



Porfýrie:

skupina vzácnych metabolických chorôb

Porfýrie sú metabolické choroby, ktoré vznikajú pri poruche enzýmov zodpovedných za tvorbu hému. Hém sa nachádza v ľudskom organizme v hemoproteínoch, z ktorých najznámejší je hemoglobín, ktorý je zložkou červených krviniek.

doc. MUDr. Martin Demeš, PhD., MPH
a
MUDr. Mária Hamilton, PhD.
I. Interna klinika SZU a UNB

Za prejav porfýrií sú zodpovedné hromadiace sa medzi-produkty syntézy hému nazývané porfyríny. Existuje osem druhov porfýrií, ktoré možno rozdeliť na akútne a chronické. **Akútne porfýrie** – patria medzi život ohrozujúce ochorenia, ktoré sa prejavujú predovšetkým brušnými, neurologickými a psychiatrickými ťažkosťami, pričom môže byť postihnutá aj koža. **Chronické porfýrie** – prejavujú sa kožnými prejavmi a postihnutím pečene.

Medzi najčastejšie porfýrie patrí porfýria cutanea tarda (PCT), akútna intermitentná porfýria (AIP) a erythropoetická protoporfýria (EPP). PCT a EPP patria medzi chronické porfýrie, kde u pacientov dochádza po ožiarení kože slnkom ku kožnými zmenám (opuch, začervenanie, pľuzgiere, jazvy, tmavšie sfarbenie kože). EPP je dedičné ochorenie, PCT môže byť spôsobená mutáciou génu, ale aj sekundárne, následkom chorôb pečene, určitých infekcií (hepatitída C, HIV), hormónov (estrogén), fajčenia a pitia alkoholu.

Hlavnou liečbou PCT a EPP je ochrana pred slnkom, pri PCT sa využíva aj flebotómia (pravidelný odber krvi) a hydroxychlorochín. Vhodné je obmedziť príjem alkoholu.

Prejavy ochorenia

AIP patrí medzi akútne porfýrie. Je to dedičné ochorenie, typické epizódami náhleho prepuknutia choroby (ataky). Medzi atakmi býva pacient asymptomatický. Väčšina atakov sa manifestuje po 30. roku života, až 80 % u žien. Počas ataku môže mať pacient bolesti brucha, zápchu, vracanie, bolesti hlavy, mravenčenie alebo slabosť končatín, pocity nepokoja, úzkosť, halucinácie, depresiu, nespavosť, hypertenziu, červeno sfarbený moč. Ataky môže vyvolať expozícia určitým liekom (antibiotiká, antikoncepcia, lieky proti bolesti), pitie alkoholu, fajčenie (tabak, marihuana), hladovanie, fluktuácia hormonálnych hladín počas menštruačného cyklu.

Diagnostika ochorenia a možnosti liečby

Pri klinickom podozrení na AIP sa choroba diagnostikuje laboratorným vyšetrením krvi, moču a stolice. Liečba závisí od závažnosti príznakov. Pri miernom ataku stačí odstrániť vyvolávajúcu príčinu a podať glukózu. Ťažký atak môže byť život ohrozujúci a vyžaduje hospitalizáciu na JIS a podávanie špecifickej vnútrožilovej liečby hemarginátom. Je veľmi dôležité, aby pacient vždy informoval zdravotníkov o tom, že má porfýriu. Takisto je potrebné vyšetriť rodinných príslušníkov na základe odporúčenia genetiky. ■

MEDIA PLANET

RECORDATI
RARE DISEASES
Focused on the Few

AKÚTNÁ PORFÝRIA SA MÔŽE PREJAVIŤ TÝMITO SYMPTÓMAMI



ÚZKOSŤ



NESPAVOSŤ



ZVRACANIE



SILNÁ BOLEŠŤ BRUCHA
ALEBO ZÁPCHA



BOLEŠŤ RÚK, NÔH
ALEBO CHRBTÁ



ČERVENOHNEDÉ
SFARBENIE MOČU



HALUCINÁCIE
A ZÁCHVATY



PROBLÉMY
S DÝCHANÍM



VYSOKÝ KRVNÝ
TLAK



NEPRÁVIDELNÝ TEP

PREVALENCIA OCHORENIA

5 : 100 000

OCHORENÍM TRPIA VIACEJ ŽENY