

Porphyria Cutanea Tarda

Порфирия кожная медленная

Maureen B Poh-Fitzpatrick, MD,

Professor Emerita of Dermatology and Special Lecturer, Columbia University;

Professor of Medicine (Dermatology), University of Tennessee



eMedicine

Article Last Updated: Feb 22,
2007

Введение

- Порфирия кожная медленная (ПКМ) – это термин, указывающий на группу расстройств с дефицитом энзима синтеза гема – уропорфириноген декарбоксилазы (УПД)
- ПКМ включает два типа (1) с генными мутациями и (2) приобретенные типы, которые возникают у генетически предрасположенных лиц после воздействия гепатотоксинов или при опухолях печени.

Введение

- Клинические проявления как семейных так и спорадических форм ПКМ часто впервые возникают после вредных воздействий на печень, приводящих к гепатосидерозу.
- Данные воздействия включают алкоголь, эстрогены, вирусы гепатитов и ВИЧ, а также гены гемохроматоза.

Патофизиология

- Когда активность печеночной УПД снижается ниже критической, то происходит накопление порфиринов, предшественников синтеза гема.
- Порфирины (пигменты красного цвета) накапливаются в печени и оттуда через кровь попадают в другие органы.
- Водорастворимые порфирины экскретируются с мочой и называются уропорфирином.
- С калом экскретируются копропорфирин и изокопропорфирин.
- Порфирины обладают фотоактивностью, поглощая ультрафиолетовые лучи видимого спектра. При этом они сами дают кораллово-красную флюоресценцию.
- Побочным продуктом взаимодействия с ультрафиолетовыми лучами является образование свободных радикалов, повреждающих кожу.

Эпидемиология

- В США нет регистра порфирии.
- По расчетам распространенность медленной кожной порфирии 1 случай на 25000-50000 населения.
- Это самая частая порфирия.



Возраст начала

- Sporadic PKM usually manifests in adulthood.
- In familial PKM, heterozygotes develop symptoms more often in adulthood, while homozygotes – in childhood.
- Disorders similar to PKM can also develop as a result of hepatotoxic chemicals, as well as hepatitis viruses and occur at different ages.

Клинические проявления

- Самым частым симптомом ПКМ является чувствительность кожи, подвергшейся воздействию солнечного света, к механическим травмам, что может приводить к образованию пузырей и эрозий.
- Типична локализация на открытых участках – на кистях, лбу и лице.
- После заживления остаются пигментные пятна и гипопигментированные поверхностные рубцы.





