

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft	<b>MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR</b> <b>– Konsultation Porphyrie –</b>							
Name, Vorname des Versicherten							Prof. Dr. med. M. O. Doss Dr. rer. nat. T. Stauch Gerwigstr. 67 76131 Karlsruhe Tel. 0721/85000165 Fax 0721/85000115 <b>www.porphyrie.de</b> 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/ $\gamma$ -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. Porphyrinen. Internist (Berl). 2010; 51(12): 1525-1533
- Puy H, Gouya L. Porphyrins. 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. Porphyrine. In: Thomas L, Herausgeber. Labor und Diagnose, 6. Aufl. Frankfurt/M.: TH-Books, 2005: 646-659
- Doss MO, Doss M Porphyrinen.  
In: Steinbeck G, Paumgartner G, Herausgeber. Therapie Innerer Krankheiten, 11. Aufl. Heidelberg-New York: Springer, 2005: 930-939
- Doss MO, Stölzel U, Doss-Frank M, Stauch T. Arzneistoffe bei akuten hepatischen Porphyrinen 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 Porphyrinen. Anästhesist 2001, 50: 957–969