

Porfobilinogeen in urine

Beschrijving van de test

| | |
|---------------------------|-----------------------------------|
| Naam: | Porfobilinogeen in urine |
| Intern codenummer: | 612 (staal), 668 (debiet) |
| Frequentie: | 1x per week |
| Uitvoerend labo: | UZ Leuven Laboratoriumgeneeskunde |
| Antwoordtijd (TAT): | 2 weken |
| Verantwoordelijk bioloog: | Johan Debrabandere |

Afname van het materiaal

| | |
|------------------------------|---|
| Voorkeur materiaal: | urinestaal afgeschermd van licht |
| Toegelaten materiaal: | Kan zowel op een urinestaal als op een urinecollectie uitgevoerd worden. |
| Volume: | 1 buis |
| Aanvraagformulier: | Aanvraagformulieren |
| 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: | LAB UZ Leuven |
| Domein: | Verzendingen Scheikunde |
| Eenheid: | $\mu\text{mol/L}$ |
| 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 intermitterende 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, hepatiis 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 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 |
|----------|-----------------|-----------------|
| | 0.0-10.0 µmol/L | 0.0-10.0 µmol/L |

Tarificatie

Nomenclatuur: 543631 - 543642 B 400 Doseran van porfobilinogeen
#(Maximum 1) (Diagnosereg^{el} [66](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

08-01-2026

Tessa Baert