

### Totale porfyrynes in urine

#### Beschrijving van de test

Naam:	Totale porfyrynes in urine
Synoniemen:	porfyrie
Intern codenummer:	613 (staal), 662 (debiet)
Frequentie:	2x per week
Uitvoerend labo:	UZ Leuven Laboratoriumgeneeskunde
Antwoordtijd (TAT):	1 week
Verantwoordelijk bioloog:	Johan Debrabandere

#### Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	urinestaal afgeschermd van licht
Toegelaten materiaal:	Urinedebiet of urinestaal
Volume:	10 mL
Aanvraagformulier:	<a href="#">Aanvraagformulieren</a>
Aandachtspunten:	Lichtgevoelig Vers urinestaal
Conditionering & verzending:	De urine moet, gezien de lichtgevoeligheid van porfyrynes, beschermd worden tegen invloed van licht, in het geval van een debiet: reeds tijdens het verzamelen. Dit kan gebeuren door de urine te collecteren in een bruine fles of door aluminiumpapier rond het recipiënt te wikkelen. Staal ingevroren verzenden, afgeschermd van licht.
Bijaanvraag/stabiliteit:	Niet mogelijk

#### Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Leuven
Domein:	Verzendingen Scheikunde
Bijkomende informatie:	Totale porfyrynes in urine: screeningstest voor zowel acute porfyriën (samen aan te vragen met delta-aminolevulinezuur in urine en porfobilinogeen in urine) als cutane porfyrieën met

chronische blaarvormende fotosensitiviteit (in dit geval samen aan te vragen met porfyries in plasma). 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 intermediären 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, 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 protoporfyrinogeen oxidase
  - o Hereditaire coproporfyrie (HCP), defect coproporfyrinogeen 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

Indien de screeningstest positief is, wordt al confirmatietest (uro, copro) gracteren porfyries (urine) uitgevoerd.

## Tarificatie

Nomenclatuur:

543233 - 543244 B 2000 Fractioneren en doseren van porfyries door HPLC #(Maximum 1) (Diagnoseregel [65](#))  
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

---

543653 - 543664 B 50 Opzoeken van porfyries #(Maximum 1)  
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

## Laatst gewijzigd op

16-01-2026

Evelien Debaeke