

616.39—008.9[:547.979.733]—039.34:356.33

**AKUTNÍ INTERMITENTNÍ PORFYRIE U VOJÁKA ZÁKLADNÍ SLUŽBY
(Kasuistika)**

Pplk. MUDr. Jan MOŠTÁK, MUDr. Beata ŠIMČÍKOVÁ
Interní oddělení vojenské nemocnice v Brně
(náčelník pov. pplk. MUDr. Otakar Čáp)

K 60. narozeninám gen. MUDr. J. Smrčky a plk. MUDr. J. Hauera, CSc.

Porfyrie je onemocnění způsobené poruchou metabolismu pyrolových barviv s patologickou tvorbou a vylučováním porfyrinů. Podle místa, kde dochází k nadměrné tvorbě porfyrinů, dělí se porfyrická choroba na erytropoetickou (vrozenou a erytropoetickou protoporfyrii) a hepatální (akutní intermitentní porfyrie, smíšená porfyrie a porfyría cutanea tarda).

Na vnitřním oddělení vojenské nemocnice v Brně jsme měli možnost sledovat nemocného s akutní intermitentní porfyrií (AIP). Průběh onemocnění uvádíme níže. Nejčastějšími příznaky AIP jsou obtíže gastrointestinální, často velmi variabilní, které ale svou intenzitou brzy přivádějí nemocného k odbornému lékaři. Poněvadž se na tuto zřídka se vyskytující chorobu nepomýšlí, bývá nemocný léčen pod různými diagnózami a někdy i laparotomován.

Nemocný O. D., nar. 20. 6. 1951, voják v základní službě 1. ročníku, byl vyšetřen na našem oddělení dne 18. 5. 1971. Rodinná anamnéza bezvýznamná. Osobní anamnéza: v dětství zlomenina ruky, jinak nebyl vážně nemocen. Žádné léky nikdy neužíval. V civilním povolání vyučen pokrývač. Nynější onemocnění: 15. 5., tři dny před přijetím, se celý den

opaloval na slunci, večer potom se cítil unavený. Dne 17. 5. se ráno po službě opět chvíli opaloval, pak si pro celkovou nevolnost a slabost šel lehnout na lůžko. Okolo 17. hodiny po vyhlášení poplachu pocítil náhle nevolnost, točila se mu hlava, chvíli snad nebyl při plném vědomí. Jestli upadl neví. Po chvíli měl pocit na zvracení a tupý difuzní tlak v břiše. Žádná infekce nepředcházela, byl jen unaven po nočních službách. Stravoval se spolu s ostatními, dyspeptické obtíže neměl, stolice a močení byly normální. Při příchodu na ambulanci 18. 5. udával jen nevolnost a malátnost.

Objektivní nález při přijetí: muž střední postavy, výška 173 cm, hmotnost 65 kg; při vědomí, orientován, odpovídá přiléhavě. Kůže po celém trupu i končetinách zarudlá po opálení. Puls 88/min., TK 130/80, T 37,9 °C. Hlava: orientačně neurologický nález v mezích normy, spojivky a sliznice růžové, skléry čisté, jazyk nepovleklý, chrup sanován, hrdlo klidné. Krk: uzliny a štítná žláza nezvětšeny, náplň krčních žil normální. Hrudník souměrný, klenutý, páteř nebolestivá, poklepový a poslechový nález na srdci normální. Břicho měkké, prohmatné, palpačně zcela nebolestivé, játra a slezina nezvětšeny, peristaltika normální. Genital normálního vzhledu. DK jen lehká interdigitální mykóza. Přijímací dg.: *Insolatio levis*.

Průběh onemocnění: od 18. 5. do 21. 5. teplota kolem 37,8 °C. Stěžoval si na nevolnost, bolesti neměl,

somatický nález až na mizející erytém fyziologický. Dne 23. 5. byl naposled na stolici, od 24. 5. vzrůstající bolestivý tlak v nadbřišku, nauzeu neměl, nezvracel. Puls 96/min., TK 120/80, palpační citlivost ve středním epigastriu. Dne 25. 5. a 26. 5. jen tlak v epigastriu. Dne 27. 5. v 9.10 hodin náhle prudká křečovitá bolest v nadbřišku, puls 82/min., TK 130/80, později puls 112/min., TK 150/100, svíjí se bolestí, zaujímá polohu na boku. Obj. břicho měkké, prohnáté. Ve 13.00 hodin po injekci Papaverinu s Atropinem pacient bez obtíží. Po záchvatu se objevila tmavá moč, která stáním nabývala až černé barvy. Dne 28. 5. trval tlak v nadbřišku a tmavší moč. Od 29. 5. do propuštění 23. 6. byl nemocný bez obtíží. Stolice se upravila, moč byla normální barvy.

