

OBSAH

| | |
|--|----|
| Úvod | 5 |
| Obecná část | 7 |
| Historie výzkumu porfyriu | 7 |
| Chemie porfyriu | 8 |
| Fyzikálně chemické vlastnosti porfyriu | 19 |
| Barva porfyriu | 19 |
| Fluorescence porfyriu | 22 |
| Fosforescence porfyriu | 24 |
| Rozpustnost porfyriu | 24 |
| Adsorpční vlastnosti porfyriu | 26 |
| Bod tání methylesteru porfyriu | 26 |
| Prekursory porfyriu | 29 |
| Porfobilinogen | 33 |
| Přeměna porfobilinogenu v porfyriu | 35 |
| Chemická struktura porfobilinogenu | 36 |
| Metabolismus porfyriu | 37 |
| Výskyt volných porfyriu v přírodě | 37 |
| Koproporfyriu | 37 |
| Protoporfyriu | 38 |
| Uroporfyriu | 38 |
| Waldenströmův porfyriu | 39 |
| Původ volných porfyriu | 40 |
| Výskyt isomerů I a III porfyriu | 43 |
| Mechanismus vylučování porfyriu ledvinami u člověka | 45 |
| Normální hodnoty porfyriu v moči | 48 |
| Vylučování porfyriu žlučí | 49 |
| Normální hodnoty koproporfyriu ve stolici | 50 |
| Hodnoty koproporfyriu a protoporfyriu v červených krvinkách | 50 |
| Biosynthesa porfyriu | 53 |
| Biosynthesa „porfyriu podobné části“ vitamínu B ₁₂ | 64 |
| Biosynthesa chlorofylu | 64 |
| Přeměna δ -aminolevulové kyseliny a porfobilinogenu v porfyriu a farmakodynamický účinek těchto sloučenin v organismu | 64 |
| Biosynthesa porfyriu u porfyrické choroby | 68 |
| Metodická část | 71 |
| Isolace porfyriu z moči | 71 |

| | |
|--|-----|
| 1. Metody adsorpční | 71 |
| Adsorpce na fosforečnany a talek | 71 |
| Adsorpce porfyrinů na sloupci podle Waldenströma | 72 |
| 2. Metody extrakční | 73 |
| Extrakce etherem | 73 |
| Extrakce octanem ethylnatým | 74 |
| Extrakce cyklohexanonem | 76 |
| Zpracování porfyrinů adsorbovaných na talek. Esterifikace a krystalisace porfyrinů | 77 |
| Orientační průkaz porfyrinů v moči | 78 |
| Postup při vyšetření porfyrinů, porfobilinogenu a δ -aminolevulové kyseliny | 80 |
| Příprava krystalického porfobilinogenu podle Westalla | 83 |
| Určení porfyrinů ve stolici | 83 |
| Určení protoporfyrinu v červených krvinkách | 86 |
| Určení koproporfyrinu v červených krvinkách | 87 |
| Průkaz a izolace porfyrinu z krevního séra | 87 |
| Průkaz porfyrinů v duodenální šťávě | 88 |
| Izolace porfyrinů z tkání | 89 |
| Kvantitativní určení porfyrinů | 90 |
| Kvantitativní určení porfyrinů na Pulfrichově fotometru a fluorofotometru | 90 |
| Příprava standardního roztoku | 90 |
| Spektrofotometrické určení porfyrinů | 91 |
| Sloupcová chromatografie | 93 |
| Příprava chromatografického sloupce | 94 |
| Vlastní chromatografie | 95 |
| Papírová chromatografie porfyrinů | 97 |
| Papírová chromatografie podle Eriksona (1953) | 99 |
| Papírová chromatografie podle Chu a spol. | 100 |
| Papírová chromatografie podle Falka a Bensonové | 101 |
| Papírová chromatografie porfobilinogenu | 103 |
| Elektroforesa porfyrinů | 103 |
| Speciální část | 105 |
| Porfyrinurie | 105 |
| Jaterní poruchy | 105 |
| Infekční choroby | 109 |
| Krevní choroby | 110 |
| Infarkt myokardu | 110 |
| Vliv neoplasmy, záření a některých léků na metabolismus porfyrinů | 111 |
| Vliv olova na vylučování porfyrinů | 113 |
| Jiné vlivy na vylučování porfyrinů močí | 116 |
| Porfyrická choroba | 117 |
| Experimentální porfyrie | 118 |
| Dělení porfyrické choroby | 120 |
| Častost výskytu porfyrické choroby | 127 |
| Vrozená (fotosensitivní, erytropoetická) porfyrie. Güntherova choroba | 131 |
| Historické údaje | 131 |
| Rodinný výskyt | 132 |
| Příznaky vrozené porfyrie | 133 |

