

CRMR - Centre Français des Porphyrries

CHU Louis Mourier – APHP.Nord - 178 rue des Renouillers - 92701 COLOMBES CEDEX

Tel : 01 47 60 63 34 - 7j/7 - 24h/24 - Fax : 01 47 60 67 03

www.porphyrie.net

Pr L. Gouya

Pr H. Puy - Dr C. Schmitt - Dr N. Talbi - Dr T. Lefebvre - Dr A. Poli

METABOLISME DES PORPHYRINES

(Formulaire valable pour l'année 2020 UNIQUEMENT)

Nom :

Prénom :

Sexe :

Date de naissance :

Hôpital :

Service :

Médecin prescripteur :

Tel (obligatoire) :

Date :

Date de prélèvement :

Heure :

Nom du préleveur :

Renseignements cliniques (indispensables à l'interprétation)

→ **merci de remplir page 2**

Urines

- Acide delta aminolévulinique (ALA)**
Diagnostic et suivi des crises aiguës de porphyrie hépatique
Autres : saturnisme, tyrosinémie de type I
- Porphobilinogène (PBG)**
Diagnostic et suivi des crises aiguës de porphyrie hépatique
- Analyse des porphyrines**
Porphyrines à manifestations cutanées (diagnostic + suivi)
- Isomères I et III coproporphyrine**
Hyperbilirubinémies conjuguées familiales

Echantillon (50 à 100 ml) des premières urines du matin (si urgence : une miction) sans conservateur ni acide.

Conservation + transport : **à l'abri de la lumière sous alu**
≤ 2 jours à température ambiante
ou ≤ 5 jours réfrigéré ou ≤ 30 jours congelé

Selles

- Analyse des porphyrines**
Typage secondaire de toutes les porphyrines

Echantillon de selles après 3 jours de régime sans viande saignante.

Conservation + transport : **à l'abri de la lumière sous alu**
≤ 5 jours réfrigéré ou ≤ 30 jours congelé

Sang

- Porphyrines érythrocytaires (protoporphyrines...)**
Protoporphyrine érythropoïétique (diagnostic + suivi) / Saturnisme
- Porphyrines plasmatiques**
Porphyrines à manifestations cutanées (diagnostic + suivi)

2 tubes de 7 ml (sinon 5 mL) de sang total sur EDTA
Conservation + transport : **à l'abri de la lumière sous alu**
≤ 3 jours réfrigéré

Enzymes

Typage secondaire des porphyrines / Enquête familiale

- PBG Désaminase**
Porphyrie Aiguë Intermittente (PAI)
- URO III Cosynthétase**
Porphyrie Erythropoïétique Congénitale (PEC)
- URO Décarboxylase**
Porphyrie Cutanée Tardive (PCT)

SANG TOTAL sur EDTA

- pour le patient : 3 tubes de 7 ml (sinon 5 mL)
- plus 1 tube témoin* de 7 ml (sinon 5 mL) : sujet « normal » anonyme (conjoint ou non apparenté)

*Ce témoin permet de s'assurer que l'enzyme n'a pas subi d'altération pendant le transport.

Conservation + transport : **à l'abri de la lumière sous alu**
≤ 3 jours réfrigéré

- COPROgène Oxydase**
Coproporphyrine Héritaire (CH)
- PROTOgène Oxydase**
Porphyrie Variégata (PV)
- Ferrochélatase**
Protoporphyrine Erythropoïétique (PPE)

LYMPHOCYTES : nous contacter.
Prélèvement uniquement au CFP

CONTEXTE CLINIQUE : renseignements obligatoires

- Suspicion de porphyrie
- Suivi de porphyrie, type :
- Antécédents familiaux de porphyrie
- Si oui, type :

Si suspicion, contexte :

- Suspicion crise aiguë
- Urines foncées / porto
- Signes cutanés
- Dialyse rénale

Autres indications :

- Intoxication au plomb
- Tyrosinémie
- Dubin-Johnson
- Rotor

Traitements actuels :

