

:: Erytropoetická protoporfýria

Orpha číslo: ORPHA79278

Prehľad

Erytropoetická protoporfýria (EPP) je dedičná porucha metabolizmu hému spojená s nahromadením protoporfyriínu v krvi, erythrocytoch a tkanivách, kožnými prejavmi a fotosenzitivitou. Ochorenie sa vyskytuje celosvetovo, prevalencia sa pohybuje od 1:75.000 do 1:200.000. Symptómy sa zvyčajne objavujú v rannom detstve po prvej expozícii slnečným žiarením. Typické sú kožné prejavy s opuchom a erytémom a bolestivou fotosenzitivitou, bez tvorby pluzgierov, komplikované petéchiami s epizódami pálenia a bodania po vystavení slnečnému svetlu. Rozsah uvedených ťažkostí a objektívneho nálezu varíruje a závisí od dĺžky expozície, pričom konečným dôsledkom môžu byť chronické trvalé zmeny na koži.

Keďže protoporfyrín je lipofilná molekula metabolizovaná v pečeni, ochorenie je spojené s rizikom vzniku cholelitiázy s obštrukciou žlčových ciest. Môže sa tiež vyvinúť chronické poškodenie pečene, ktoré finálne končí obrazom akútneho hepatálneho zlyhania.

U väčšiny postihnutých vzniká ochorenie v dôsledku čiastočného deficitu posledného enzýmu biosyntézy hému – ferrochelatózy. Enzým je kódovaný génom *FECH* a lokalizuje sa na chromozóme 18q21.2 – q21.3. EPP sa dedí pravdepodobne autozómovo dominantne, prejavy ochorenia sú modifikované prítomnosťou hypomorfickej trans alely *FECH IVS3 – 48C*, ale v dostupnej literatúre bola tiež popísaná recesívna dedičnosť s oboma mutovanými *FECH* alelami. U 2% prípadov stav vzniká ako dôsledok funkciu pridávajúcej mutácie v géne pre erytroid špecifickú syntázu 2 kyseliny aminolevulinickej (*ALAS2*; Xp11.21), vtedy hovoríme o dominantnej protoporfýrii viazanej na chromozóm X.

Diagnostika sa opiera o nález zvýšenej hladiny protoporfyriínu v plazme a erythrocytoch, dopĺňa sa vyšetrením fluorescencie plazmy s maximom na 634 nm. Odporúča sa tiež cielene pátrať po poruche pečenej funkcií, stanoviť aktivitu ferrochelatózy, doplniť rodokmeň a genetickú analýzu (stanoviť mutácie v géne *FECH*, prítomnosť trans alely *FECH IVS3 – 48C* a mutácie v *ALAS2* géne). Dôležité je diferenciálne diagnosticky odlíšiť fototoxické liekové reakcie, hydroa vacciniiforme, solárnu a kontaktnú dermatitídu, angioedém a v niektorých prípadoch aj iné typy porfýrie (pozri heslá).

Hlavným cieľom manažmentu pacienta s EPP je zabrániť expozícii slnečným žiarením, znížiť hladinu protoporfyriínu (redukciou erytropoézy podaním transfúzie alebo chelačnou liečbou cholesteryamínom) a oddialiť poškodenie pečene prípadne jej zlyhanie. Práve pre riziko hepatálneho zlyhania je nevyhnutné u postihnutého jedinca pravidelne sledovať pečenej funkcie. V najzávažnejších prípadoch so známami hepatálneho poškodenia je ako najvhodnejší liečebný postup indikovaná postupná transplantácia kostnej drene a pečene. Erytropoetická protoporfýria je celoživotné ochorenie, prognóza závisí od postihnutia pečene. Kvalitu života pacienta významne ovplyvňuje fotosenzitivita.

Odborní recenzenti :

- Prof Jean-Charles DEYBACH
- Prof Mario LECHA
- Pr Hervé PUY

Posledná úprava : Júl 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Eva Vitáriušová, PhD



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net