proLékaře.cz | 13.11.2026



# Klinický případ: Puchýře a eroze na rukou

**Důra M.[1, 2], Krajsová I.[1], Štork J.[1], Kodet O.[1, 3]**

[1]Dermatovenerologická klinika 1. LF UK a VFN Praha
přednosta prof. MUDr. Jiří Štork, CSc.
[2]Ústav patologie 1. LF UK a VFN, Praha
přednosta doc. Pavel Dundr, Ph.D.
[3]Anatomický ústav 1. LF UK, Praha
přednosta prof. MUDr. Karel Smetana, DrSc.

*Čes-slov Derm, 91, 2016, No. 2, p. 76–78*

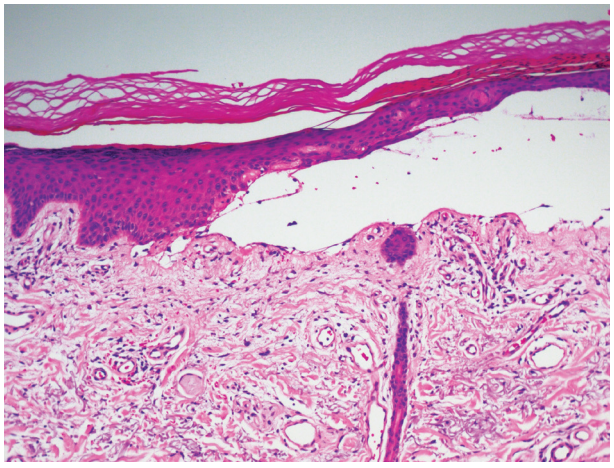
Pacient, 59letý muž, který se dlouhodobě s ničím neléčil a neužíval žádné léky, se dostavil na naše pracoviště po neširoké excizi nodulárního melanomu pravé paže (Breslow 2,8; Clark IV, bez ulcerace a regrese) před dvěma měsíci. Po provedené reexcizi jizvy a mapování sentinelové uzliny, která byla negativní, byla zahájena adjuvantní imunoterapie interferonem alfa v dávce 9 mil. 5krát týdně. Při zahájení bylo pozorováno mírné zvýšení jaterních testů, které se během léčby výrazně neměnilo. Tři týdny po zahájení léčby pozoroval tvorbu ojedinělých erozí a nesvědivých vezikul na dorzech rukou, dávaných do souvislosti s fotosenzibilizujícím účinkem rostlin při práci na zahradě. Tři měsíce po zahájení léčby CT vyšetření břicha vykázalo difuzní přítomnost splývajících ložisek do několika milimetrů v průměru charakteru metastatického procesu jater. Současně byla provedena biopsie vezikuly na dorzu ruky k histologickému vyšetření a vyšetření přímou imunofluorescencí (obr. 1–4).



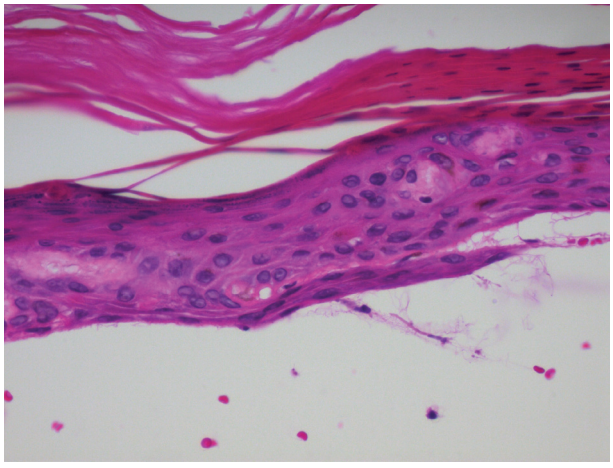
**Obr. 1.**



**Obr. 2.**



**Obr. 3.**



**Obr. 4.**

proLékaře.cz | 13.11.2026

## HISTOPATOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

V centru excize byl zastižen subepidermální puchýř s dobře vykreslenou spodinou krytý atrofickou epidermis s parakeratózou a přítomností eozinofilních hrudkovitých tělísek (obr. 3, 4). V horním koriu byly patrny ojedinělé erytrocytární extravazáty a bazofilní degenerace vaziva. Přímá imunoflorescence prokázala ve třídě IgG imunofluorescenci stěn kapilár horního koria a bazální membrány epidermis (obr. 5), pozitivitu IgM stěn některých kapilár horního koria a shluky hrubých granul a cytoidních tělísek subepidermálně, ve třídě IgA, C3 komplementu a fibrinogenu imunoflorescenci stěn kapilár horního koria.

