

Akutní jaterní porfýrie

CO DĚLAT MÁTE-LI PODEZŘENÍ NA

ZÁCHVAT AKUTNÍ JATERNÍ PORFÝRIE?

Mgr. Katarína Francová

Orphan Drug Specialist

Project Manager

mobil: +420 702 211 762

e-mail: kfrancova@orphan-europe.com

Akutní jaterní porfýrie

jsou dědičná onemocnění enzymů podílejících se na biosyntéze hemu.

Typy akutních jaterních porfýrií:

- Akutní intermitentní porfýrie (AIP)
- Porfyrria variegata (PV)
- Hereditární koproporfýrie (HK)
- Porfýrie z deficitu 5-aminolevulátdehydratasy

Manifestují se typicky v období puberty a rané dospělosti akutními život ohrožujícími neuroviscerálními atakami.

Akutní jaterní porfyrie

Mezi typické příznaky patří:

- **Abdominální příznaky:** kolikovitě bolesti břicha imitující náhlou příhodu břišní, dále nauzea, zvracení.
- **Neurologické příznaky:** parezy a plegie hlavových i končetinových nervů, extrapyramidová symptomatologie, polyradikuloneuropatie, hypo/areflexie, hyperpyrexie.
- **Psychiatrické příznaky:** náhlé změny nálad a povahových rysů, úzkost, agresivita, suicidální tendence, halucinace, poruchy spánku.
- **Hypertenze** (diastola >85 mm Hg)
- **Tachykardie** (>80/min)
- **Hyponatrémie**

Akutní jaterní porfyrie - AIP

Akutní intermitentní porfyrie nejčastější v ČR

- **Prevalence** mutace v AIP genu se udává 1/500 obyvatel, jedná se však o chorobu s neúplnou penetrací a tedy symptomatická prevalence akutních jaterních porfyrií je **1-2/100 000 obyvatel** (Herrick et al.,2004).
- **Incidence** 0,23/ 1mil. obyvatel (Elder G., 2013).
- 3-5% pacientů trpí rekurentní formou atak (více než 4 ataky/rok), v průměru....



nízký počet zachycených pacientů

Podezření je klíč k diagnóze

Porfýrie jsou vzácná onemocnění s pestrou symptomatologií – a to je důvodem proč často není stanovena správná diagnóza.

Klíčem ke stanovení správné diagnózy akutní porfýrie není symptomatologie, ale PODEZŘENÍ na akutní porfýrii.

Podezření je klíč k diagnóze

Pacientům může být stanovena **chybná diagnóza** podle neurologických nebo psychiatrických komplikací, či mohou podstoupit zbytečné invazivní zákroky a vyšetření.

Chybná diagnóza vede k nesprávné léčbě.

Nesprávná léčba často vede k dalšímu klinickému zhoršení a může vést i k závažným / ireverzibilním neurologickým komplikacím.

Podezření je klíč k diagnóze

Pro přežití pacienta s akutní porfyrickou atakou je zásadní **pomýšlet na diagnózu.**

A proto, setkáte-li se s pacientem s výše popsanými příznaky a stavy **je nutné potvrdit nebo vyloučit diagnózu akutní jaterní porfýrie**

laboratorním vyšetřením i diferenciací diagnostickou rozvahou.

Laboratorní diagnostika v ČR

Základním vyšetřením je stanovení:

- Kyseliny delta aminolevulové a porfobilinogenu v čerstvé moči
- Stanovení odpadu celkových porfyrinů močí za 24 hodin
- Vyšetření plazmatického emisního maxima porfyrinů

V České republice je k dispozici kompletní biochemická i molekulární diagnostika.

Laboratorní diagnostika v ČR

- Biochemická diagnostika (prof. Vítek):

Hepatologická laboratoř, Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky (ULBLD), Všeobecná fakultní nemocnice a 1. LF UK v Praze, Na Bojišti 3, Praha 2.

Laboratoř poskytuje i kompletní konzultační servis

Tel.: 224964192

- Molekulární diagnostika (prof. Martásek):

Mitochondriální laboratoř, Klinika dětského a dorostového lékařství (KDDL), Všeobecná fakultní nemocnice a 1. LF UK v Praze

Tel. 224967755

Terapeutické možnosti

Záchvaty akutní jaterní porfýrie vyžadují neodkladnou léčbu s okamžitou hospitalizací pacienta.

- **Kauzální léčba:** hemarginát (3 mg/kg/24 hod. po dobu 3-4 dní).
- **Symptomatická léčba:** klid, korekce vnitřního prostředí, infúze koncentrované glukózy, chlorpromazin, **bezpečná analgetika**, umělá ventilace při paréze dechového svalstva.

Terapeutické možnosti

Rizikem je podání **zakázaných léků**, které vedou k další stimulaci metabolické dráhy hemu.

Podání nevhodného léku může být fatální.

Je nutno trvat na podávání pouze **bezpečných léků**.

Podávat podpůrnou léčbu do získání hemarginátu nebo vyloučení porfýrie.

Seznam všech bezpečných léků najdete na:

www.drugs-porphyrria.org

www.cardiff-porphyrria.org

Terapeutické možnosti- kauzální léčba

- **Hem-arginát** je specifický léčebný přípravek, indikován má být co nejdříve po diagnóze akutní ataky, ještě před rozvojem ireverzibilní neuropatie. Během 2-3dní vede k biochemickému a klinickému zlepšení (Guidelines - Orphanet).
- Je registrovaný v České republice
- Není přiznána oficiální úhrada ze ZP = Lékař musí požádat o schválení příslušnou ZP o mimořádnou úhradu na paragraf §16. Poté dostane zařízení uhrazeno nad rámec rozpočtu.

Užitečné informace

V naprosté většině případů lze jakékoliv rozhodnutí oddálit o několik minut, během nichž nalezneme potřebnou informaci.

Informace o léčbě pacienta s podezřením na porfýrii najdete na:

www.porphyria-europe.com

Klinická pracoviště zabývající se diagnostikou a léčbou porfyrické nemoci:

- Hepatologická laboratoř ULBLD VFN a 1. LF UK v Praze (Prof. MUDr. Libor Vítek, Ph.D., MBA)
- 4. interní klinika VFN a 1. LF UK v Praze (doc. MUDr. Radan Brůha, CSc)
- Klinika hepatogastroenterologie IKEM v Praze (MUDr. Jan Šperl, CSc)
- Interní klinika UVN v Praze (Prof. MUDr. Petr Urbánek, CSc)