

Beschrijving van de test

Porfyrinen (feces)

Beschrijving van de test

Naam:	Porfyrinen (feces)
Intern codenummer:	9256
Uitvoerend labo:	UZ Leuven Laboratoriumgeneeskunde

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	faeces
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Bijaanvraag/stabiliteit:	7 dagen

Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Leuven
Domein:	Verzendingen Scheikunde
Bijkomende informatie:	Porfyrines in faeces: confirmatietest (tweedelijnstest) bij positieve screeningstesten voor acute of cutane porfyrieën. 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 ferrochelatase (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 uroporfyriinogeen III synthase
 - o Porfyria Cutanea Tarda (PCT), meestal verworven defect uroporfyriinogeen decarboxylase
 - o HepatoErythrocytaire Porfyrie (HEP), autosomaal recessief defect uroporfyriinogeen decarboxylase

****Bronnen****

- o UpToDate 2022 – Porphyrias: An Overview

o Tietz Textbook Of Clinical Chemistry and Molecular
Diagnostics, Sixth Edition (2018)
o Lefever et al. – Development and validation of diagnostic
algorithms for the laboratory diagnosis of pophyrias. J Inherit
Metab Dis. 2022

Tarificatie buiten nomenclatuur

Prijslijst: <https://webshare.zenya.work/npcbyqmdshw9z2l9>

Laatst gewijzigd op

06-02-2026

Saartje Gijbels

Copyright © 2026 All rights reserved.