Pomocná vyšetření: FW 13/21, 12/15; BWR negativní, moč. chem. a močový sediment opakovaně denně negativní; 1X při záchvatu B opal., při tmavé moči Ehrlich +. Štitovka a EKG normální. Addisův sediment normální, moč bakteriolog. kvantit. negativní. Urea opakovaně normální. Clearance endog. creatininu (21. 5.) F $\varnothing$ 58, 3 ml/1 min., R $\varnothing$ 99,7 %, Kr 2,06 mg %, dne 4. 6. kontrola F max. 107,1 ml/min., F min. 27,8 ml/min., F $\varnothing$ 64,2 ml/min., variace 79,3; R max. 99,3 %, R min. 97,6 %, R $\varnothing$ 98,4 %, kr. 1,52 mg %. Bromsulfaleinový test normální. ASLO negativní. ELFO bílkovin v séru normální. Diastázy opakovaně normální hodnoty. Jaterní testy opakovaně normální hodnoty; GOT 1,28, GPT 1,86 mímol. Urikémie 6,0 mg %, 8,1 mg %. Krvácivost, srážlivost, trombocyty normální hodnoty. KS B Rh+. Krevní obraz dne 19. 5. Hb 107 % — 17,2 g %, Ht 54 %, Le 4900. Kontrola 24. 5. Hb 117 % — 18,8 g %, Er 5,890 000, Ht 57 %, Le 7800. Kontrola 26. 6. Hb 115 % — 18,5 g %, Ht 57 %, Le 5600. Diff.: Tyč 3 %, Seg 67 %, Eo 1 %, Mo 1 %, Ly 28 %. Kontrola 8. 6. Hb 100 % — 16,0 g %, Ht 47,5 %, Le 9800. Sternální punkce: zvýšená buňka bez atypii (26. 5.). Žaludeční chemismus po kofeinu normální hodnoty, stoupavá křivka.

Rtg. vyšetření: 21. 5. Urografie: susp. pelvis duplex lat. dx., jinak norm. nález.

25. 5. Gastroduodenum: parasekrece na lačno, hypotonia bulbi duodeni.

27. 5. (v den záchvatu) prostý snímek hrudníku a břicha: na plících a srdci norm. nález, ve středním a levém mezogastriu menší konvolut kliček tenkého střeva s výraznější náplní, několik drobných hladinek v ileo-coekální krajině.

Oční pozadí: dne 9. 6. norm. nález. Kožní vyšetření 9. 6. bez projevů kožní formy porfyrie. Neurol. vyšetření 9. 6. kolapsové stavy u labilní osobnosti. Jaterní biopsie dne 11. 6. určitý jaderný polymorfismus hepatocytů, mírná povšechná drobně uzlíčková reakce mezenchymální, ojediněle centroacinozní fibróza. Aspekt nespecifické reaktivní hepatitidy. (Pro porfyryny nutná kryostatová technika.)

Vyšetření moče na porfyryny dne 27. 5. silně pozitivní, pH moči 5,5. Dne 28. 5. a 29. 5. stopa porfyriu, později již negativní.

Terapie: dieta čajová, pak s omezením dráždivých látek, infuze fyziol. roztoku 1000 ml/24 hod., vitamíny, zpočátku Papaverin—atropin, pak Plegomazin 2X 50 mg denně inj., později per os 75 mg — 50 mg denně.

Po přezkumu nemocný propuštěn bez obtíží. Doporučili jsme dispenzarizaci v KÚNZ.

Z popisu onemocnění našeho nemocného je zřejmé, že na porfyrickou chorobu jsme začali myslet až na základě prudké kolikovitě bolesti v břiše, spojené se zástavou plynů a stolice, s tachykardií, se zvýšením TK, při celkem minimálním somatickém nálezu a při objevení tmavé moči. Tyto příznaky odpovídají literárním údajům naší i cizí literatury (1, 2, 3, 4, 8, 9, 10, 12, 14, 15, 16, 17, 18). Rovněž tak rtg nález odpovídá údajům jiných autorů (1, 11, 12, 16, 17, 18). Polyglobulie a leukocytóza se připisují exsikóze (1, 12, 16), postižení jater (1, 3, 12) a ledvin (1, 2, 3, 12, 17) a cévním spasmům. Výsledek histologického vyšetření jater rovněž odpovídá (1, 2, 3, 6, 12, 13). Specifické zkoušky jsme bohužel znemožnili sami fixací vzorku ve formalinu. Podrobnější vyšetření typu vyšetřovaných porfyriu (1, 5, 6, 7, 10) jsme v našich podmínkách nemohli provést, doporučili jsme však sledování nemocného na specializovaném pracovišti. Z neurologických příznaků jsme pozorovali motorickou slabost a malátnost (1, 4, 9, 12, 14, 15, 16, 17), z psychiatrických příznaků lehkou poruchu vědomí (1, 4, 8, 9, 12, 14, 15, 17).

