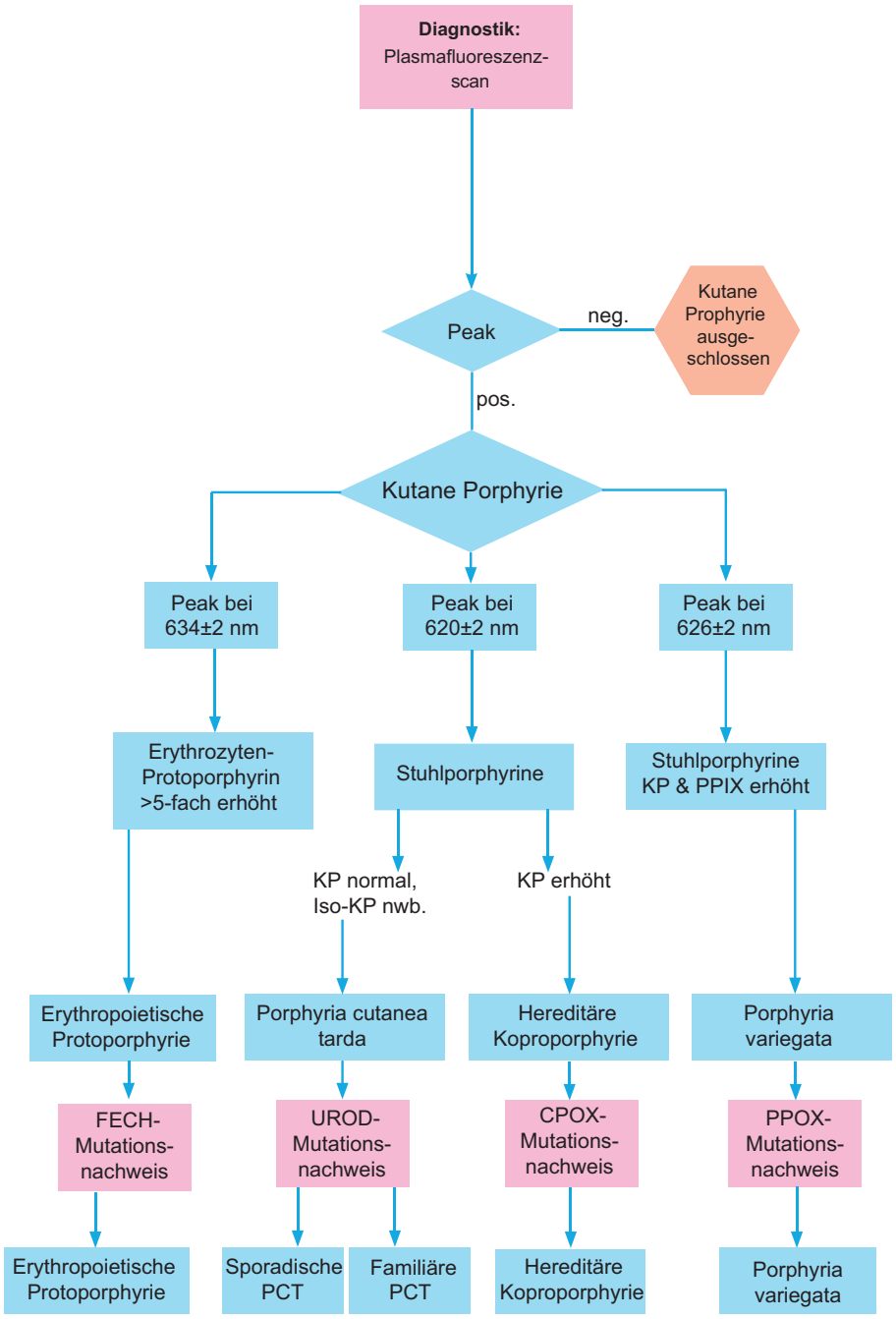
Klinische Fragestellung: akute Abdominalkoliken (Verdacht auf Porphyrie)



PBG: Porphobilinogen; KP: Koproporphyrin; HMBS: Hydroxymethylbilane synthase (porphobilinogen deaminase or uroporphyrinogen I synthase); PPOX: Protoporphyrinogenoxidase; CPOX: Coproporphyrinogen-Oxidase; PPIX: Protoporphyrin IX

DIAGNOSTISCHE PFADE LABORMEDIZIN

Klinische Fragestellung: Photodermatose (Verdacht auf Porphyrie)



CPOX: Koproporphyrinogen-Oxidase; FECH: Ferrochelatase; KP: Koproporphyrin; PPOX: Protoporphyrinogenoxidase; PPIX: Protoporphyrin IX; UROD: Uroporphyrinogendecarboxylase; nwb.: nachweisbar