SIGNES CLINIQUES : Le patient est-il actuellement symptomatique (**à renseigner impérativement**) ? oui non

Date de début des symptômes:

1/ PORPHYRIES HEPATIQUES AIGUËS (PAI, PV, CH, Déficit en ALAD)**Symptômes de crise neuro-viscérale :****Système nerveux autonome :**

- | | | |
|--|---|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Douleurs abdominales | <input type="checkbox"/> Nausées / Vomissements | <input type="checkbox"/> Constipation |
| <input type="checkbox"/> Anorexie / Amaigrissement | <input type="checkbox"/> Tachycardie | <input type="checkbox"/> HTA |
| <input type="checkbox"/> Hypersudation | <input type="checkbox"/> Rétention urinaire | |

Système nerveux périphérique :

- | | | |
|---|--|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Déficit moteur | <input type="checkbox"/> Abolition réflexe ostéo-tendineux | <input type="checkbox"/> Tétraplégie |
| <input type="checkbox"/> Déficit sensitif | <input type="checkbox"/> Paresthésies | <input type="checkbox"/> Myalgies |

Système nerveux central :

- | | | |
|---|---|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Irritabilité / Anxiété / Agressivité | <input type="checkbox"/> Troubles du comportement | <input type="checkbox"/> Dépression |
| <input type="checkbox"/> Troubles du sommeil (Insomnie) | <input type="checkbox"/> Hallucinations | <input type="checkbox"/> Convulsions |
| <input type="checkbox"/> Troubles de la conscience / Coma | <input type="checkbox"/> Encéphalopathie postérieure réversible | |

Symptômes chroniques :

- | | | |
|--|--|------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Hépatocarcinome sur foie sain | <input type="checkbox"/> Insuffisance rénale chronique | <input type="checkbox"/> HTA |
|--|--|------------------------------|

2/ PORPHYRIE CUTANEE (PORPHYRIE CUTANEE, PV, CH) : sur les zones photoexposées

- | | | |
|---|---|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Fragilité cutanée | <input type="checkbox"/> Retard à la cicatrisation | <input type="checkbox"/> Bulles |
| <input type="checkbox"/> Grains de milium (microkystes) | <input type="checkbox"/> Hypertrichose (malaire ou autre) | <input type="checkbox"/> Plaies |
| <input type="checkbox"/> Hyperpigmentation cutanée | <input type="checkbox"/> Cicatrices dyschromiques | <input type="checkbox"/> Teint cuivré |

3/ PROTOPORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE/ XLDPP**Manifestations aiguës sur les zones photoexposées (constants)**

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Brûlures intenses / Photoalgies | <input type="checkbox"/> Œdème +/- érythème | <input type="checkbox"/> Prurit / Piqûres |
|--|---|---|

Symptômes chroniques associés

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Lithiases vésiculaires | <input type="checkbox"/> Lichénification en regard
des articulations métacarpo-phalangiennes |
| <input type="checkbox"/> Rhagades péribuccales | |

Décompensation hépatique aiguë

- Hépatite métabolique cytolytique et cholestatique

4/ PORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE CONGENITALE : sur les zones photoexposées

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Nécroses cutanées / mutilations | <input type="checkbox"/> Fragilité cutanée | <input type="checkbox"/> Bulles |
| <input type="checkbox"/> Rétractions cutanées | <input type="checkbox"/> Erythrodonie | <input type="checkbox"/> Urines rouges |

 Autres signes cliniques (Préciser) :**SIGNES BIOLOGIQUES :**

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Hyponatrémie | <input type="checkbox"/> Cytolyse hépatique | <input type="checkbox"/> Anémie |
| <input type="checkbox"/> Insuffisance hépatocellulaire aiguë | <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinémie | <input type="checkbox"/> Hémolyse |
| <input type="checkbox"/> Surcharge en fer | <input type="checkbox"/> Insuffisance rénale chronique | <input type="checkbox"/> Hépatite virale |
| <input type="checkbox"/> Plombémie / Plomburie provoquée | | |
| <input type="checkbox"/> Autres signes biologiques (préciser) : | | |