@Clinique Dermatologique - CHU NANTES

CLINIQUE DERMATOLOGIQUE
Fax 33-1 40 08 31 17



CENTRE HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE DE NANTES

© Clinique Dermatologique - CHU NANTES



CLINIQUE DERMATOLOGIQUE
Fax 33-1 40 08 31 17



CENTRE HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE DE NANTES





atment

posai





A



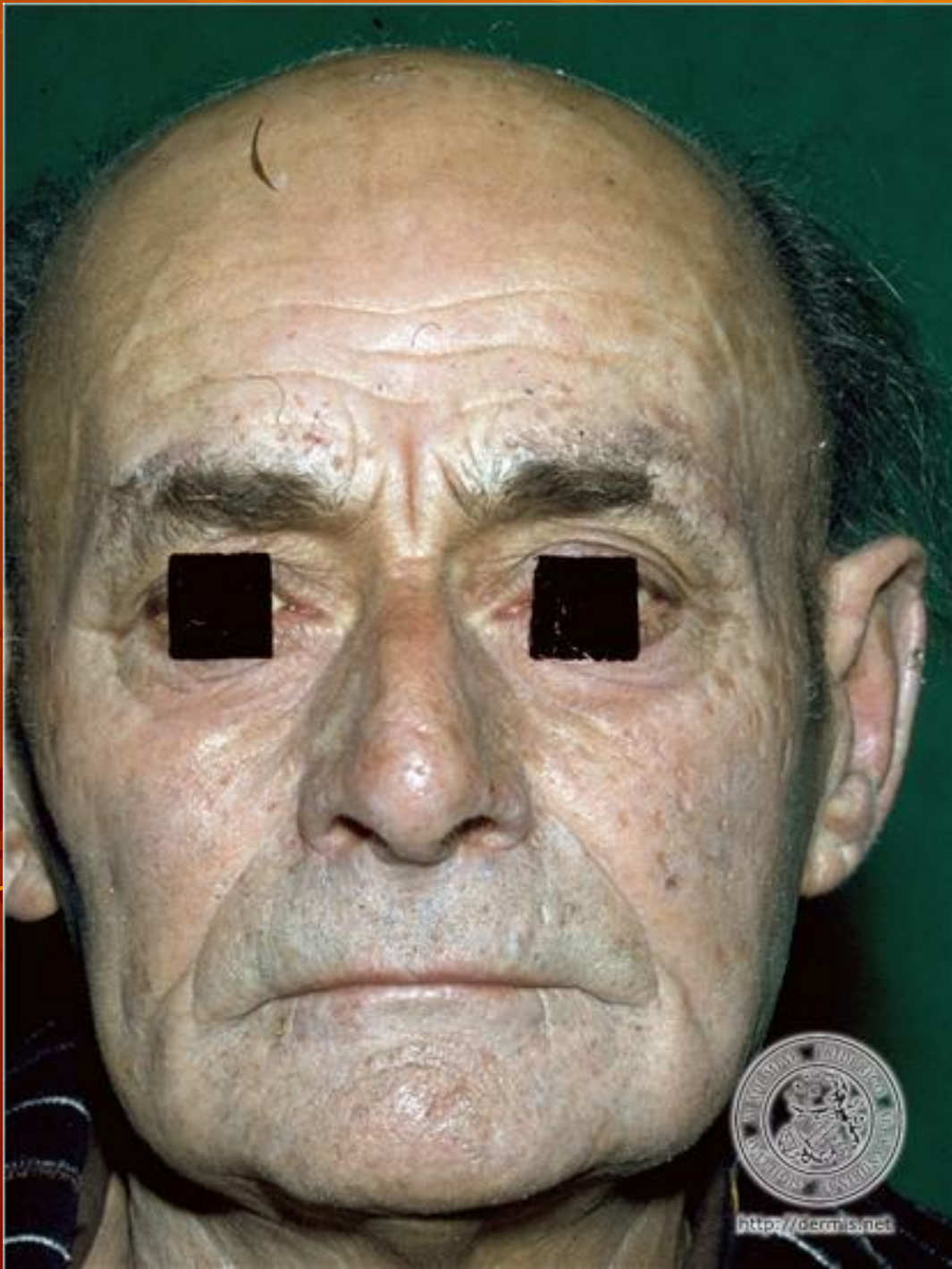
B



C







<http://derm3.net>

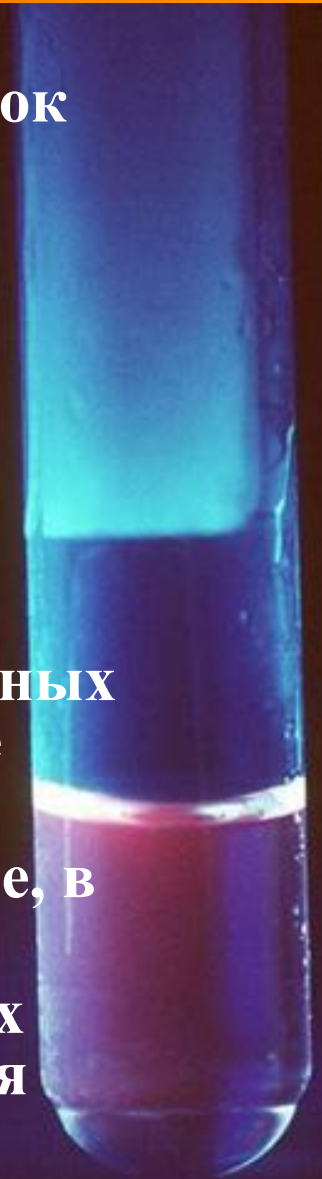
Клинические проявления

- В тяжелых случаях может развиваться рубцующая алопеция и потеря ногтей.
- У некоторых больных (не у всех) моча имеет цвет чая или вина, особенно после воздействия света.



