

## **Das 3. Porphyrie-Symposium 2019 in Berlin**

Am 20. und 30. November 2019 fand in Berlin auf dem Charité-Campus Benjamin Franklin das dritte Porphyrie-Symposium statt. Der Berliner Leberring e.V. richtete die Veranstaltung gemeinsam mit der Charité und dem Porphyriezentrum am Klinikum Chemnitz aus.

### **Tag 1: Ärztefortbildung**

Prof. Rajan Somasundaram, Leiter der zentralen Notaufnahme am Charité-Campus Benjamin Franklin und der Porphyrieambulanz, eröffnete das Symposium mit einem herzlichen Willkommen. In einem Nachruf würdigte er die Verdienste von Dr. Fritz von Weizsäcker von der Berliner Schlosspark-Klinik. Sabine von Wegerer, Vorsitzende des Berliner Leberring e.V., gab einen Ausblick über den Ablauf des Symposiums. Prof. Ulrich Stölzel vom Porphyriezentrum am Klinikum Chemnitz begrüßte die Teilnehmer der Veranstaltung und leitete zum ersten Vortrag über.

Dr. Irena Crnkovic-Mertens vom MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR Karlsruhe informierte über die „Aktuelle Diagnostik der Porphyrien“. Sie erläuterte, wie Porphyrien mit Hilfe von Blut- und Urin-Untersuchungen diagnostiziert werden können, welche Störfaktoren bei der Diagnose zu beachten sind und welche Methoden nicht allein zur sicheren Diagnosestellung ausreichen.

„Neurologische Manifestation bei der akuten Porphyrie“ war das Thema von Dr. Lea Gerischer von der Klinik für Neurologie am Charité-Campus Mitte. Sie betonte, dass neben den bekannten Bauchschmerzen und dem rötlichen Urin häufig auch diverse neurologische Manifestationen bei der akuten Porphyrie auftreten. Anhand zweier klinischer Fälle zeigte Dr. Gerischer verschiedene neurologische Symptome bei Porphyrie auf. Sie sprach sich für ein häufigeres Screening auf Porphyrie in bestimmten Situationen aus, zum Beispiel bei Bauchschmerzen mit unklarer Ursache, die von neuropsychiatrischen Symptomen begleitet werden, bei einer Kombination von Symptomen, die das zentrale Nervensystem sowie das periphere Nervensystem betreffen oder bei Symptomen, die nach Alkoholkonsum, einer Diät oder in Zusammenhang mit hormonellen Einflüssen (z.B. Pille, Schwangerschaft) auftreten

Dr. Ilja Kubisch vom Porphyriezentrum Klinikum Chemnitz informierte über „Givosiran (si-RNA) bei akuten Porphyrien“. Nach einer Einführung über die Entdeckung und Wirkung der si-RNA erläuterte er die Chancen für den Einsatz bei Porphyrie. Er berichtete, wie die Studie in der klinischen Phase mit 94 PatientInnen durchgeführt wurde und welche Ergebnisse sich gezeigt haben. Alle Probanden der Studie bekommen in einer „Open Label Extension“ weiter das Medikament, so Dr. Kubisch. In den USA hat die FDA am 20.11. 2019 das Medikament unter dem Namen Givorisan zugelassen.

Unter der Überschrift „Porphyrie aus Sicht eines Patienten“ trug Prof. Stölzel anschließend den Bericht eines Patienten vor, der wegen einer akuten Erkrankung leider nicht persönlich

am Symposium teilnehmen konnte. Es wurde deutlich, wie sehr akute Porphyrie über Jahre und Jahrzehnte das Leben der Betroffenen beeinträchtigen kann. Es wurde aber auch geschildert, wie sehr sich die Lebensqualität des Patienten unter der Verwendung von Givorisan im Rahmen der Studie verbessert hat. Deutlich wurde außerdem, dass das Medikament nur bei regelmäßiger Gabe präventiv wirken kann.

Nach einer kurzen Pause folgte der Vortrag von Prof. Elisabeth Minder vom Porphyriezentrum am Triemli-Spital Zürich: „Neues aus Mailand: Bericht über den internationalen Porphyriekongress“. Sie berichtete über die Erkenntnisse aus der Givorisan-Studie, neue Möglichkeiten der Behandlung bei Congenitaler Erythropoetischer Porphyrie (CEP) und den aktuellen Kenntnisstand zur Scenese-Therapie bei EPP.

