

# CO DĚLAT MÁTE-LI PODEZŘENÍ NA

nevysvětlitelná  
silná  
abdominální  
bolest

## ZÁCHVAT AKUTNÍ JATERNÍ PORFÝRIE?

### AKUTNÍ JATERNÍ PORFÝRIE

Jedná se o skupinu závažných onemocnění způsobených poruchou biosyntézy hemu. Patří sem akutní intermitentní porfýrie, porfyria variegata a hereditární koproporfýrie.

Tato onemocnění se manifestují akutními atakami, 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**

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

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

### LABORATORNÍ DIAGNOSTIKA

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

Všechny tyto metody jsou k dispozici, spolu s celým dalším spektrem vyšetřovacích metod pro porfyrickou nemoc v **Hepatologické laboratoři Ústavu lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky (ULBLD) VFN a 1. LF UK v Praze**.

Laboratoř poskytuje i kompletní konzultační servis na **tel.: 224 964 291/203**.

**Žádanka** na vyšetření je ke stažení na adrese: <http://ulbld.lf1.cuni.cz/file/1801/hepatologicka-laborator-ulbld-2015.pdf>

### DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Příznaky nebo patologické stavy, které jsou podobné akutnímu záchvatu porfýrie:

- **Peritonitida a všechny náhlé příhody břišní**

Odlišení od náhlé příhody břišní může být obtížné (bolest, zácpa, zvracení, tachykardie, oblužení).

Bolest bývá difúzní, chybí peritoneální příznaky. Obtížné odlišení zejména při první manifestaci a příchodu pacienta v noci nebo ve volných dnech.

**Riziko chirurgické revize při akutní porfyrické atace:** Samo provedení laparotomie není největším rizikem. Rizikem je podání **zakázaných léků**, které vedou k další stimulaci biosyntetické dráhy hemu. Obávanou komplikací je rozvoj paréz, zejména dechového svalstva. Podání nevhodného léku může být fatální. I v případě, že se chirurg rozhodne pro urgentní revizi břicha, je nutno trvat na podávání pouze **bezpečných léků**. Podávat podpůrnou léčbu do získání hemarginátu nebo vyloučení porfýrie.

- **Metabolické projevy:** ketoacidóza (diabetes, abusus alkoholu), akutní hypoadrenalismus (Addisonská krize), akutní hypoparatyreoidismus a hypokalcinémie.
- **Neurologické a psychiatrické projevy:** Guillain-Barrého syndrom, akutní psychotická ataka, akutní panická ataka, epilepsie, akutní myopatie.
- **Kardiovaskulární projevy:** hypertenzní krize.
- **Hematologické projevy:** akutní hemolýza, akutní srpkovitá anémie.
- **Toxické projevy:** otrava olovem.

Mezi spouštěče záchvatů akutní porfýrie mohou patřit některé léky, alkohol, hormonální změny, stres, infekce či striktní dieta.

## LÉČBA ZÁCHVATŮ AKUTNÍCH JATERNÍCH PORFÝRIÍ

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.

## LÉČBA BOLESTI A VEDENÍ ANESTÉZIE

	Bezpečné	Možná	Nebezpečné
Úvod	propofol	ketamin, midazolam	thiopental, etomidat
Inhalační	oxid dusný, enfluran	isofluran, sevofluran	fluroxene, methoxyflurane
Myorelaxace	suxamethonium, myorelaxancia nedepolarizující vercuronium, atracurium mivacurium, cisatracurium	alcuronium	
Analgetika	fentanyl, alfentanil, dihydrokodein opiáty (morfin, diamorfin, pethidin) ne-opiátová analgetika (aspirin, ibuprofen, paracetamol per os, naproxen, indomethacin, fenbufen)	oxycodon nalbuphin	pentazocin
Antiemetika	fenothiaziny, prochlorperazin, domperidon (obvykle s opiátem), temazepam, triazolam		nitrazepam
Katecholaminy	adrenaline, noradrenaline		
Další	atropin, alfa agonisté, beta agonisté beta blokátory, magnesium neostigmin, fentolamin, amitryptilin, chlorpromazin, lorazepam	verapamil flumazenil naloxon	

**Seznam všech bezpečných léků najdete na:**

- [www.drugs-porphyria.org](http://www.drugs-porphyria.org)
- [www.cardiff-porphyria.org](http://www.cardiff-porphyria.org)

**Informace o léčbě pacienta s podezřením na porfýrii najdete na:**

- [www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com)

**Klinická pracoviště zabývající se diagnostikou a léčbou porfyrické nemoci:**

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