

**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.porphyrrie.net](http://www.porphyrrie.net)

Pr L. Gouya

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

**METABOLISME DES PORPHYRINES**

Version 2023

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 6 mL (sinon 4 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 Synthase**  
*Porphyrie Erythropoïétique Congénitale (PEC)*

**URO Décarboxylase**  
*Porphyrie Cutanée Tardive (PCT)*

**SANG TOTAL sur EDTA**  
- pour le patient : 3 tubes de 6 mL (sinon 4 mL)  
- plus 1 tube témoin\* de 6 mL (sinon 4 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

- 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 digestif et système nerveux autonome :**

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

**Système nerveux périphérique :**

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

**Système nerveux central :**

- |                                     |   |  |
|-------------------------------------|---|--|
| <input type="checkbox"/> Anxiété    | <input type="checkbox"/> Troubles du comportement         | <input type="checkbox"/> Convulsions               |
| <input type="checkbox"/> Insomnie   | <input type="checkbox"/> Hallucinations                   | <input type="checkbox"/> Troubles de la conscience |
| <input type="checkbox"/> Dépression | <input type="checkbox"/> Encéphalopathie post. réversible | <input type="checkbox"/> Coma                      |

**Symptômes chroniques :**

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

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

- |  |   |  |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Fragilité cutanée         | <input type="checkbox"/> Plaies                         | <input type="checkbox"/> Hypertrichose             |
| <input type="checkbox"/> Retard à la cicatrisation | <input type="checkbox"/> Grains de milium (microkystes) | <input type="checkbox"/> Hyperpigmentation cutanée |
| <input type="checkbox"/> Bulles                    | <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 / Photoalgies | <input type="checkbox"/> Erythème |
| <input type="checkbox"/> Prurit / Piqures       | <input type="checkbox"/> Œdème    |

**Décompensation hépatique aiguë**

- Hépatite métabolique cytolytique et cholestatique

**4/ PORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE CONGENITALE : sur les zones photoexposées**

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

Autres signes cliniques (Préciser) : .....

**SIGNES BIOLOGIQUES :**

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

Autres signes biologiques (préciser) : .....