Im letzten Vortrag des Tages behandelte die Molekularbiologin Dr. Jasmin Barman-Aksözen vom Porphyriezentrum Zürich Schweiz das Thema „Eisen und Porphyrien“. Sie erläuterte, welche Funktionen Eisen in der Häm-Synthese hat und welche negativen Auswirkungen eine Gabe von Eisen bei Erythropoetischer Porphyrie haben kann. Andererseits sieht Dr. Barman-Aksözen eine Therapiemöglichkeit durch eine bewusst geringe Eisenaufnahme oder Unterdrückung, sofern der gesundheitliche Rahmen gegeben ist.

Prof. Stölzel gab in einem kurzen Schlusswort einen Ausblick in die Zukunft zur Erkennung und Behandlung der Porphyrien.

## **Tag 2: Arzt-Patienten-Seminar und Gruppentreffen**

Zu Beginn des zweiten Tages des Porphyrie-Symposiums erläuterte Sabine von Wegerer den Ablauf. Sie stellte die Porphyrie-Gruppe vor und lud zum gemeinsamen Treffen im Anschluss an das Symposium ein.

Prof. Somasundaram und Prof. Stölzel gaben einen kleinen Rückblick auf den ersten Tag des Symposiums.

Vor den Fachvorträgen durfte das Publikum Zeuge eines besonderen Ereignisses werden. Eine Betroffene, die durch einen schweren Porphyrie-Schub am ganzen Körper gelähmt war, und ihre Mutter schilderten, wie die Erkrankung die Tochter plötzlich traf. Sie konnte dadurch unter anderem nicht an einer Musical-Aufführung ihres Abschlussjahrgangs teilnehmen, auf die sie sich intensiv vorbereitet hatte und die ihr sehr am Herzen lag. Nach langer Krankheit und Rehabilitation konnte sie an einer Wiederholung der Aufführung teilnehmen. Anschließend wurde beschlossen, den Gewinn an den Berliner Leberring e.V. zu spenden. Nach einer beeindruckenden Darbietung an der Geige, begleitet am Keyboard durch die Mutter, wurde der Spendenscheck übergeben.

Nils Wohman vom Klinikum Chemnitz begann mit dem „1x1 der Porphyrien“ den Vortragsteil des zweiten Tages. Der sowohl unterhaltsame als auch informative Vortrag, deckte das gesamte Spektrum der Grundlagen zur Porphyrie ab: Startend mit einer Erklärung der Häm-

Biosynthese und dem Vorkommen des Häms in der Natur, wurde zu der Entstehung der verschiedenen Porphyriformen übergeleitet. Nach einer Übersicht über die Möglichkeiten stellte er einige Beispielfälle vor. Er erläuterte die Unterschiede zwischen den erythropoetischen und hepatischen Porphyrien und gab einen Ausblick auf neue Behandlungsmöglichkeiten.

„Neues von den erythropoetischen Porphyrien“ berichtete Dr. Barman-Aksözen. Sie stellte die Erkrankungen vor, die durch starke Schmerzen nach einer Sonnenlicht-Exposition gekennzeichnet sind, und berichtete über die Therapie mit dem in den vergangenen Jahren entwickelten Medikament Scenese. Außerdem gab sie einen Ausblick auf zukünftig denkbare Behandlungsmöglichkeiten.

Prof. Sylvia Mechsner Leiterin des Endometriosezentrums der Charité am Campus Virchow Klinikum zeigte in ihrer Präsentation „Gynäkologische Probleme bei Porphyrien“ den Zusammenhang zwischen der Gynäkologie, den mitwirkenden Hormonen und akuten Porphyr-Schüben auf. Nach der Vorstellung bestimmter Problematiken, die bei AHP-Patientinnen mit besonderer Umsicht behandelt werden müssen, ging sie auf eine schwedische Studie ein, in der nachgewiesen wurde, dass Frauen in zyklischen Abständen analog zu ihrer Menses verstärkt Porphyr-Symptome erfahren. Abschließend informierte sie über Behandlungsmöglichkeiten der zyklusabhängigen Symptome.