Лаборатория

- Повышена экскреция порфиринов с мочой. Избыток порфиринов может быть виден при обычном освещении, а при воздействии УФО дает розовую флуоресценцию.
- Хроматографическое исследование обнаруживает преобладание 8- и 7-карбоксил порфириновых фракций на фракциями 6-, 5- и 4- карбоксил порфиринов, что указывает на дефект фермента уропорфириноген декарбоксилазы.
- Аналогичные соотношения поликарбоксилированных порфиринов можно найти в сыворотке или плазме крови.
- Часто высоко содержание копропорфиринов в кале, в основном представленных изокопропорфирином.
- Содержание порфиринов в эритроцитах в пределах нормы. Исключение составляет гематопэтическая порфирия, при которой повышен цинк протопорфирин.
-



Лаборатория

- В настоящее время в США в нескольких лабораториях проводят исследование активности уропорфириноген декарбоксилазы. Исследование активности энзима полезно для определения типа наследования при семейных случаях ПКМ, а также в диагностике при противоречивых биохимических данных.
- В настоящее время в США также доступен анализ мутаций гена УПД для лиц с биохимически подтвержденной ПКМ.

Лаборатория

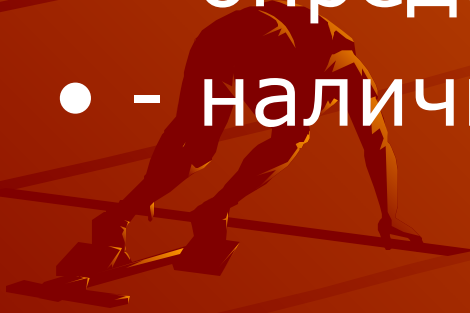
- В обследование больных с ПКМ входит гематологический профиль, обмен железа, включая уровень ферритина, печеночные тесты, а также скрининг на вирусы гепатитов В и С, ВИЧ.
- С большой частотой у данных больных обнаруживают нарушения толерантности к глюкозе и противоядерные антитела.

Лаборатория

- Могут быть получены положительные результаты при исследовании на гены гемохроматоза.
- У некоторых больных в крови снижен уровень аскорбиновой кислоты.
- Для скрининга печеночно-клеточной карциномы исследуют альфа-фетопротеин.

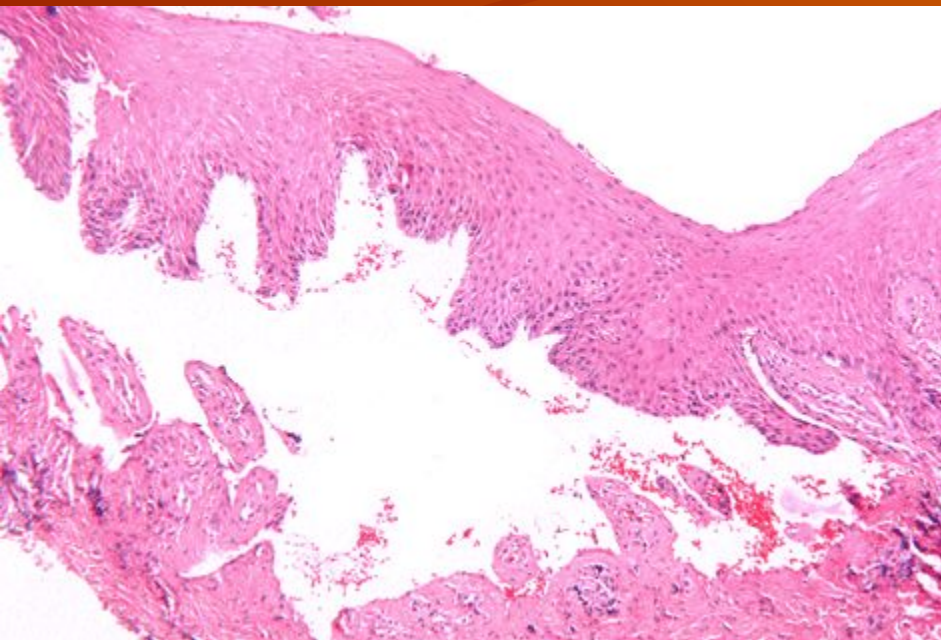
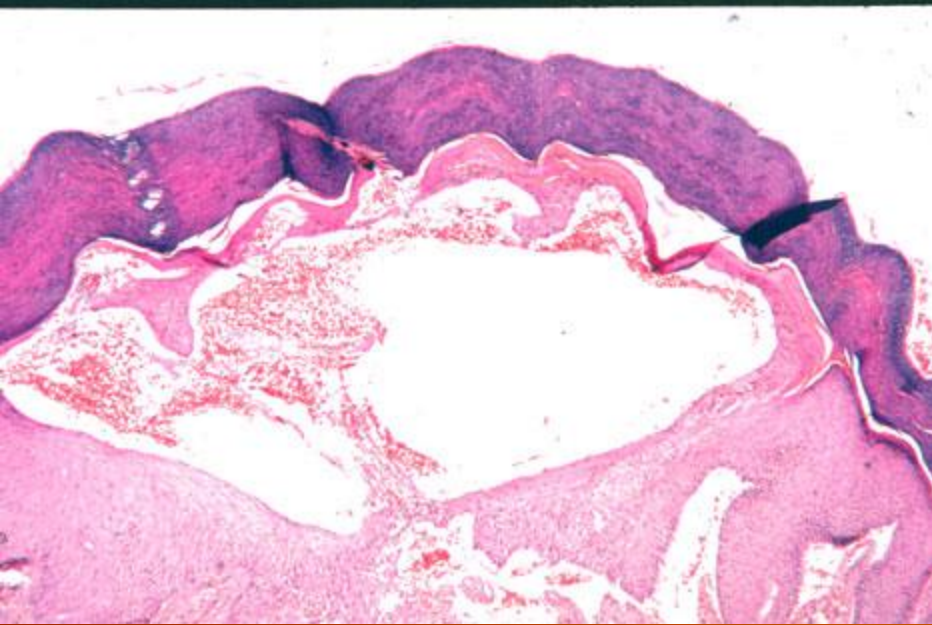
Методы визуализации

