



## Auftragsformular Porphyrie (1/2)

<u>Angaben PatientIn (oder Etikette):</u> Name(n): _____ Vorname(n): _____ Geburtsdatum: _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich Strasse, Nr.: _____ PLZ, Ort: _____ Rechnung an (Mitgliedsnummer Versicherung): _____ Probenentnahme (Datum/Uhrzeit): _____	<u>Angaben Einsender:</u> _____ _____ _____ _____  <b><u>! Rückmeldung bei Notfällen an:</u></b> Name: _____ Tel: _____
---	---

<b>Akuter Porphyrie-Schub:</b>			
Symptome max. 5 Tage zurückliegend (sonst S. 2). Urin <u>kann</u> rot bis rotbraun verfärbt sein z.B. Abdominalschmerzen, Lähmungserscheinungen, Übelkeit, Erbrechen, Obstipation u.a. Mögliche Porphyrie-Formen: <i>AIP, PV, HC, ADP</i> (Abkürzungen s. Seite 2)			
Analyse	Material	Versand	Kommentar
<input type="checkbox"/> Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG), quantitativ	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 5-10 ml	A-Post, Raumtemperatur <b>Notfall: Express/ Kurier</b>	<b>Notfall: Info ans Labor +41 44 416 56 40 (24/7)</b>  TP: 73.8

<b>Kutane Symptome:</b>			
- Blasenbildende Photodermatose, Hautfragilität ( <i>PCT, PV, HC</i> ) - Akute schmerzhafte Photodermatose, auch ohne sichtbare Hautveränderungen ( <i>EPP, XLEPP</i> ) - Phototoxische Mutilationen ( <i>CEP, HEP</i> )			
Analyse	Material	Versand	Kommentar
<input type="checkbox"/> Plasma-Fluoreszenzscan	Heparin Vollblut, lichtgeschützt, 4ml (alternativ: Plasma)	A-Post, Raumtemperatur	Suchtest für alle kutanen Porphyrien  TP: 54

<b>Roter/rotbrauner Urin beim Neugeborenen:</b>			
Verdachtsdiagnose <i>CEP</i> oder <i>HEP</i> , <u>keine</u> Blaulichttherapie bis zum Ausschluss der Porphyrie im Speziallabor			
Analyse	Material	Versand	Kommentar
<input type="checkbox"/> Porphyrine im Urin, differenziert	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 1-2 ml	<b>Notfall, Kurier!</b> Raumtemperatur	<b>Notfall: Info ans Labor +41 44 416 56 40 (24/7)</b> 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 <sup>Δ</sup>  
PV : Porphyria variegata <sup>Δ,\*</sup>  
HC : Hereditäre Koproporphyrinurie <sup>Δ,\*</sup>  
ADP : ALAD-Mangel/Doss Porphyrie <sup>Δ</sup>

#### Nicht-akute Porphyrien:

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

### <sup>Δ</sup> **Medikamentenunverträglichkeit!**

\* *kutane Symptome*

ALA : Aminolävulinsäure  
PBG : Porphobilinogen

TP : Taxpunkte

### 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
<input type="checkbox"/>	Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG), quantitativ	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 5-10 ml	<b>Falls Notfall: Kurier</b> Sonst: A-Post, Raumtemperatur	<input type="checkbox"/> <b>Notfall, Info an Labor</b> <input type="checkbox"/> Verlauf (z.Z. keine klinischen Symptome) TP: 73.8
<input type="checkbox"/>	Porphyrine im Urin, differenziert	Spontanurin, nativ, lichtgeschützt 5-10 ml	A-Post, Raumtemperatur	Verlaufsparemeter akute Porphyrien oder PCT TP: 185.5
<input type="checkbox"/>	Porphyrine im Stuhl, differenziert	5g Stuhl (pflaumengross), ohne Zusatz, lichtgeschützt	A-Post, Raumtemperatur	Latenzphase oder Bestätigung /Differenzierung, alle Porphyrien TP: 185.5
<input type="checkbox"/>	HMBS (PBG-Deaminase)-Enzymaktivität	Heparin Vollblut, 5 ml, nicht zentrifugiert	A-Post, <b>max. 24h</b> Raumtemperatur	Abklärung auf AIP TP: 131.5
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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](https://www.stadt-zuerich.ch/triemli/de/index/kliniken_institute/swissporphyriacentre.html)