VFN PRAHA

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE
IV. INTERNÍ KLINIKA, GASTROENTEROLOGICKÉ CENTRUM

AKUTNÍ PORFYRIE

„V posledních pěti letech jsem měl opakovaně ataky bolestí břicha a zad. Zvracel jsem a měl jsem tmavou moč. Podezření na ledvinovou koliku se nepotvrdilo, jiná příčina bolestí břicha nebyla nalezena. Při poslední hospitalizaci jsem dostal celkové křeče při poruše metabolismu a přeložili mě na JIP..“

Adam, 55 let

„Z dovolené v zahraničí jsem si přivezla močovou infekci. Můj gynekolog mi nasadil Nitrofurantoin, po kterém jsem měla křeče břicha a zvracela. Postupně jsem ztrácela cit v rukou i nohou, posléze jsem jimi nemohla hýbat...“

Hana, 30 let

„Od 25 let jsem byla opakovaně vyšetřována pro křeče břicha, zvracení, pocení, nevolnost na gynekologii, urologii, infekci a chirurgii se závěrem chronická apendicitida. Časem jsem začala být velmi nervově labilní a pro stále nejasné bolesti břicha a deprese mě odeslali i na psychiatrii...“

Lenka, 35 let

„Záchvaty bolestí břicha, vyčerpání a bolesti nohou se u mě opakovaly v průběhu dalších let, často po infekčním onemocnění, psychické i tělesné námaze, nebo hladovění.“

Petr, 50 let

CO MAJÍ SPOLEČNÉHO?

Akutní porfyrie je vzácné dědičné metabolické onemocnění, které vzniká na podkladě genetické mutace, při kterém se v těle hromadí určité látky, zvané porfyriny.

Nosič této choroby nemusí mít žádné zdravotní problémy, ale nese si celoživotní dispozici ke vzniku akutního porfyrického záchvatu. **Záchvat akutní porfyrie** se projevuje v určitých typických situacích („spouštěče záchvatu“) a má mnoho rozličných, často **závažných projevů**, které lze snadno zaměnit za projevy jiného nemocnění **(opakované, silné, nevysvětlitelné bolesti břicha, nervové, kardiovaskulární a psychiatrické problémy, poruchy vědomí)**. Při záchvatu akutní porfyrie může být také **červenohnědé zbarvení moči** nebo **kožní vyrážka**. Mezi jednotlivými záchvaty bývá pacient často zcela bez obtíží. K projevům onemocnění dochází častěji u žen.

Rozvinutý **záchvat akutní porfyrie lze snadno diagnostikovat vyšetřením moči, a specifickou léčbou ho rychle zastavit**. Vzhledem k tomu, že jde o vzácné onemocnění, které se navíc projevuje v nepravidelných časových intervalech, není podezření na záchvat akutní porfyrie mezi prvními. Při pozitivním nálezu typických porfyrinů v moči je následně onemocnění potvrzeno genetickým vyšetřením. **Genetické vyšetření** je následně nabídnuto příbuzným pacienta, u nichž tak můžeme onemocnění zachytit ještě před propuknutím prvních projevů.

Všichni pacienti s akutní porfyrií se musí mít na pozoru před spouštěči záchvatu, zejména je potřeba se vyvarovat zakázaných léků.

Onemocnění akutní porfyrií je u nás diagnostikováno maximálně u několika pacientů ročně. **Důvodem k vyšetření na akutní porfyrii by měly být především nevysvětlitelné a opakující se bolesti břicha.**



SPOUŠTĚČE ZÁCHVATU AKUTNÍ PORFYRIE:

- **Léky** (nejčastěji antibiotika, kontraceptiva, analgetika)
- **Hladovění** (cílené hubnutí, změna dietních návyků, vynucené hladovění při GIT onemocnění)
- **Hormonální změny** (nejčastěji v souvislosti s menstruačním cyklem)
- **Stres**
- **Infekce**
- **Operační zákrok**
- **Alkohol**

GASTROENTEROLOGICKÉ CENTRUM

RECEPCE: +420 224 966 495
Objednání je možné osobně nebo telefonicky.