| | |
|---|-----|
| Biochemické nálezy | 136 |
| Nález v kostní dřeni | 137 |
| Diferenciální diagnosa některých klinických projevů | 137 |
| Léčení vrozené porfyrie | 138 |
| Patologickoanatomický nález | 139 |
| Vrozená porfyrie u zvířat | 142 |
| Porphyria cutanea tarda (symptomatica). (Hepatální porfyrie) | 143 |
| Jednotlivé formy porphyria cutanea tarda | 143 |
| Podskupiny porphyria cutanea tarda | 144 |
| Porphyria cutanea tarda latens | 144 |
| Porfyrická choroba s chronickými nervovými projevy | 144 |
| Porfyrická melanodermie | 145 |
| Věkové rozvrstvení nemocných s porphyria cutanea tarda a jejími podskupinami | 145 |
| Pohlavní dispozice | 147 |
| Rodinný výskyt | 148 |
| Výskyt závažnějších chorob u rodičů nemocných s porphyria cutanea tarda | 148 |
| Faktory mající vliv na vznik porphyria cutanea tarda | 149 |
| Osobní předchorobí | 149 |
| Zaměstnání nemocných | 149 |
| 1. Alkohol | 150 |
| 2. Příjice | 150 |
| 3. Tuberkulóza | 152 |
| 4. Diabetes | 152 |
| 5. Ethylovaný benzin | 155 |
| 6. Olovo | 155 |
| 7. Úraz | 156 |
| 8. Benigní tumor jater (adenom) | 156 |
| Klinické projevy porphyria cutanea tarda | 157 |
| Oční změny u porphyria cutanea tarda | 166 |
| Fysikální nález u porphyria cutanea tarda | 167 |
| Nález v moči | 167 |
| Jaterní testy | 168 |
| Krevní bílkoviny u porfyrické choroby | 170 |
| Krevní obraz u porphyria cutanea tarda | 172 |
| Plasmatické železo | 172 |
| Jaterní biopsie u porphyria cutanea tarda | 174 |
| Splenoportografické vyšetření u porphyria cutanea tarda | 175 |
| Histologický obraz kožních projevů porphyria cutanea tarda | 182 |
| Průběh a prognosa porphyria cutanea tarda | 183 |
| Diferenciální diagnosa porphyria cutanea tarda | 184 |
| Léčení porphyria cutanea tarda | 186 |
| Patologickoanatomické nálezy a příčina smrti u porphyria cutanea tarda | 189 |
| Akutní intermitentní porfyrie. (Hepatální porfyrie) | 191 |
| Výskyt | 191 |
| Pohlavní dispozice | 192 |
| Věk při první manifestaci choroby | 192 |

| | | |
|-----|--|-----|
| 193 | Dědičnost | 193 |
| 194 | Příčiny vyvolávající záchvat akutní intermitentní porfyrie | 194 |
| 199 | Břišní příznaky porfyrické choroby | 199 |
| 201 | Rentgenový obraz trávicí trubice při břišních kolikách | 201 |
| 207 | Nervové projevy porfyrické choroby | 207 |
| 212 | Kardiovaskulární symptomatologie a EKG | 212 |
| 213 | Močová a laboratorní symptomatologie | 213 |
| 214 | Krevní obraz u akutní intermitentní porfyrie | 214 |
| 215 | Smíšená forma porfyrické choroby a protokoproporfyrie (hepatální porfyrie) | 215 |
| 216 | Průběh a prognosa akutní a smíšené porfyrie | 216 |
| 217 | Léčení akutní intermitentní porfyrie a smíšené porfyrie | 217 |
| 221 | Patologickoanatomické nálezy u akutní intermitentní porfyrie | 221 |
| 223 | Kasuistika | 223 |
| 223 | Kasuistika 57 nemocných s porphyria cutanea tarda | 223 |
| 225 | Kasuistika 20 nemocných s porphyria cutanea tarda latens | 225 |
| 264 | Kasuistika 3 nemocných s porfyrickou chorobou s chronickými nervovými projevy | 264 |
| 266 | Kasuistika 7 nemocných s porfyrickou melanodermií | 266 |
| 271 | Kasuistika 3 nemocných s protokoproporfyrií | 271 |
| 273 | Kasuistika 2 nemocných se smíšenou formou porfyrické choroby | 273 |
| 274 | Kasuistika 9 nemocných s akutní intermitentní porfyrií | 274 |
| 281 | Literatura | 281 |

Psychiatrická léčebna
 v Praze 8
 K n i h o v n a