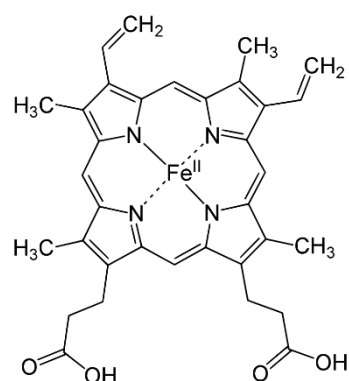


Vážené kolegyně a kolegové,  
v dnešním čísle Laboratorních listů vám přinášíme podrobné informace o porfyrii.

## PORFYRIE

Historicky také jako „upíří nemoc“ je souhrnně označována skupina onemocnění, manifestujících se v důsledku poruchy tvorby hlavního krevního barviva, hemu.

**HEM** je prostetická skupina hemoproteinů, tvořená tetrapyrolovým jádrem, do jehož středu je navázán jeden atom železa  $Fe^{2+}$ . Jeho syntéza probíhá ve všech buňkách lidského těla, avšak drtivou většinu produkce zajišťují erytroidní buňky kostní dřeně a částečně také buňky jater. V rámci krvetvorby se hem stává součástí transportního proteinu hemoglobinu. Hemoglobin je významnou složkou krve, kde je obsažen v červených krvinkách, erytrocytech, a zde zajišťuje jednu ze zásadních funkcí krve, kterou je transport krevní plynů, kyslíku a oxidu uhličitého.



Vytvoření samotného hemu předchází série několika reakcí, jejichž meziprodukty se souhrnně označují jako porfyriny. Jednotlivé kroky této reakční kaskády jsou zajišťovány příslušnými enzymy, bez jejichž správné funkce dochází k přerušení řetězce reakcí a k hromadění meziprojektu, který by byl v dané reakci substrátem. Současně s tím dochází k závažnému nedostatku všech následujících produktů, včetně hemu a hemoglobinu.

### PORFYRINY

Jednou ze zásadních vlastností všech látek s porfyrinovým jádrem je, že jsou díky konjugovanému systému dvojných vazeb, schopny absorbovat část viditelného světla a jsou tedy barevné. (Červená barva hemoglobinu je způsobena právě touto vlastností. Častá domněnka, že je krev červená kvůli navázanému železu, je mylná). Absorpce světelné energie těmito látkami je také příčinou jednoho z nejvýraznějších dlouhodobých příznaků porfyrií, a to destrukce kožních tkání, vystavených slunečnímu záření.

### PORFYRIE

Z pohledu průběhu se porfyrie dělí na dvě hlavní skupiny, **akutní** a **chronické**:



Typ	Název	Enzymový defekt	Projevy
AKUTNÍ	Plumboporfyrie	ALA-dehydratasa	neuroviscerální
	Akutní intermitentní porfyrie	Porfobilinogendeaminasa	neuroviscerální
	Hereditární koproporfyrie	Koproporfyriinogenoxidasa	neuroviscerální a kožní
	Porphyria variegata	Protoporfyriinogenoxidasa	neuroviscerální a kožní
CHRONICKÉ	Kongenitální erythropoetická porfyrie	Uroporfyriinogen III kosynthasa	kožní
	Porphyria cutanea tarda	Uroporfyriinogendekarboxylasa	kožní
	Hepatoerythropoetická porfyrie	Uroporfyriinogendekarboxylasa	kožní
	Erythropoetická porfyrie	Ferrochelataasa	kožní

Zvláštní skupinou je porfyrie vyvolaná otravou olovem (**plumboporfyrie**). Olovo svou vazbou inhibuje funkci enzymu ALA-dehydratázy, který je nezbytný hned v počáteční fázi tvorby porfyrinů. Zvýšené koncentrace tohoto těžkého kovu v krvi mohou tedy také vyvolat jistou formu porfyrie.

Ostatní porfyrie, vyvolané často dědičnými poruchami funkce enzymů, se obecně vyznačují příznaky, které těmto onemocněním historicky vysloužily lidový název „upříř nemoc“. Mezi ty hlavní patří již zmiňovaná citlivost na světlo, které poškozují tkáň, obsahující zvýšené množství porfyrinů. Dále se porfyrie mnohdy vyznačují ustupujícími dásněmi a obecnou chudokrevností a bledostí. Posledním příznakem, který nemocné spojuje s pověstným vampirismem, je intolerance česneku, jehož některé složky mohou být pro postižené toxické.

**LÉČBA** jako taková neexistuje. Mezi obecné kompenzační techniky spadají hlavně různé formy ochrany před slunečním zářením (oděv, speciální krémy...). U některých typů porfyrií jsou využívány například **venepunkce** (zbavující tělo nadbytečných porfyrinů a železa), krevní transfuze či některá léčiva.

**DIAGNOSTIKA** je nejčastěji prováděna ze sbírané moči nebo ze stolice spektrofotometrickými technikami, případně metodou vysokoúčinné kapalinové chromatografie s fluorescenční detekcí, která poskytuje detailnější přehled o konkrétních metabolitech, a tedy i o konkrétní formě onemocnění.

V naší laboratoři je diagnostika porfyrií prováděna metodou vysokoúčinné kapalinové chromatografie ze sbírané moči. Důležité je odebíraný vzorek po celou dobu co možná nejlépe chránit před světlem.

