

### Porfobilongeen-deaminase in rode bloedcellen

#### Beschrijving van de test

Naam:	Porfobilongeen-deaminase in rode bloedcellen
Synoniemen:	Hydroxymethylbilaan synthase (HMBS); PBDG; Uro-I-Synthetase; erythrocytair PBG deaminase; porfobilinogeen deaminase; porfyrie
Intern codenummer:	9534
Frequentie:	1x per week
Uitvoerend labo:	UZ Leuven Laboratoriumgeneeskunde
Antwoordtijd (TAT):	2 weken

#### Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	heparine volbloed
Volume:	4 ml
Aanvraagformulier:	<a href="#">Aanvraagformulieren</a>
Afnameinstructies:	<a href="#">Afname instructies</a>
Aandachtspunten:	De patiënt mag geen alcohol innemen gedurende minstens 24 uur voor de staalname. Inname van alcohol kan leiden tot een vals-normaal resultaat. Tubes zo snel mogelijk aan het labo bezorgen.
Conditionering & verzending:	het bloedstaal NIET centrifugeren. Stalen (volbloed!) moeten binnen de 24u op het uitvoerend labo toekomen, gekoeld verzenden (2-8°C)
Bijaanvraag/stabiliteit:	24u

#### Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Leuven
Domein:	Scheikunde
Eenheid:	nmol/L RBC.s
Bijkomende informatie:	- vermoeden van een acute porfyrie-aanval: porfobilinogeen (urinestaal) + aminolevulinezuur (ALA) (urinestaal) + opzoeken porfyrienen (urinestaal). OPGELET: de testen kunnen normaal zijn indien het staal niet is afgenomen tijdens een acute aanval. - vermoeden cutane porfyrie bij blaren op aan zon blootgestelde

lichaamsdelen: porfyrynes (plasma) + porfyrynes (urine).  
- vermoeden cutane porfyrie bij acute, pijnlijke fotosensitiviteit:  
porfyrynes (plasma) + totale erythrocytaire protoporfyrynes (FEP-test) (bloed)  
Genetische mutaties in HMBS, het gen dat codeert voor porfobilinogeen deaminase, zijn de oorzaak van acute intermitterende porfyrie (AIP). AIP is de meest frequente vorm van acute porfyrie.  
AIP is een monogenetische autosomaal dominante aandoening met een lage penetrantie. Heel wat patiënten met een genetisch defect in HMBS ontwikkelen nooit acute symptomen.

## Referentiewaarden

Leeftijd	Mannen	Vrouwen
	6.8-14.3 nmol/L RBC.s	6.8-14.3 nmol/L RBC.s

## Tarificatie

Nomenclatuur: 541973 - 541984 B 500 Doseran van een intra-erythrocytair of intra-leucocytair enzym #(Maximum 5)  
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

## Laatst gewijzigd op

03-04-2026

Freya Van de Steen