

# Puchýře na dorzu rukou u 72-letého muže

Dermatovenerologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha,  
MUDr. Zuzana Plzáková, PhD



EUROPEAN UNION  
European Structural and Investment Funds  
Operational Programme Research,  
Development and Education



MINISTRY OF EDUCATION,  
YOUTH AND SPORTS



Dílo autora 1.LF UK je vydáno pod licencí Creative Commons BY-SA 4.0.

# ANAMNÉZA

**RODINNÁ:** bez jaterních a kožních onemocnění

**OSOBNÍ:** solitární ledvina – vrozená vývojová vada, v mládí bez závažných nemocí, karcinom prostaty - operace, ICHS, infarkt myokardu, hypertenze, dyslipidemie, hyperurikemie

**Medikace:** Pyridoxin, Purinol, Tritace, Anopyrin, Ketosteril, Tardyferon, Furon, Atoris

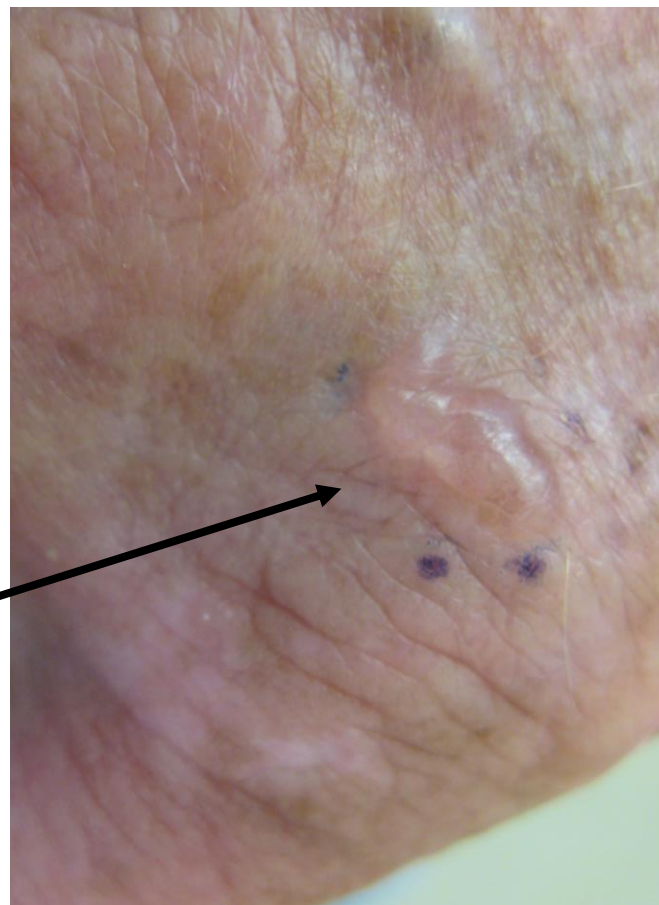
**Alergie:** alergii na léky neguje, jiné alergie neguje

**Nynější onemocnění (NO):** od jara 2022 puchýře na rukou. Zatím bez histologické verifikace. Lokální terapie. Belogent s částečným efektem. Poranění neguje.

Alkohol pouze příležitostně.

# Klinický obraz

Na hřbetech rukou místy patrné vezikuly až bulvy na nezáňtlivé spodině, hypo/hyperpigmentace, milia, eroze a krusty





# Laboratorní vyšetření

**Minerály+Osmolalita:** Na: **134** [137..146], K: 4,5 [3,8..5,0],

**Dusíkové metabolity:** Urea: **9,1** [2,8..8,0], Kreat.: **171** [44..110], Kys. moč.: **194** [220..420],

**Jaterní testy:** Bilirubin: 12,3 [2,0..17,0], ALT: **1,55** [0,10..0,78], AST: **2,65** [0,10..0,72], GGT: **3,17** [0,14..0,84], ALP: **2,52** [0,67..2,15],

**Bílkoviny:** CB: 73,4 [65,0..85,0],

**Lipidy:** Chol: 3,52 [2,90..5,20], TAG: 1,15 [0,45..1,70], HDL-chol: 1,52 [1,00..2,00], Cholesterol LDL: 1,71 [0,00..3,00], Cholesterol LDL-výpočet: 1,48 [1,20..3,00], Index aterogenity: 1,3 [0,0..4,2], non-HDL-výpočet: 2,0 [0,0..3,8],