**Závěr**
Nález podporuje diagnózu porphyria cutanea tarda.

## PRŮBĚH

Adjuvantní imunoterapie interferonem alfa byla ukončena pro leukopenii. Biopsie jater prokázala chronickou hepatopatii ve stadiu středně těžké fibrózy s nálezem jehlicových inkluzí, steatózy a střádáním železa slučitelné s diagnózou porphyria cutanea tarda, metastatické postižení nebylo přítomno. Vyšetření moče prokázalo: zvýšené celkové porfyriny (1772, norma: 1–200), jejich celkový odpad (2658 – norma: 0–200), vyšetření vysokoúčinnou kapalinovou chromatografií (U-HPLC) prokázalo: koproporfyrin: 8 (0–80), pentakarboxyporfyrporfyrin: 8 (0–0), hexakarboxyporfyrin: 3 (0–0), heptakarboxyporfyrin: 28 (0–7), uroporfyrin: 53 (0–20). Vyšetření na hepatitidu B a C bylo negativní. Pacient byl nekuřák, udával konzumaci tří piv denně a příležitostně destilátů. Hepatolog pro symptomatickou jaterní porfyrii s počínající jaterní cirhózou zahájil léčbu plaquenilem v dávce 1 tbl 2krát týdně.

## DISKUSE

Porphyria cutanea tarda (PCT), označovaná též jako symptomatická jaterní porfyrie, patří mezi tzv. hepatální porfyrie. Porfyrie jsou vrozené nebo získané poruchy enzymů účastnící se syntézy hemoglobinu vedoucí k zvýšenému vylučování porfyrinů [2, 8, 17]. Porfyriny následně působí jako fotodynamický senzibilizátor. Porfyrie se dělí podle místa enzymové poruchy na porfyrie erytropoetické s poruchou enzymu v kostní dřeni a na porfyrie hepatální s poruchou v jaterním parenchymu. Biosyntéza hemoglobinu zahrnuje 8 enzymatických kroků, které postupně konvergují glycin a sukcinyl-koenzym A na hemoglobin [2, 13]. Tyto enzymy jsou kódovány 9 různými geny, jejichž poruchy vedou k vrozeným porfyriím s autozomální i recesivní dědičností, méně pak vázanou na chromozom X [2, 15]. PCT patří mezi porfyrie především získané (typ 1) méně často vrozené (familiární, typ 2). Jedná se o poruchu uroporfyrinogen-dekarboxylázy (UROD) s hromaděním porfyrinů v játrech, séru, moči a ve stolici. U získané formy, při snížení funkce UROD pod 20 %, dochází ke vzniku klinických příznaků. Familiární forma je charakterizovaná mutací genu pro UROD s autozomálně dominantní dědičností s částečnou penetrací (je detekováno více než 105 mutací UROD) [2, 15]. U heterozygotů je enzym UROD z poloviny funkční a její průběh je proto asymptomatický. Vzhledem k nízké penetraci této mutace je rodinná anamnéza často negativní a postižení je považováno za získanou formu (rodinná anamnéza je pozitivní asi jen u 7 % pacientů). Na vzniku PCT se u predisponujících pacientů mohou podílet i zevní faktory, konzumace alkoholu (asi u 2 % cirhotiků), infekční hepatitidy (hepatitida C), syntetické deriváty estrogenů, nadměrný přísun železa a především aromatické chlorované uhlovodíky (hexachlorbenzen) používané jako pesticidy [3, 4, 8, 11, 13, 14]. Takto vyvolané porfyrie se označují jako toxické. Z jiných metabolických onemocnění se nejvíce popisuje homozygotní forma mutace (Cys282Tyr) pro hereditární hemochromatózu [5, 10, 17]. Z méně častých vyvolávajících faktorů je popsána hemodialýza u pacientů s chronickou renální insuficiencí (pseudoporfyrie), dále pak infekce HIV v koincidenci s hepatitidou typu C, méně pak infekce hepatitidou A a B [2, 9, 11, 13]. Ojedinělé případy jsou popsány u pacientů s hematologickou malignitou nebo systémovým erytematodem [2, 6].

