

Porfyrie

Toelichting porfyrie

- Porfyrie is een metabole ziekte waarbij er een defect is in 1 van de 8 enzymes betrokken bij heem-synthese
- Hierdoor is er een opstapeling van heem-precursoren met acute neuroviscerale en/of cutane symptomen tot gevolg

Types porfyrie

<u>Acute porphyria</u>	<u>Cutaneous porphyria</u>
<ul style="list-style-type: none">- <u>Acute intermittent porphyria (AIP)</u>- ALA <u>dehydratase porphyria (ADP)*</u>	<p><u>With BLISTERS:</u></p> <ul style="list-style-type: none">- <u>Porphyria cutanea tarda (PCT)</u>- Congenital erythropoietic porphyria (CEP)*- <u>Hepatoerythropoietic porphyria (HEP)*</u> <p><u>With skin BURNS:</u></p> <ul style="list-style-type: none">- <u>Erythropoietic protoporphyria (EPP)</u>- X-linked <u>dominant protoporphyria (XLDPP)</u>

Combination (with blisters)

- Variegate porphyria (VP)
- Hereditary coproporphyria (HCP)

Overzicht haem biosynthese pathway en porfyrie

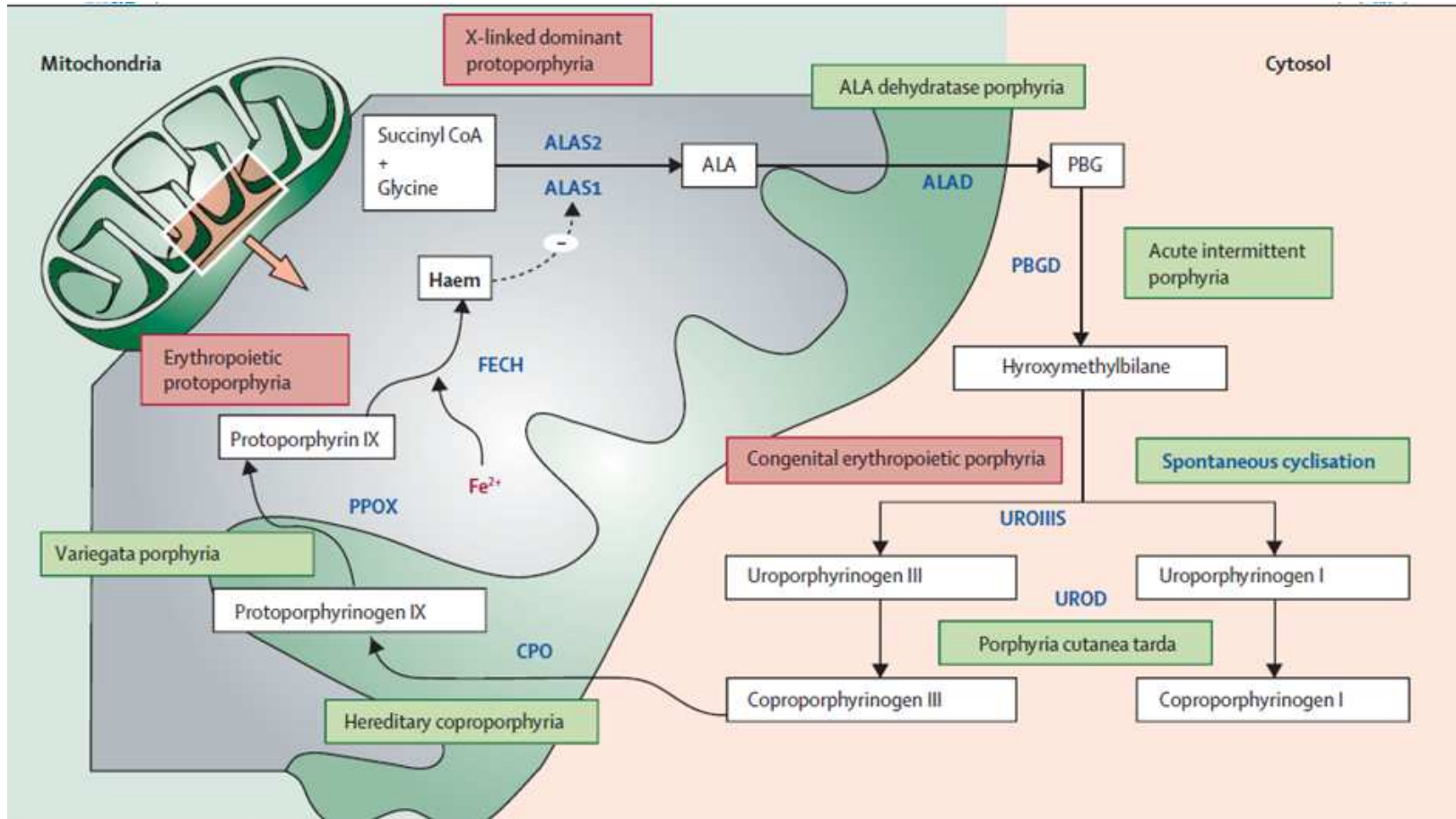


Figure 1: Haem biosynthetic pathway and porphyrias

Green boxes=hepatic porphyrias. Red boxes=erythropoietic porphyrias. ALA=5-aminolaevulinic acid. PBG=porphobilinogen. I, III, or IX=type isomers. ALAS=ALA-synthase. ALAD=ALA-dehydratase. PBGD=porphobilinogen deaminase. UROIII S=uroporphyrinogen III synthase. UROD=uroporphyrinogen decarboxylase. CPO=coproporphyrinogen oxidase. PPOX=protoporphyrinogen oxidase. FECH=ferrochelatase. Fe²⁺=ferrous iron.

Aan te vragen testen