**Diabetický profil:** Glykemie: **5,8** [3,9..5,6],

**Moč:** Objem moči: nedodáno, Doba sběru: 24,00,

**Krevní obraz-perifer:** Leu: **3,79** [4,00..10,00], Ery: **3,56** [4,00..5,80], HGB: **117** [135..175], HCT: **0,370** [0,400..0,500], MCV: **104,0** [82,0..98,0], MCH: 32,8 [28,0..34,0], MCHC: **315** [320..360], RDW: 14,6 [10,0..15,2], Plt: **130** [150..400], MPV: 11,5 [7,8..12,8], **Dif.stroj. relativní:** Ne: 54,8 [45,0..70,0], Ly: 26,3 [20,0..45,0], Mo: **12,6** [2,0..12,0], Eo: **5,5** [0,0..5,0], Ba: 0,8 [0,0..2,0], Nezralé granulocyty: 0,0 [0,0..0,6],

**Dif.stroj. absolutní:** Ne abs.: 2,08 [2,00..7,00], Ly abs.: 1,00 [0,80..4,00], Mo abs.: 0,48 [0,08..1,20], Eo abs.: 0,21 [0,00..0,50], Ba abs.: 0,03 [0,00..0,20], Nezralé granulocyty: 0,00 [0,00..0,09]