Získaná forma PCT se klinicky manifestuje v dospělosti, u familiární formy je nástup onemocnění u mladších jedinců, častěji postihuje muže. Typickým klinickým obrazem je rozvoj vezikul a bul na nezánětlivé spodině se špatně se hojícími erozemi a jizvami. Kůže je snadno zranitelná, v pozdějších fázích atrofická a hyperpigmentovaná s přítomností jizev, milií a vystupňovanou solární elastózou. Postižení je přítomno v solární lokalizaci, na dorzech rukou, prstů, na předloktí, v obličeji, méně pak ve kštici a na ramenou. Bývá ložisková hypertrichóza zejména nad zygomy a spáncích, vzácněji se nachází jizvící alopecie, onycholýza či pseudosklerodermické projevy histologicky nerozeznatelné od sklerodermie [1, 2, 7, 13, 16, 18].

Histologicky je charakteristický nezánětlivý subepidermální puchýř s dobře vykreslenou spodinou a někdy patrnými eozinofilními hrudkovitými („housenkovitými“) hmotami v epidermální krytbě, které představují materiál bazální membrány obsahující kolagen IV znázorňujícím se při barvení metodou PAS, která někdy prokazuje i zesílení stěn kapilár a bazální membrány epidermis. Jsou patrné známky chronického solárního poškození, bazofilní degenerace vaziva. Přímou imunofluorescencí lze detekovat pozitivitu IgG, méně IgM, komplementu a fibrinogenu ve stěnách cév a případně v oblasti bazální membrány epidermis [13, 17]. Z laboratorních vyšetření je rozhodující vyšetření moče na přítomnost porfyrinů, zejména uroporfyrinu I a III. Možný je i průkaz koproporfyrinů ve stolici a průkaz karboxylovaných porfyrinů v séru. Laboratorně bývá přítomna polyglobulie, vyšší hladina

proLékaře.cz | 13.11.2026

železa, zvýšené jaterní transaminázy a obstrukční jaterní enzymy. Familiární formu PCT může odlišit stanovení aktivity UROD v erytrocytech, které je u získané formy v normě [2, 13, 17, 18].

V diferenciální diagnostice je nutné odlišit jiná puchýřnatá onemocnění, zejména epidermolysis bullosa acquisita, a jiné porfyrie s kožní manifestací (kongenitální erytropoetickou porfyrii, erytropoetickou protoporfyrii, hereditární koproporfyrii a porfyrii variegátní), případně pseodoporfyrie vznikající při chronické renální insuficienci a lékově indukované (tetracyklinem, nesteroidními antirevmatiky) [9, 11, 13].

Terapeuticky se uplatňují nízké dávky antimalarik v dávce 125–250 mg chlorochinu (hydroxy-chlorochinu) 2krát týdně, které jsou méně účinné u pacientů s PCT při hemochromatóze. Účinnou metodou jsou venepunkce 500 ml krve opakované po týdnu až 14 dnech, dlouhodoběji po měsíci. Cílem této terapie je snížení hladin saturace transferinu na 15 %, redukce hemoglobinu na hladiny 110–120 g/l a snížení plazmatické hladiny ferritinu pod 25 µg/l [2, 5, 8, 12, 17]. Rozvoj puchýřnatých projevů na této terapii odeznívá do 3 měsíců, fragilita kůže se zlepšuje do 9 měsíců a hladiny porfyrinů se normalizují po roce terapie. Ložiska hypertrichózy odeznívají až po letech terapie [18]. U pacientů s renálním selháním a výraznou anémií je alternativou terapie erytropoetinem, který mobilizuje jaterní depozita železa do nově syntetizovaného hemoglobinu. Významnou součástí terapie je eliminace rizikových faktorů, abstinence, vysazení substituce estrogeny, terapie případné infekční hepatitidy C a důsledná fotoprotekce [17, 18]. Prognóza pacientů závisí na závažnosti jaterního postižení. Remise onemocnění se pohybuje v průměru okolo 2–2,5 let od ukončené terapie, nutné je dlouhodobé sledování pro možnost rozvoje jaterní cirhózy a hepatocelulárního karcinomu [10, 18].

