

JEDNÁ SE O AKUTNÍ JATERNÍ PORFYRII (AJP)?

Příznaky AJP* zahrnují¹⁻³:

TĚŽKÁ, DIFÚZNÍ BOLEST BŘICHA +

1 NEBO VÍCE Z NÁSLEDUJÍCÍHO:

PERIFERNÍ NERVOVÝ SYSTÉM	CENTRÁLNÍ NERVOVÝ SYSTÉM	AUTONOMNÍ NERVOVÝ SYSTÉM	KOŽNÍ PŘÍZNAKY
Slabost nebo bolest končetin	- Úzkost - Zmatenost - Deprese - Nespavost	- Nevolnost - Zvracení	Kožní léze na místech vystavených slunci

32 % pacientů s AJP může mít hyponatrémii⁹

* Existují 4 podtypy AJP. Přibližně 80 % případů tvoří akutní intermitentní porfyrie (AIP), následuje

hereditární koproporfyrie (HCP), variantní porfyrie (VP) a extrémně vzácná porfyrie s deficitem ALA dehydratázy (ADP)¹⁻⁴

* Kožní příznaky se vyskytují pouze u HCP a VP¹⁻³



92%
pacientů s AJP
uvádí bolest břicha

(napodobuje náhlou břišní příhodu, ale bez specifické lokalizace a bez známek peritoneálního dráždění)^{3,5}

Nespecifické příznaky mohou vést
k nesprávným diagnózám

- ✗ Syndrom dráždivého tračníku
- ✗ Endometrióza
- ✗ Idiopatické střevní záněty
- ✗ Fibromyalgie
- ✗ Psychiatrické poruchy
- ✓ AJP

POTVRZENÍ

Potvrďte podezření pomocí
jednoduchých testů moči (spot testy)¹⁻³

- ✓ PBG
(porfobilinogen)*
- ✓ ALA
(delta-aminolevulová kyselina)*
- ✓ Porfyriny[§]
Test moči na porfyriny je nespecifický
a neměl by být použit samostatně
k diagnostice AJP[§]

* PBG a ALA jsou prekurzory porfyrinů, které se přirozeně vyskytují
v biosyntetické dráze hemu v játrech, ale u pacientů se symptomatickou
AJP dosahují neurotoxických hladin.^{1,2}

§ Analýzy porfyrinů mohou pomoci rozlišit specifický typ AJP.¹