

Porfobilinogeen in 24-uurs urine

Beschrijving van de test

Naam:	Porfobilinogeen in 24-uurs urine
Intern codenummer:	668
Frequentie:	1x per week
Uitvoerend labo:	Campus Rumbeke
Antwoordtijd (TAT):	2 weken
Verantwoordelijk bioloog:	Johan Debrabandere

Afname van het materiaal

Volume:	1 buis
Aandachtspunten:	Best af te nemen tijdens of onmiddellijk na een abdominale pijnaanval. Staal onmiddellijk na afname van het licht afschermen. Porfobilinogeen, uroporfyrines en coproporfyrines zijn lichtgevoelig. Protoporfyrines zijn extreem lichtgevoelig. Vers urinestaal.
Conditionering & verzending:	Gekoelde verzending (10 ml) of ingevroren, afgeschermd van licht!
Bijaanvraag/stabiliteit:	niet mogelijk

Analyse

Analysemethode:	Algemeen berekenstation
Domein:	Verzendingen Scheikunde
Eenheid:	$\mu\text{mol}/24\text{H}$
Bijkomende informatie:	Porfobilinogeen bepaling in urine: screeningstest voor acute porfyrieën, uit te voeren op moment symptomen acute aanval, in combinatie met bepaling delta-aminolevulinezuur in urine en totale porfyries in urine. Voor meer gedetailleerde informatie over de plaats van deze test in de diagnostiek van porfyrieën, cf. infra.

****Algemeen****

De porfyrieën zijn een verzameling zeldzame metabole aandoeningen, veroorzaakt door defecten in de enzymen die instaan voor de synthese van heem. Afhankelijk van waar in de heemsynthese het enzymdefect zich bevindt, zullen andere intermediëren in de heemsynthese opstapelen en deze veroorzaken vervolgens de verschillende klinische presentatievormen.

****Klinisch****

Porfyrieën die acute aanvallen veroorzaken worden ook wel “acute porfyrieën” genoemd, porfyrieën die huidletsels veroorzaken “cutane porfyrieën”. Cutane porfyrieën kunnen klinisch ingedeeld worden porfyrieën met acute (niet-blaarvormende) fotosensitiviteit en porfyrieën met chronische blaarvormende fotosensitiviteit. Er zijn twee zeer zeldzame entiteiten die zowel cutane als acute aanvallen kunnen veroorzaken (Porfyria Variegata (PV) en Hereditaire CoproPorfyrie (HCP)), de andere porfyrieën zijn onder te verdelen in één van de drie presentatievormen. De meest frequente acute porfyrie is acute intermittente porfyrie (AIP), de meest frequente niet-blaarvormende cutane porfyrie is erythropoietische protoporfyrie (EPP) en de meest frequente blaarvormende cutane porfyrie is porfyria cutanea tarda (PCT). Deze laatste presenteert meestal op latere leeftijd en is vaak (>75% van de gevallen) verworven (alcohol, roken, hepatitis C, oestrogenen, HIV infectie,...).

De drie klinische presentatievormen, inclusief de porfyrieën die hier in onderverdeeld zijn en hun respectievelijke enzymdefecten:

- 1) Acute neuroviscerale aanvallen (“acute porfyrieën”)
 - o Acute Intermittente Porfyrie (AIP), defect porfobilinogeen deaminase
 - o dALA dehydratase deficiënte porfyrie (ADP), defect dALA dehydratase
 - o Porfyria Variegata (PV), defect protoporfyriinogeen oxidase
 - o Hereditaire coproporfyrie (HCP), defect coproporfyriinogeen oxidase
- 2) Niet-blaarvormende acute fotosensitiviteit
 - o Erythropoietische ProtoPorfyrie (EPP), defect ferrochelataze (of zeldzaam CPLX defect)
 - o X-linked ErythroPoietische Protoporfyrie (XLEPP), gain of function mutatie ALA-synthetase 2.
- 3) Chronische blaarvormende fotosensitiviteit
 - o PV (cf. supra)
 - o HCP (cf. supra)
 - o Congenitale Erythropoietische Porfyrie (CEP), defect

uroporfyrinogeen III synthase

o Porfyria Cutanea Tarda (PCT), meestal verworven defect

uroporfyrinogeen decarboxylase

o HepatoErythrocytaire Porfyrie (HEP), autosomaal recessief

defect uroporfyrinogeen decarboxylase

Referentiewaarden

Leeftijd

Mannen

Vrouwen

0-9 $\mu\text{mol}/24\text{H}$

0-9 $\mu\text{mol}/24\text{H}$

Laatst gewijzigd op

28-01-2026

Evelien Debaeke