

Beschrijving van de test

porfyrines in plasma

Beschrijving van de test

Naam:	porfyrines in plasma
Intern codenummer:	9535
Frequentie:	2x per week
Uitvoerend labo:	UZ Leuven Laboratoriumgeneeskunde
Antwoordtijd (TAT):	1 week

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	heparine plasma zonder gel
Volume:	4 ml plasma
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Conditionering & verzending:	Staal afschermen van licht. Labo: het staal centrifugeren, het plasma afschermen van licht en invriezen Geen gehemolyseerde stalen opsturen!
Bijaanvraag/stabiliteit:	niet mogelijk

Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Leuven
Domein:	Verzendingen Scheikunde
Bijkomende informatie:	Porfyrines in plasma: screeningstest voor cutane porfyrieën (zowel acute niet-blaarvormende fotosensitiviteit als chronische blaarvormende fotosensitiviteit) en confirmatietest bij positieve screeningstest voor acute porfyrieën (delta-aminolevulinezuur in urine en porfobilinogeen in urine). In geval van verdenking cutane porfyrie, samen aan te vragen met totale protoporfyrines in erythrocyten (FEP test). 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 protoporphyrinogeen oxidase
 - o Hereditaire coproporfyrie (HCP), defect coproporphyrinogeen 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 Porfyrria Cutanea Tarda (PCT), meestal verworven defect

uroporfyrinogeen decarboxylase

o HepatoErythrocytaire Porfyrie (HEP), autosomaal recessief

defect uroporfyrinogeen decarboxylase

Referentiewaarden

Leeftijd

Mannen

Vrouwen

Negatief

Negatief

Laatst gewijzigd op

10-02-2026

Evelien Debaeke