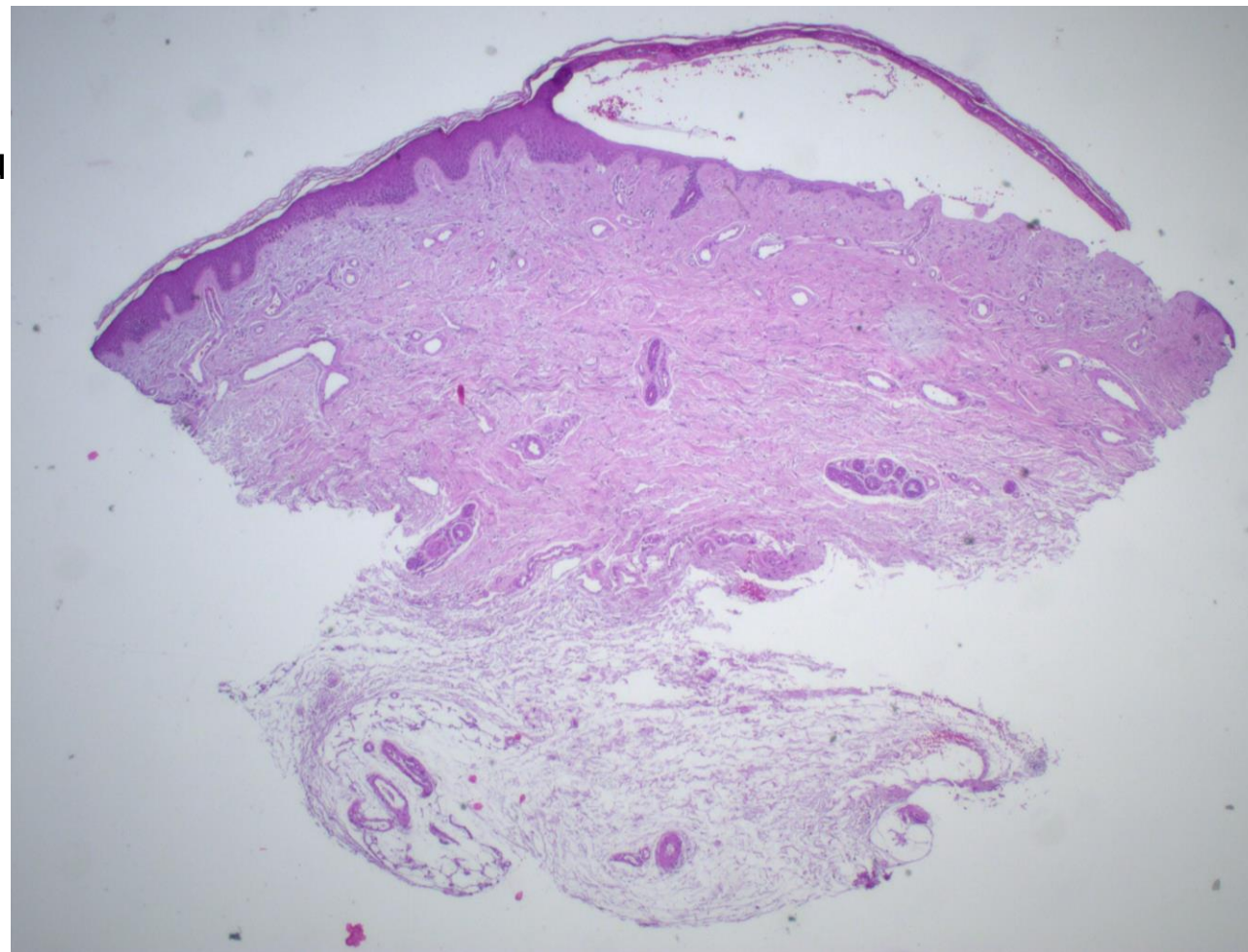
# Doporučeno histologické vyšetření

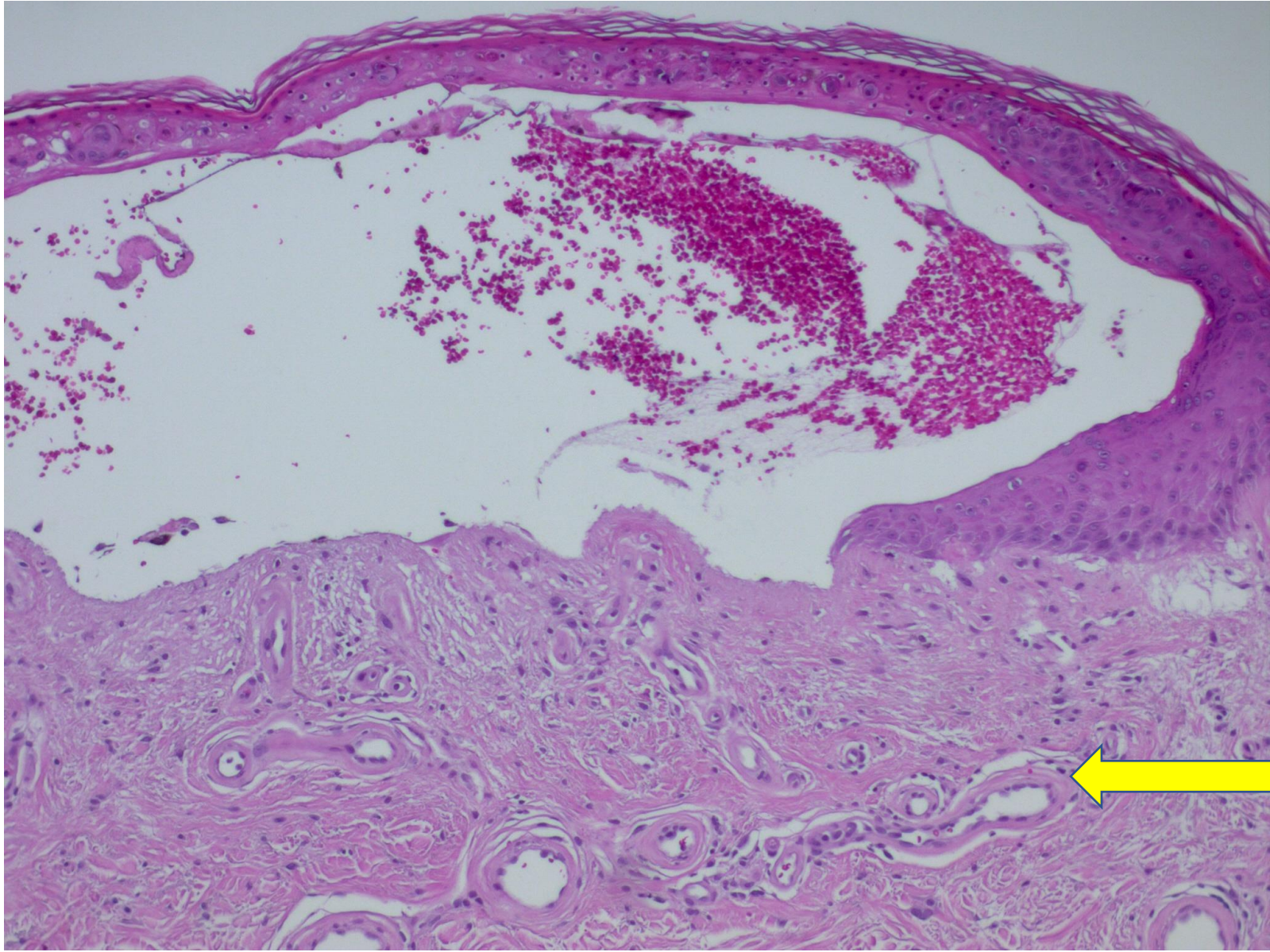
Hřbet levé ruky.