Danach stellte Prof. Somasundaram eine heute 54jährige Porphyr-Patientin vor und befragte sie zu ihren Erfahrungen. Sie leidet an einer akuten Form der Porphyr und berichtete von ihrem jahrzehntelangen Weg zur Diagnose, der von immer wiederkehrenden starken Schmerzen und anderen Beschwerden geprägt war. Im Lauf der Jahre konsultierte sie eine Vielzahl von Ärzten, erhielt eine Reihe von Fehldiagnosen und Fehlbehandlungen. Ihre lebhaften Schilderungen machten den Zuhörenden im Saal ihre Gefühle der Verzweiflung und der Angst eindrucksvoll greifbar, und so konnten sie auch die Freude über die endlich richtige Diagnose und die Fortschritte der Behandlung nachvollziehen.

Nach einer Kaffeepause informierte Dr. Andreas Kopf vom Schmerz- und Palliativzentrum der Charité, Campus Benjamin Franklin über „Schmerztherapie bei Porphyr“. Dr. Kopf betonte zunächst, dass es für akute Porphyr keine exklusive Schmerztherapie gibt, da Schmerzen nach aktuellem Stand nicht nach ihrem Entstehungsmechanismus, sondern nach ihrer Ausprägung behandelt werden. Er führte auf, welche Arten des Schmerzes an welchen Körperstellen bei Porphyr typisch sind. Im Fazit ging er auf konkrete Wirkstoffe ein, welche bei der Schmerztherapie helfen und führte betonte, dass andere Medikamente bei Porphyr zur Verschlimmerung des Zustands führen können.

Die letzte Präsentation des Tages von Prof. Minder aus Zürich stand unter dem Motto „Porphyrien – gestern, heute, morgen“. Sie erläuterte übersichtlich die Entdeckung der Porphyrine und die im Laufe des letzten Jahrhunderts erprobten Behandlungsmöglichkeiten der Porphyrien. Es folgte ein Ausblick auf zukünftige Behandlungsmöglichkeiten akuter und erythropoetischer Porphyrien sowie Möglichkeiten der Erkennung und des Managements

von Erkrankungen, die durch Porphyrien begünstigt werden können. Prof. Minder schloss mit einer persönlichen Sicht auf mögliche Gefahren im Gesundheitssystem durch einen zunehmenden Fokus auf die Wirtschaftlichkeit. Sie betonte, welchen Stellenwert ehrenamtliche Organisationen und engagierte Freiwillige hier einnehmen können.

Prof. Somasundaram bedankte sich bei allen Vortragenden. Sabine von Wegerer schloss den Symposiums-Tag mit einer Einladung zum anschließenden Gruppentreffen in den Räumen des Berliner Lebering e.V. an alle Betroffenen, Angehörigen und Referenten ab.

Das Gruppentreffen mit kleinem Imbiss fand regen Anklang bei allen Beteiligten. Patienten und Ärzte lernten sich besser kennen und tauschten sich offen miteinander aus.

## **Fazit**

Das zweitägige Treffen war geprägt von vielfältigen Informationen, neuen Erkenntnissen, besonderen Einblicken und neuen Hoffnungen im Gebiet der Porphyrien. Wir stellten fest, dass es noch viel zu wenig Daten zu Porphyrie-Erkrankungen gibt. Wir haben nicht nur großes Interesse an den Vorträgen und den anschließenden Fragerunden bei allen Beteiligten erlebt, sondern auch viel Offenheit und Gesprächsbereitschaft seitens der Vortragenden. In den Rückmeldungen wurde besonders die Einbeziehung verschiedener Fachrichtungen, wie z.B. Beiträge zur neurologischen Manifestation, zur Schmerztherapie und aus gynäkologischer Sicht positiv bewertet. Hier zeigt sich die Notwendigkeit einer engeren Zusammenarbeit verschiedener Fachrichtungen. Die Bitte, aus dem Ärztlichen Kreis, eine intensivere Zusammenarbeit zwischen den Kapazitäten zu entwickeln, setzen wir gleich 2020 um, indem wir ein Expertengremium bilden. Wir freuen uns über die rege Teilnahme aller Beteiligten am Symposium und dem anschließenden Gruppentreffen, bei dem wir wieder eine besondere, inspirierende Dynamik spürten. Spontan fanden sich drei Interessentinnen für die eventuelle Gründung einer neuen Gruppe der (Hämopyrrolloktamurie) HPU. Wir konnten außerdem einige neue Gruppenmitglieder registrieren.

Wir blicken zuversichtlich auf das neue Jahr 2020 auf die sich anbahnenden Fortschritte auf dem Gebiet der Porphyrien.