- Методы визуализации могут применяться для:
 - - оценки размеров печени
 - - определения содержания железа
 - - наличия опухоли.



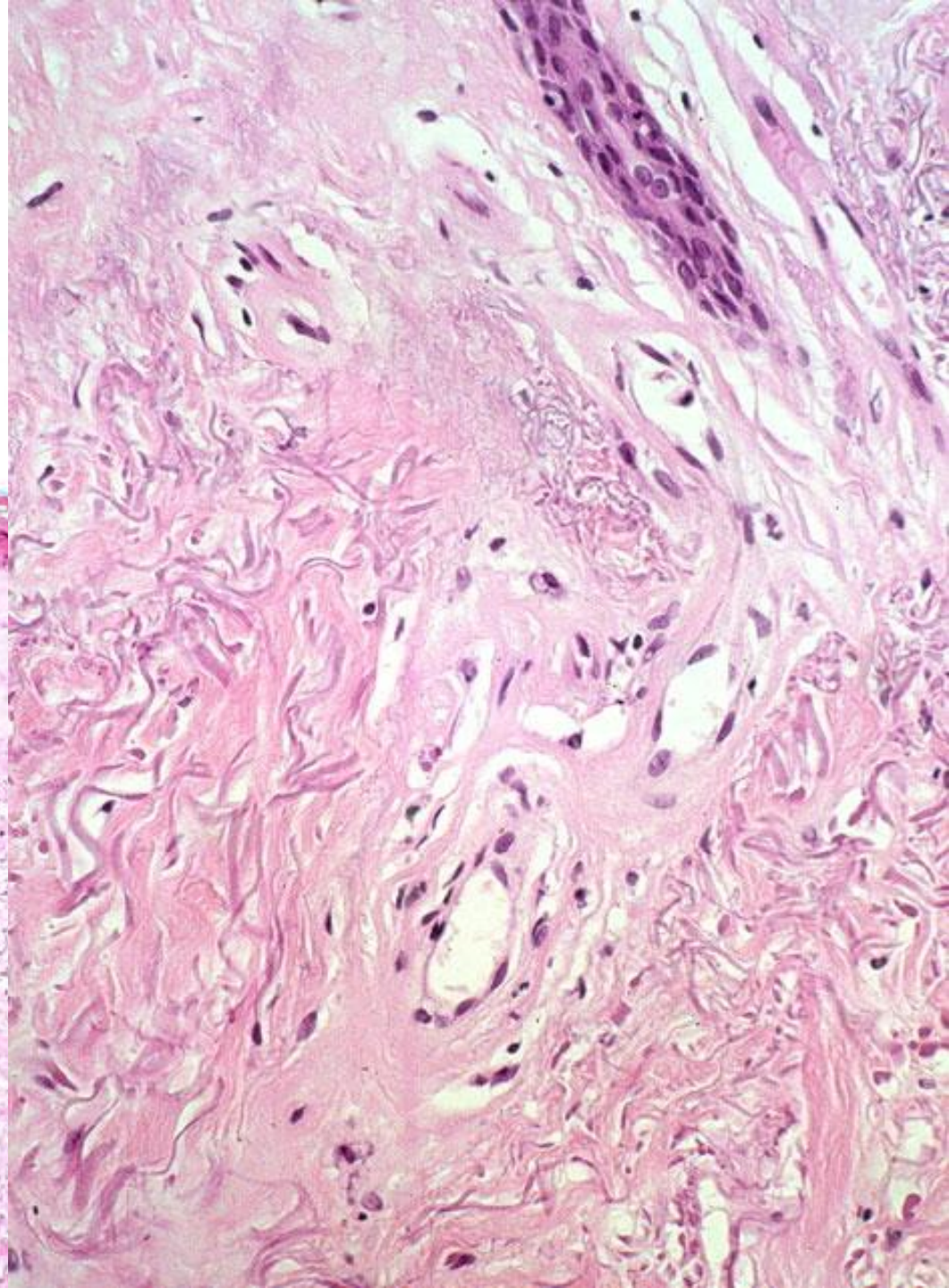
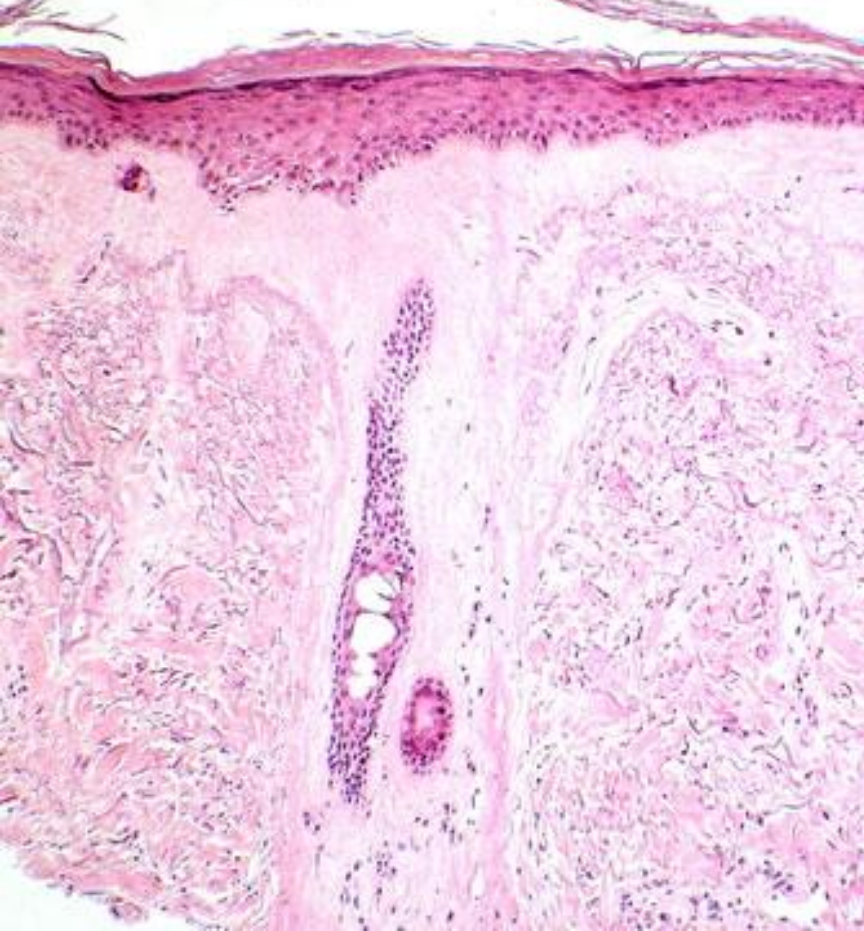
Биопсия кожи

