JEDNÁ SE O AKUTNÍ JATERNÍ PORFYRII (AJP)?

PODEZŘENÍ

Příznaky AJP* zahrnují[1-3]:

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



92%
pacientů s AJP uvádí bolest břicha
(napodobuje náhlou břišní příhodu, ale bez specifické lokalizace a bez známek peritoneálního dráždění)[3,5]

32 % pacientů s AJP může mít hyponatrémii[9]
* 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 VP[1-3]

ROZVAHA

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]

MEDISON

Alnylam® PHARMACEUTICALS