

Porfyrie jaterní

Akutní intermitentní porfyrie (AIP)

Podkladem pro vznik je **AD** dědičný defekt **hydroxymetylbilan syntázy** (jinými názvy **porfobilinogen deamináza**, PBGD nebo uroporfyrynogen-I-syntáza) vedoucí k hromadění prekursorů hemu v játrech. Manifestuje se **akutní atakou po zátěži** některými chemickými látkami (steroidy, léky, alkohol), hladověním, infekcí či stresem; většinou v období po pubertě. **Hlavní příznaky** jsou abdominální bolest (imitující NPB), zácpa, zvracení, hypertenze a psychické problémy (hysterie), bolesti hlavy, parézy až plegie. V moči se nachází zvýšená hladina ALA a PBG. V krvi dominuje hyponatrémie, hypokalémie s abnormalitami metabolismu cukrů a tuků. Diagnózu potvrdí snížená aktivita PBGD v erytrocytech.

Léčba: v akutní fázi infuze s glukózou (inhibuje ALA-syntázu) a hematinem; prevencí další ataky je vyvarování se vyvolávající látky (zákaz užívání některých léčiv nebo alkoholu).

Porfyrie z deficitu 5-aminolevulátdehydratázy (ADP, Dossova porfyrie)

Způsobuje ji **AR** dědičný deficit **5-aminolevulátdehydratázy**.

Symptomy jsou abdominální bolesti a neuropsychické potíže. V moči je přítomná ALA a koproporfyryn.

Hereditární koproporfyrie (HCP)

Vzniká **AD** dědičným defektem **koproporfyrynogenoxidázy**.

Symptomy zahrnují neuropsychické potíže, fotosenzitivitu, vzácně abdominální bolest, avšak časté jsou i naprosto **asymptomatické formy**. V akutním stádiu jsou v moči zvýšené hladiny ALA, PBG, koproporfyrynu (ten je také prokazatelný ve stolici).

Porfyria variegata (VP)

Etiologie je **AD** dědičný defekt **protoporfyrynogenoxidázy**.

Symptomy jsou abdominální bolest, neuropsychické potíže a u některých postižených také kožní příznaky (fotosenzitivita). V moči prokazatelné vysoké hodnoty ALA, PBG, koproporfyrynu; ve stolici zvýšená exkrece protoporfyrynu a koproporfyrynu.