V excizi zastižen subepidermální puchýř s nekrotickou parakeratotickou krytbou **bez patrných zánětlivých změn** v korigiu s četnými **silnostěnnými kapilárami**.

Barvení metodou PAS bez pozoruhodností.

**Závěr: nález odpovídá dg. porfyria cutanea tarda (PCT)**





# Přímá imunofluorescence

(imunoglobulin: IgG, IgA, IgM, komplement C3, fibrinogen Fb)

- dorsum levé ruky - perilezionálně
- IgA, IgM, C3, fibrinogen: imunofluorescence stěn některých drobných kapilár horního koria.
- Ostatní frakce negativní.
  
- Závěr: necharakteristický nále



# Etiopatogeneze PCT

- Nejčastější typ porfyrie
- Deficit uroporphyrinogen dekarboxylázy
  - získaný typ I: porucha jen v játrech – alkohol, estrogeny, léky- Fe dialyzovaní pacienti, hepatitida C, HIV
  - vrožený typ II: porucha ve všech buňkách – AD dedičnost
  - mutace HFE genu : hemochromatosis/hemostatic iron regulator (může způsobovat PCT, hemochromatózu, sideroblastickou anemii)

# Diagnostika typu porfyrie

- Klinický obraz + anamnéza včetně rodinné
- Porfyriny v moči, v erytrocytech, ve stolici
  - moč tmavně na vidit. světle do několika hodin tmavohnědě až do červena, světélkuje v UVA světle růžově až červeně
- Genetické vyšetření

# Diferenciální diagnóza

- Jiné typu kožních porfyrie s tvorbou puchýřů: CEP, HEP, VP, HCP
- Jiná puchýřnatá onemocnění bez nebo s fototoxycitou:
  - polymorfní světelná erupce
  - lékové puchýřnaté/fototoxické reakce
  - epidermolysis bullosa acquisita – autoiproti látky proti kolagenu VII při jiných onemocněních M. Crohn, SLE, nádory (mnohočetný myelom,...)
  - pseudoporfyrie – při dialýze, polékové, solária...

# Další průběh

- Doporučena důkladná fotoprotekce
- Vyšetření na hepatologii k zjištění příčiny jaterního postižení
  - t.č. probíhá
- Porfyriny moč ( patologická hodnota nad 200):
  - Porfyriny celkové: 5603
  - Porfyriny celk.odpad: 12887

HEPATOLOGICKÁ LABORATOŘ		
Centrální výzkumné laboratoře ÚKBLD VFN a 1. LF UK		Na Bojišti 3, 121 08 Praha 2
		výsledky: 224 964 191, konzultace 224 964 203, 192
ZÁKLADNÍ PORFYRICKÁ VYŠETŘENÍ		SPECIÁLNÍ PORFYRICKÁ VYŠETŘENÍ
		<i>Nutně objednat na 224 964 191</i>
moč - 10 ml	stolice - 2 g	krev nesrážlivá - 5 ml
čerstvá moč	Celkové porfyriny + Spektrum porfyrinů (metodou	Porfobilinogendeaminasa - telefon
Porfobilinogen (PBG)		Dehydratasa k. 5-aminolevulové - telefon
Kyselina 5-aminolevulová (ALA)		Protoporfyrin v erythrocytech - telefon
sbíraná moč	<i>Dieta: tři dny před vyšetřením je nutné dodržovat dietu bez masa, masných výrobků a diemich doplňků s obsahem pševarských kvasnic</i>	JINÁ VYŠETŘENÍ
Celkové porfyriny + Spektrum porfyrinů (metodou		jaterní biopsie - 10 mg
		Měď v jaterní biopsii (AAS)
		Železo v jaterní biopsii (AAS)
	krev nesrážlivá - 5 ml	krev srážlivá - 5 ml
	Plazm. fluorescenční maximum	Celkové žlučové kyseliny + Spektrum žlučových kyselin (GC)

# Zdroje

- Fotografie archiv dermatovenerologické kliniky 1.LF UK a VFN
- Bologna JL., Schaffer JV., Cerroni L.:Dermatology, Elsevier, 4<sup>th</sup>Edition, 2017