Vzhledem k tomu, že onemocnění bylo vyprovokováno sluněním, nemůžeme vyloučit smíšenou formu porfyrie, i když dermatolog kožní známky neshledal. Neuropatie nebyla závažná, v dalším průběhu nemoci je však možno předpokládat těžší postižení až typu bulbární paralýzy (1, 12, 16, 17). V terapii se nám mimo obvyklé zavodnění, dietu a podávání vitamínů (1, 12, 15) velmi dobře osvědčil Plegomazin (1).*

Prognóza onemocnění je podle všech autorů špatná (1, 12, 15, 17). Až 50 % nemocných končí smrtí při záchvatu (1, 12, 15, 17). Domníváme se, že při dobré péči o nemocného je možnost přežití vyšší.

Závěrem bychom chtěli zdůraznit, že i když jde o onemocnění vzácné, není vyloučeno, že se s ním setká hlavní lékař, internista, neurolog, chirurg nebo psychiatr. Ve vojenských nemocnicích, kde je možnost vyšetření na porfyryny, by se nemělo toto vyšetření zanedbávat, zvláště v případech, kdy podezření na porfyrickou chorobu je z klinického průběhu zřejmé.

*) Této zkušenosti jsme mohli velmi dobře využít při léčbě dalšího nemocného, muže středních let se smíšenou formou porfyrické nemoci při akutním záchvatu s břišní symptomatologií. Rovněž v tomto případě byla komplexní léčba (úprava vodní a minerální rovnováhy, dieta, vitamíny, Plegomazin a PNC — pro infekci horních cest dýchacích) velmi úspěšná. V tomto případě jsme podávali Plegomazin, přesto, že jsme zjistili již před záchvatem jaterní cirhózu. Ani po delším podávání nedošlo ke zhoršení funkce jater, naopak, pozorovali jsme výrazné zlepšení.

Souhrn

Popsán případ vojáka v základní službě s akutní intermitentní porfyrií. Diagnóza stanovena na základě břišní symptomatologie onemocnění a potvrzena nálezem v moči. Upozorněno na možnost výskytu této choroby a její závažnost.

Literatura

1. Berman, J.: Porfyrická choroba, Praha, SZdN 1960, str. 313.
2. Berman, J.: Klinická a laboratorní diagnostika porfyrické choroby. Čas. Lék. čes., 17, 1954, str. 447 až 451.
3. Berman, J.: Klinické, laboratorní a pitevní známky jaterní poruchy u porfyrické choroby. Vnitř. lék., 2, 1959, str. 168—173.
4. Berman, J., Hoenig, V.: Vnitřní lékařství IV, učební texty vysokých škol, UK Praha 1969, str. 738—742.
5. Birger, H.: Klinická laboratorní diagnostika. Praha Avicenum 1970, 296, str. 254—255.
6. Delong, V., Wiedermann, B.: Porfyrie. Forma akutní a smíšená. Čas. Lék. čes., 17, 1954, str. 457—463.
7. Dostálová, M., Zaorálek, A.: Elektroforéza porfyrinů. Praktický lékař, 22, 1968, str. 871—873.
8. Goldberg, A., Rimington, C., Lochhead, A.: Lancet, 1967, 7491, str. 632—636.
9. Hoenig, V.: Choroby jater a žlučových cest v praxi, Praha, SZdN, 1. vyd., str. 366.
10. Holeček, V.: Stanovení koproporfyriu v moči. Prac. lék., 2, 1966, str. 110—115.
11. Holý, J., Berman, J.: Rentgenový obraz trávicí trubice při gastrointestinálních projevech porfyrické choroby. Čas. Lék. čes., 18—19, 1959, str. 579—583.
12. Markowitz, M.: Acute intermittent porphyria — a report of five cases and a review of the literature. Annals of internal medicine, 6, 1954, str. 1170—1188.
13. Mařatka, Z.: Praktická gastroenterologie. Praha, SZdN 1968, 2. vyd., str. 560.
14. Netoušek, M.: Význam akutní porfyrie pro chirurgickou praxi. Čas. Lék. čes., 27, 28, 1957, str. 870—875.
15. Netoušek, M., Berman, J.: Obtíže s diagnózou akutní porfyrie. Čs. gastroenterologie a výživa, 6, 1956, str. 442—445.
16. Palmer, H. V.: A case of acute idiopathic hematuria with acute ascending paralysis. Annals of internal medicine, 9, 1940, str. 1500—1508.
17. Wiedermann, B., Delong, V.: Porfyrie. Čas. Lék. čes., 17, 1954, str. 451—457.
18. Wilhelm, A.: Münch. med. Wschr., 110, 1968, str. 266—272.