

**Auftragsformular Porphyrie (1/2)****Angaben PatientIn (oder Etikette):**

Name(n): _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ ☐ männlich ☐ weiblich

Strasse, Nr.: _____

PLZ, Ort: _____

Rechnung an (Mitgliedsnummer Versicherung): _____

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit): _____

Angaben Einsender:

! Rückmeldung bei Notfällen an:

Name: _____

Tel: _____

Akuter Porphyrie-Schub:Symptome max. 5 Tage zurückliegend (sonst S. 2). Urin kann rot bis rotbraun verfärbt sein

z.B. Abdominalschmerzen, Lähmungserscheinungen, Übelkeit, Erbrechen, Obstipation u.a.

Mögliche Porphyrie-Formen: *AIP, PV, HC, ADP* (Abkürzungen s. Seite 2)

	Analyse	Material	Versand	Kommentar
☐	Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG), quantitativ	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 5-10 ml	A-Post, Raumtemperatur Notfall: Express/ Kurier	Notfall: Info ans Labor +41 44 416 56 40 (24/7) TP: 73.8

Kutane Symptome:

- Blasenbildende Photodermatose, Hautfragilität (*PCT, PV, HC*)
- Akute schmerzhafte Photodermatose, auch ohne sichtbare Hautveränderungen (*EPP, XLEPP*)
- Phototoxische Mutilationen (*CEP, HEP*)

	Analyse	Material	Versand	Kommentar
☐	Plasma-Fluoreszenzscan	Heparin Vollblut, lichtgeschützt, 4ml (alternativ: Plasma)	A-Post, Raumtemperatur	Suchtest für alle kutanen Porphyrien TP: 54

Roter/rotbrauner Urin beim Neugeborenen:Verdachtsdiagnose *CEP* oder *HEP*, keine Blaulichttherapie bis zum Ausschluss der Porphyrie im Speziallabor

	Analyse	Material	Versand	Kommentar
☐	Porphyrine im Urin, differenziert	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 1-2 ml	Notfall, Kurier! Raumtemperatur	Notfall: Info ans Labor +41 44 416 56 40 (24/7) Cave: Bei CEP und HEP sind ALA und PBG <u>nicht</u> erhöht! TP: 185.5



Auftragsformular Porphyrie (2/2)

Abkürzungen:Akute hepatische Porphyrien:

AIP : Akute intermittierende Porphyrie ^Δ
PV : Porphyria variegata ^{Δ,*}
HC : Hereditäre Koproporphyrinurie ^{Δ,*}
ADP : ALAD-Mangel/Doss Porphyrie ^Δ

Nicht-akute Porphyrien:

PCT : Porphyria cutanea tarda *
CEP : Kongenitale erythropoietische Porphyrie *
HEP : Hepato-erythropoietische Porphyrie *
EPP : Erythropoietische Protoporphyrinurie *
XLEPP : X-linked EPP *

^Δ Medikamentenunverträglichkeit!

* kutane Symptome

ALA : Aminolävulinsäure

TP : Taxpunkte

PBG : Porphobilinogen

Synonyme:

ALA = delta-Aminolävulinsäure, delta-Aminolävulinat, 5-Aminolävulinsäure

HMBS = Hydroxymethylbilan-Synthase, PBG-Deaminase, Urosynthase

Weiterführende Analysen und Verlaufsparemeter:

Wir bitten um klinische Angaben und empfehlen die vorgängige Abklärung mit der Porphyrie-Sprechstunde/ dem Labor zur Etablierung einer kosteneffizienten Abklärungsstrategie.

	Analyse	Material	Versand	Kommentar
☐	Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG), quantitativ	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 5-10 ml	Falls Notfall: Kurier Sonst: A-Post, Raumtemperatur	☐ Notfall, Info an Labor ☐ Verlauf (z.Z. keine klinischen Symptome) TP: 73.8
☐	Porphyrine im Urin, differenziert	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 5-10 ml	A-Post, Raumtemperatur	Verlaufsparemeter akute Porphyrien oder PCT TP: 185.5
☐	Porphyrine im Stuhl, differenziert	5g Stuhl (pflaumengross), ohne Zusatz, lichtgeschützt	A-Post, Raumtemperatur	Latenzphase oder Bestätigung /Differenzierung, alle Porphyrien TP: 185.5
☐	HMBS (PBG-Deaminase)-Enzymaktivität	Heparin Vollblut, 5 ml, nicht zentrifugiert	A-Post, max. 24h Raumtemperatur	Abklärung auf AIP TP: 131.5
☐	Freies, Zink- und Gesamt Protoporphyrin in den Erythrozyten	Heparin Vollblut 5 ml, nicht zentrifugiert, lichtgeschützt	A-Post, Raumtemperatur	Bestätigung / Verlauf EPP und XLEPP TP: 184.5
☐	Porphyrine im Plasma, differenziert (bitte Kommentar beachten)	Heparin Vollblut 5 ml, nicht zentrifugiert oder Heparin Plasma, lichtgeschützt	A-Post, Raumtemperatur	Hämodialyse-Patienten mit Hautblasen TP: 184.5

- ♦ Alle Befunde enthalten eine Befund-Interpretation und ggf. weiterführende Empfehlungen.
- ♦ Für die medizinische Beratung, Therapie und ggf. Familienabklärung wird die Vorstellung in der Porphyrie-Sprechstunde empfohlen.

► Weitere Informationen: Schweizerisches Referenzzentrum für Porphyrien

https://www.stadt-zuerich.ch/triemli/de/index/kliniken_institute/swissporphyriacentre.html