## LITERATURA


1. AMEZYANE, T., ABOUZAHIR, A., FATIHI, J. et al. A sclerodermiform porphyria cutanea tarda. *Intern. Med*., 2010, 49, p. 205–206.
2. BALWANI, M., DESNICK, R. J. The porphyrias: advances in diagnosis and treatment. *Blood,* 2012, 120, p. 4496–4504.
3. CABALLES, R. F., SENDI, H., BONKOVSKY, H. L. Hepatitis C, porphyria cutanea tarda and liver iron: an update. *Liver Int*., 2012, 32, p. 880–893.
4. EGGER, N. G., GOEGER, D. E., PAYNE, D. A. et al. Porphyria cutanea tarda: multiplicity of risk factors including HFE mutations, hepatitis C, and inherited uroporphyrinogen decarboxylase deficiency. *Dig Dis Sci*., 2002, 47, p. 419–426.
5. FEVANG, S. A., KROON, S., SKADBERG, O. Pseudoporphyria or porphyria cutanea tarda? Diagnostic and treatment difficulties. *Acta Derm. Venereol*., 2008, 88, p. 426–427.
6. HAENDCHEN, L., JORDAO, J. M., HAIDER, O. et al. Porphyria cutanea tarda and systemic lupus erythematosus. *An Bras. Dermatol*., 2011, 86, p. 173–175.
7. KAPOOR, R. JOHNSON, R. A. Images in clinical medicine. Porphyria cutanea tarda and hypertrichosis. *N. Engl. J. Med*., 2013, 369, 1356.
8. MALINA, L. K otázkám etiopatogeneze a mechanismů terapie pozdní kožní porfyrie. *Čes-slov Derm*., 2003, 78, s. 192–196.
9. MALINA, L. Pseudoporfyrie. *Čes-slov Derm*., 2007, 82, s. 12–15.
10. MOGL, M. T., PASCHER, A., PRESSER, S. J. et al. An unhappy triad: hemochromatosis, porphyria cutanea tarda and hepatocellular carcinoma-a case report. *World J. Gastroenterol*., 2007, 13, p. 1998–2001.
11. QUANSAH, R., COOPER, C. J., SAID, S. et al. Hepatitis C- and HIV-induced porphyria cutanea tarda. *Am. J. Case Rep*., 2014, 15, p. 35–40.
12. RATNAIKE, S., BLAKE, D., CAMPBELL, D. et al. Plasma ferritin levels as a guide to the treatment of porphyria cutanea tarda by venesection. *Australas J. Dermatol*., 1988, 29, p. 3–7.
13. SARKANY, R. P. The management of porphyria cutanea tarda. *Clin. Exp. Dermatol*., 2001, 26, p. 225–232.
14. SINGAL, A. K., PARKER, C., BOWDEN, C. et al. Liver transplantation in the management of porphyria. *Hepatology,* 2014, 60, p. 1082–1089.
15. STENSON, P. D., MORT, M., BALL, E. V. et al. The Human Gene Mutation Database: 2008 update. *Genome Med.,* 2009, 1, p. 13.
16. ŠTORK, J. VOSMÍK, F. Sklerodermiformní změny kůže hlavy, krku a hrudníku – pseudosklerodermie při porfyria cutanea tarda. *Čes-slov Derm*., 1996, 71, s. 119–121.
17. THADANI, H., DEACON, A., PETERS, T. Diagnosis and management of porphyria. *BMJ*. 2000, 320, p. 1647–1651.
18. THUNELL, S., HARPER, P. Porphyrins, porphyrin metabolism, porphyrias. III. Diagnosis, care and monitoring in porphyria cutanea tarda: suggestions for a handling programme. *Scand. J. Clin. Lab. Invest*., 2000, 60, 561–579.


*Do redakce došlo dne 10. 3. 2016.*

*Adresa ke korespondenci:*
*MUDr. Ondřej Kodet, Ph.D.*
*Dermatovenerologická klinika 1. LF UK a VFN*
*U Nemocnice 2*
*128 00 Praha 2*
*e-mail: ondrej.kodet@vfn.cz*