

Porfyrie kožní

Porfyrria cutanea tarda (PCT)

Jedná se o **AD** dědičný defekt **uroporfyrinogendekarboxylasy**, vyskytující se v poměru 1:25 000 (nejčastější forma), především u mužů středního věku. Porfyriny jsou v nadbytku vytvářeny v játrech, hromadí se zde, přenáší se krevním oběhem až do kůže, kde způsobují **fotosenzitivitu**, což je typický symptom. Po vystavení kůže slunečnímu záření se objevují tekutinou naplněné rozsáhlé puchýře, které se hojí velice pomalu za vzniku jizev a milíí (tečkovitá bělavá ložiska). Kůže je hyperpigmentovaná, později atrofická, snadno zranitelná. Objevuje se hypertrichóza na spáncích a kolem očí. Klinická manifestace je dávana do souvislosti s poškozením jater způsobeným alkoholem, polyhalogenovanými uhlovodíky (hexachlorbenzen, dioxin), léčbou estrogeny, hepatomy, hemochromatózou nebo hepatitidou. Neléčená může vést ke karcinomu jater. Existuje **i nedědičná forma** (sporadická, tzv. PCT 1. typu). V moči nacházíme uroporfyrin, vysokou hladinu železa, v 50 % případů vysoké hladiny jaterních enzymů.

Léčba: opakované venepunkce (300–500 ml ve 2–4 týdenním intervalech) zbavující tělo nadbytečných porfyrinů a železa + podávání antimalarika chlorochininu (125-250 mg denně), které způsobuje pomalé vyplavování porfyrinů, dále pak ochrana před slunečním zářením (oděv, speciální krémy) a jaterní dieta.

Vrozená (kongenitální) erythropoetická porfyrie (CEP, Güntherova choroba)

Jedná se o **AR** dědičný defekt **uroporfyrinogen-III-synthasy (UROS)** vedoucí k zvýšené tvorbě porfyrinů v kostní dřeni, které se hromadí v organismu, hlavně v erythrocytech. Výskyt je 1:2–3 mil. Tato choroba se zpravidla projeví již v dětství. **Projevy** onemocnění se různí – patří mezi ně např. tmavě červená moč (dáno přítomností uroporfyrinu a koproporfyrinu), citlivost kůže (tvorba puchýřů, jizvení) a její tmavnutí, citlivost očí, ztráta řas, anémie, splenomegalie, červené zbarvení zubů, nadměrné ochlupení (zvláště na rukou a v obličejí).

Léčba: transplantace kostní dřene, ochrana před slunečním zářením, krevní transfúze, splenektomie.

Protoporfyrrie (EPP)

Jedná se o **AD** dědičný defekt **ferrochelatasy**, jehož následkem dochází k hromadění protoporfyrinu v játrech, kostní dřeni a kůži. Nejčastějšími **příznaky** jsou zarudnutí, svědění a otok kůže i po krátkodobém (několik minut) vystavení kůže slunečnímu záření. Příznaky vymizí po hodinách až dnech, při opakovaném vystavení dochází k jizvení kůže a dalším variabilním kožním projevům. Choroba se většinou projeví již v dětství. V několika málo procentech případů dochází k jaternímu poškození.

Léčba: zmírnění projevů pomocí beta-karotenu, antihistaminik, melanotanu, fototerapie; prevenci je používání ochranného oblečení a speciálních krémů. Na rozdíl od akutních jaterních porfyrií EPP nezhoršují žádné léky.



Akutní fotosensitivní reakce u EPP

Odkazy

Externí odkazy

- Schéma syntézy Hemu (http://www.jle.com/en/revues/medecine/ejd/e-docs/00/04/18/FB/texte_alt_jleejd00203_gr1.jpg)
- Poruchy biosyntézy hemu a porfyrie (<http://oldweb.izip.cz/ds3/hypertext/AJEIY.htm>)
- European porphyria initiative (<http://porphyria.eu/index.asp>)
- Vitalion.cz (<https://nemoci.vitalion.cz/porfyrie/>)

Použitá literatura

- MURRAY, Robert K., Daryl K. GRANNER a Peter A. MAYES, et al. *Harperova biochemie*. 4. vydání. Jinočany : H & H, 2002. 872 s. ISBN 80-7319-013-3.
- LEDVINA, Miroslav, Alena STOKLASOVÁ a Jaroslav CERMAN. *Biochemie pro studující medicíny : II.díl*. 2. vydání. Praha : Nakladatelství Karolinum, 2009. s. 336-341. ISBN 978-80-246-1415-1.
- MASOPUST, Jaroslav a Richard PRŮŠA. *Patobiochemie metabolických drah*. 1. vydání. Praha : Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, 1999. 182 s. s. 104-110. ISBN 80-238-4589-6.
- KALOUSOVÁ, Marta, et al. *Patobiochemie ve schématech*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing a.s, 2006. 264 s. s. 51-57. ISBN 80-247-1522-8.