Protoporphyrinogenoxidase

T. Stauch

Porphyrie-Speziallabor EPNET, Deutsches Kompetenz-Zentrum für Porphyriediagnostik und Konsultation, MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR, Karlsruhe, Deutschland

Synonym(e) PPOX; Protoporphyrinogen-IX:oxygen oxidoreduktase

Englischer Begriff protoporphyrinogen oxidase

Definition Enzym, das die Oxidation von Protoporphyrinogen zu Protoporphyrin IX katalysiert und damit die unmittelbare Vorstufe des Häm generiert.

Beschreibung Der klinische Phänotyp der genetischen Protoporphyrinogenoxidase-Defizienz ist die zur Gruppe der

akuten hepatischen Porphyrien gehörende Porphyria variegata (früher: Südafrikanische Porphyrie). Der Name rührt her von der unterschiedlichen klinischen Ausprägung der Störung sowohl als akutes neuroviszerales Syndrom als auch mit chronisch persistierender kutaner Symptomatik.

Die Diagnosestellung eines möglichen Defektes der Protoporphyrinogenoxidase erfolgt indirekt anhand der renalen und biliären Exkretionsprofile und durch ► [Fluoreszenz-Scan](#) im Plasma. Die Aktivitätsbestimmung des Enzyms ist aufwändig und kann nur in vitalen Lymphozyten erfolgen. Dies erfordert auch eine umfangreiche Probenvorbereitung und relevante Einschränkungen, was die Verahrungs- und Transportzeiten anbelangt. Das Verfahren ist daher wenig routinetauglich und im Wesentlichen wissenschaftlichen Fragestellungen vorbehalten.

Alternativ bietet sich die molekulargenetische Analyse des Protoporphyrinogenoxidase-(PPOX-)Gens zur Diagnosebestätigung bzw. Identifizierung von möglichen, familiären Merkmalsträgern an (s. a. ► [Porphyrie](#)).