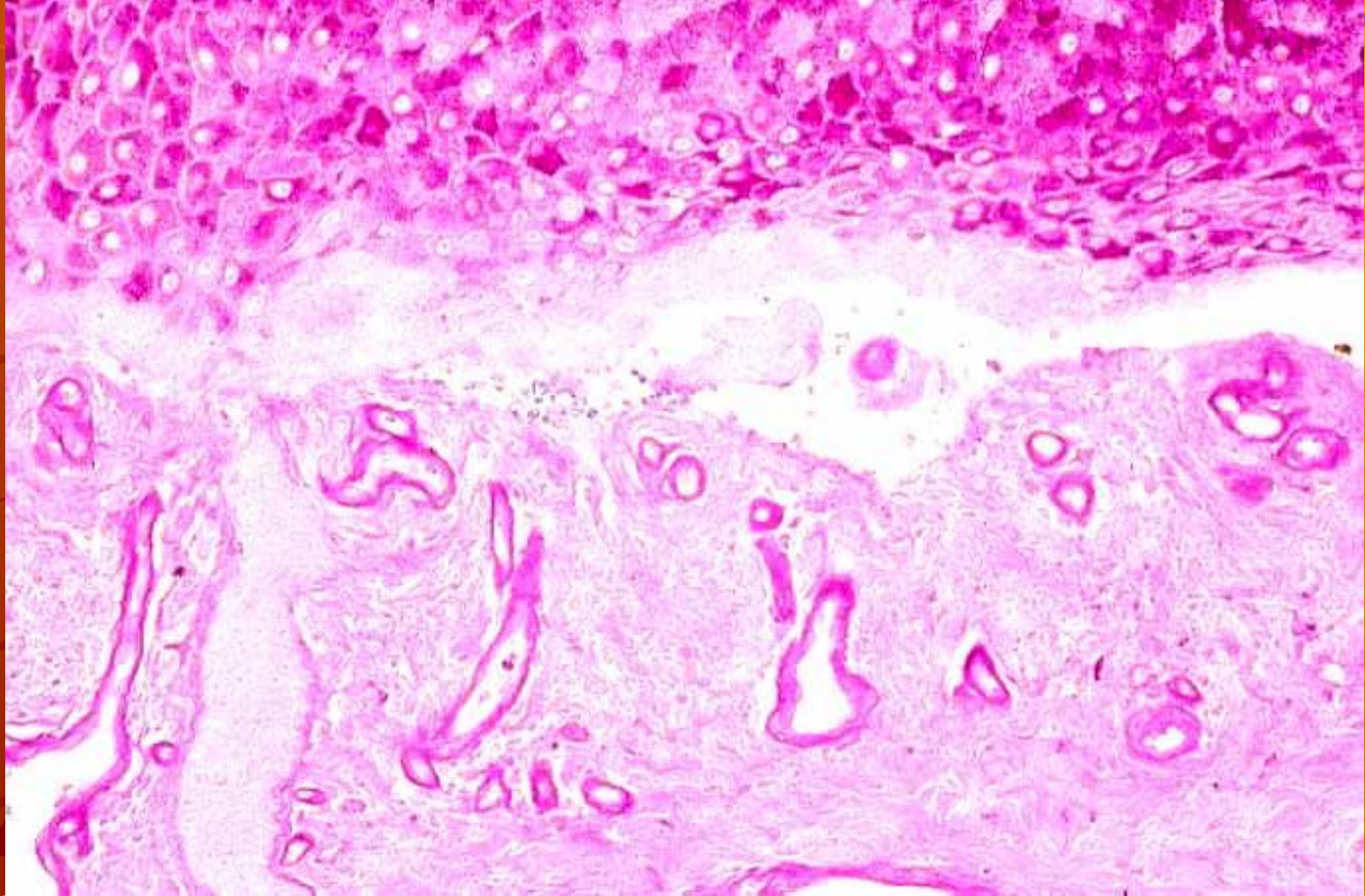
- Данные кожной биопсии со световой и иммунофлуоресцентной микроскопией должны не противоречить диагнозу ПКМ, но они не являются однозначно диагностическими.
- Аналогичные находки могут быть при других порфириях и псевдопорфириях, связанных с применением лекарств, злоупотреблением загаром, длительном диализе.
- Прямая иммунофлуоресценция позволяет дифференцировать ПКМ от иммунобуллезных болезней дермато-эпидермального соединения (волчанка, пемфигус), при которых обнаруживают отложения иммуноглобулинов.



- В свежих буллезных элементах обнаруживают субэпидермальное расщепление без или с минимальным воспалительным инфильтратом.

При окрашивании гематоксилин-эозином видно расширение и утолщение стенок капилляров в верхней дерме, а также утолщение субэпидермальной базальной мембраны.





- Утолщение стенок мелких сосудов верхней дермы, а иногда и глубоких сосудов лучше видно при ШИК-окрашивании.