Testen porfyrie moeten gericht worden aangevraagd op basis van de symptomatiek. Hieronder staan de eerste screeningstesten per symptomatiek vermeld. Indien deze testen positief is, gebeurt verdere testing in samenspraak met een arts, gespecialiseerd in metabole ziekten.

1. Acute aanval met

- Abdominale pijn
- Braken, constipatie
- Neuropsychiatrische symptomen
- Hyponatremie

→ Acute intermittente porfyrie (AIP)?

→ Aan te vragen test:

Porfobilinogeen (PBG) in urine : afname tijdens of kort na acute aanval

→ Klinische interpretatie resultaat:

Een normale concentratie PBG in urine tijdens een acute aanval sluit een AIP uit

2. Erosieve fotodermatitis met:

- Blaren
- Fragiele huid
- Hypertrichosis

→ Cutane porfyrie?

Porfyria variegata?

→ Aan te vragen testen:

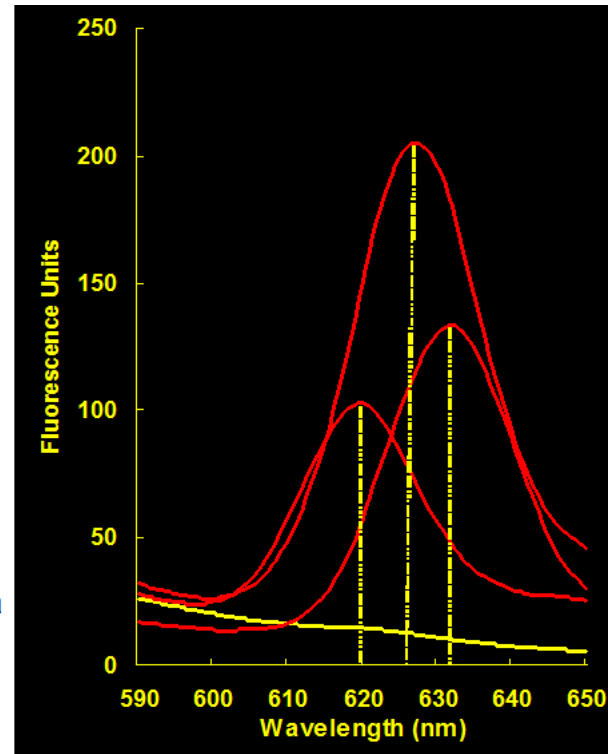
- o Porfyrienen in plasma
- o Porfyrienen (uro, copro) in urine

→ Klinische interpretatie resultaten

- Porfyrienen in plasma (= plasma scan)
VP: piek op 624-628nm
PCT: piek op 620nm

Plasma Peak	Porphyria
615-620 nm	PCT
624-627 nm	VP
626-634 nm	EPP

Negative = no active cutaneous porphyria



- Porfyrienen (uro, copro) in urine: aanwezigheid van heptacarboxyl porfyrienes is suggestief voor PCT.

3. Acute pijnlijke fotosensitiviteit met:

- Brandende pijn
- Jeuk
- Zwelling van de aan zon blootgestelde huid

→ Erythropoietische protoporfyrie (EPP)?

→ Aan te vragen test:

- Protoporfyrine IX in RBC (FEP test)
- (evt porfyrienen in plasma)

→ Klinische interpretatie resultaat:

- Protoporfyrine IX in RBC (FEP test): gestegen bij EPP
- Porfyrienen in plasma: piek op 626-634 nm

Referentie: voordracht Prof David Cassiman over porfyrie op het postgraduaat GZA 26/04/2016