

Porfyrie kožní

Porphyria 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, přenášejí 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 milií (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 týdenních 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 erytrocytech. Výskyt je 1:2–3 mil. Tato choroba se zpravidla projevuje 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 obličeji).

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

Protoporfyririe (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 projevuje již v dětství. V několika málo procentech případů dochází k jaternímu poškození.

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



Akutní fotosensitivní reakce u EPP