

# ÄGE VAHELDUV PORFÜÜRIA

ORPHA:79276 OMIM #176000

## Sissejuhatus

Äge vahelduv porfüüria, inglise keeles *Acute Intermittent Porphyria* (AIP) on pärilik haigus, mida iseloomustavad ägedale haigusele omase sümptomaatikaga hood: tugev alakõhu valu, iiveldus, oksendamine, kõhukinnisus ja kesknärvisüsteemi häired.

## Tekkepõhjused

Äge vahelduv porfüüria on põhjustatud mutatsioonist *HMBS* geenis, mistõttu ei toodeta kehas piisavalt HMB (hüdrosümetüülbilaan) ensüümi ja seetõttu kuhjuvad toksilised vaheühendid porfüriinid. Enamikel geenimuutuse kandjatel haigustunnuseid ei pruugigi ilmned. Haigus on multifaktoriaalne, st selle avaldumist mõjutavad lisaks muutusele pärilikkusaines ka keskkonnategurid. Haigushoo vallandumist võivad soodustada alkoholi tarbimine, dieet, stress, ravimid, infektsioonid ja hormonaalsed muutused. Avaldumist soodustavad faktorid on indiviiditi erinevad ja elu jooksul võib nende profiil muutuda.

## Esinemissagedus

Äge vahelduv porfüüria haarab peamiselt naisi, avaldudes reeglina 30-40ndates. AIP esinemissagedus Euroopas on *GeneReviews* andmetel ligikaudu 1:132 000 elaniku kohta.

## Kliiniline pilt

Ägeda vahelduva porfüüria haigushoo kulg ja raskus on indiviiditi erinev ning võib olla eluohtlik. Ägedat hoogu iseloomustab tavaliselt tugev kõhuvalu; lisanduda võib ka selja- ja/või jäsemete valu. Sageli kaasneb iiveldus, oksendamine, kõhukinnisus või -lahtisus. Võib esineda ka tahhükardiat ehk südamelöögisageduse kiirenemist, vererõhu tõusu, urineerimishäireid. Palavikku, higistamist, rahutust ja treemorit kaasneb harvem. Neuroloogilistest häiretest võib avalduda perifeerne neuropaatia (lihaskõrvalus, mis halvimal juhul viib hingamisraskusteni hingamislihaste haaratuse tõttu), krampid (eriti kui hooga kaasneb hüponatreemia) ja harvem meeleolu muutused - unetus, ärevus, depressioon, hallutsinatsioonid, segadusseisund, paranoia, amneesia ehk mälukaotus. Halvimal juhul võib AIP hoog põhjustada koomat.

Haigushoo avaldumist võivad soodustada endogeensed ehk sisemised või eksogeensed ehk välised faktorid. Väliste faktorite hulka kuuluvad teatud ravimid, näiteks barbituraadid, mõned epilepsiaravimid, progestageenid ja sünteetilised östrogeenid; samuti liigne alkohol. Ebapiisav päevakaloraaž, suur treeningkoormus ja (psühhosotsiaalne) stress võivad AIP hoo avaldumise tõenäosust suurendada. Ka menstruaaltsükkel võib mõjutada haigushoo avaldumist, mistõttu tulenevalt hormonaalsetest erisustest esineb naistel haigust sagedamini.

Ägeda vahelduva porfüüria hoog kujuneb tavaliselt mõne tunni kuni paari päevaga. Hoost taastumine kestab tavaliselt mõned päevad, kuid raskema hoo puhul nädalaid kuni kuid. Üldiselt hoogude vahel sümptomeid ei avaldu. Umbes 3-5% AIP-ga patsientidest kogeb korduvaid hoogusid (üle nelja hoo aastas mitmeaastase perioodi jooksul), ülejäänutel ei pruugi haigus kunagi avalduda.

### Pärandumine

Äge vahelduv porfüüria on autosoom-dominantse pärandumisega pärilik haigus, mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes *HMBS* geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab AIP oma järglasele 50% tõenäosusega.

### Diagnoosimine ja ravi

Ägedat vahelduvat porfüüriat diagnoositakse ja eristatakse teistest porfüüriatest geenitestide ja anamneesi ehk haiguse eeloo põhjal. Diagnoosimisel on abiks biokeemiliste markerite määramine vere- ja uriiniproovist ning neuroloogiliste nähtude ilmnmisel MRT uuring.

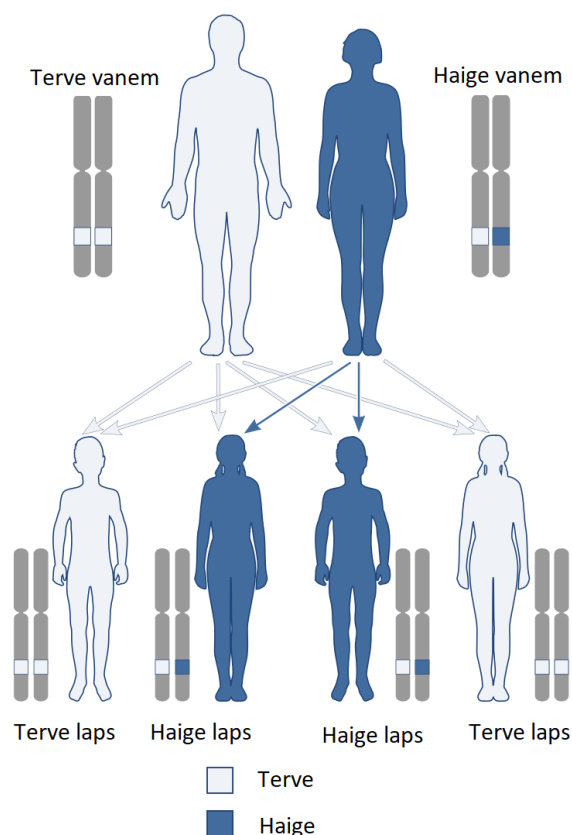
Haigusele ei ole põhjuslikku ravi, ravi keskendub sümptomite leevendamisele. Tähtis on üle vaadata tarvitavad ravimid, mis võiksid soodustada hoo avaldumist. AIP hoo avaldumisel saab kasutada valuvaigisteid, raskemate hoogude korral suuremas toimeaine koguses. Ka muude sümptomite, näiteks iivelduse ja oksendamise korral saab abi õigesti valitud preparaatidest. AIP sümptomeid leevendava ravi täpse kombinatsiooni määrab sõltuvalt kliinilisest pildist arst.

### Kasutatud allikad

*GeneReviews*

*Orpha.net*

### Autosoom-dominantne



**Joonis 1.** Autosoom-dominante pärandumine. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022