

U

Uroporphyrinogen-III-Synthase



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

Synonym(e) [Hydroxymethylbilan hydro-lyase](#); [Uroporphyrinogen-III-Cosynthase](#); [UROS](#)

Englischer Begriff uroporphyrinogen III synthase

Definition Enzym, das die Bildung des Uroporphyrinogens der Isomerenreihe III durch Ringschluss von Hydroxymethylbilan (HMB) unter Inversion einer Pyrroleinheit katalysiert.

Beschreibung Es handelt sich dabei um den vierten Schritt der Hämsynthese. Ausgeprägte Mangelzustände des Enzyms auf der Grundlage einer genetischen Veränderung führen zur

Kumulation der physiologisch nicht weiter verwertbaren Isomerenreihe I der Porphyrinogene und imponieren klinisch als kongenitale erythropoetische Porphyrie (Morbus Günther, CEP (To-Figueras et al. 2006)). Die CEP war die erste beschriebene Porphyrinstoffwechselstörung („Hämatoporphyrie“, Hans Günther 1912). Sie gehört zu den seltenen, autosomal-rezessiv vererbten Porphyrien.

Eine diagnostische Aktivitätsbestimmung erfolgt routinemäßig nicht. Nach der Diagnosestellung anhand der Akkumulation von Isomer-I-Porphyrinen in Urin, Blut und Stuhl kann eine Bestätigung anhand der molekulargenetischen Untersuchung veranlasst werden (s. a. ► [Porphyrine](#)).

Literatur

To-Figueras J, Badenas C, Mascaró JM, Madrigal I, Merino A, Bastida P, Lecha M, Herrero C (2006) Study of the genotype–phenotype relationship in four cases of congenital erythropoietic porphyria. *Blood Cells, Molecules, and Diseases* 38(3):242–246