

CRMR - Centre Français des Porphyries

CHU Louis Mourier - HUPNVS / APHP - 178 rue des Renouillers - 92701 COLOMBES CEDEX

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

www.porphyrisme.net

Pr L. Gouya

Pr J.C. Deybach - Pr H. Puy - Dr C. Schmitt - Dr N. Talbi - Dr T. Lefebvre

METABOLISME DES PORPHYRIES

(formulaire valable pour l'année 2018 UNIQUEMENT)

Nom :
Prénom :
Sexe :
Date de naissance :

Hôpital :
Service :
Médecin prescripteur :
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 porphyries

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 porphyries / Enquête familiale

- PBG Désaminase**
Porphyrie Aiguë Intermittente (PAI)
 - URO III Cosynthétase**
Porphyrie Erythropoïétique Congénitale (PEC)
 - URO Décarboxylase**
Porphyrie Cutanée Tardive (PCT)
- } GLOBULES ROUGES**
- COPROgène Oxydase**
Coproporphyrine Héritaire (CH)
 - PROTOgène Oxydase**
Porphyrie Variégata (PV)
 - Ferrochélatase**
Protoporphyrine Erythropoïétique (PPE)
- } LYMPHOCYTES**

GLOBULES ROUGES : sang 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

LYMPHOCYTES : nous contacter.
Prélèvement uniquement au CFP

CONTEXTE CLINIQUE :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Suspicion de porphyrie | <input type="checkbox"/> Antécédents familiaux de porphyrie |
| <input type="checkbox"/> Suivi de porphyrie, type : | <input type="checkbox"/> Intoxication par le plomb |
| <input type="checkbox"/> Consommation excessive d'alcool | <input type="checkbox"/> Ictère |
| <input type="checkbox"/> Dialyse rénale | <input type="checkbox"/> Tyrosinémie |

Traitements actuels :

SIGNES CLINIQUES : Le patient est-il actuellement symptomatique ? oui non

Date de début des symptômes :

1/ PORPHYRIE AIGUË / CRISE AIGUË DE PORPHYRIE (PAI, PV, CH, Déficit en ALAD)**SIGNES DIGESTIFS :**

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Douleurs abdominales / lombaires | <input type="checkbox"/> Nausées |
| <input type="checkbox"/> Vomissements | <input type="checkbox"/> Constipation |
| <input type="checkbox"/> Anorexie | <input type="checkbox"/> Amaigrissement |

SIGNES NEURO- MUSCULAIRES :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Troubles sensitifs | <input type="checkbox"/> Troubles moteurs |
| <input type="checkbox"/> Troubles de la conscience / Coma | <input type="checkbox"/> Convulsions |
| <input type="checkbox"/> Troubles dysautonomiques (hypersudation, HTA, Tachycardie) | |

SIGNES NEURO-PSYCHIATRIQUES :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Irritabilité / Anxiété | <input type="checkbox"/> Troubles du comportement |
| <input type="checkbox"/> Troubles du sommeil (Insomnie) | <input type="checkbox"/> Dépression |

2/ PORPHYRIE CUTANEE / SIGNES DERMATOLOGIQUES (PORPHYRIE CUTANEE, PV, CH)

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

3/ PROTOPORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE/ XLDPP

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Photoalgies | <input type="checkbox"/> Peau épaissie |
| <input type="checkbox"/> Œdème cutané | <input type="checkbox"/> Brûlures cutanées |
| <input type="checkbox"/> Lithiase vésiculaire | <input type="checkbox"/> Ictère |
| <input type="checkbox"/> Hépatite aiguë | |

4/ PORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE CONGENITALE

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Urines rouges | <input type="checkbox"/> Nécroses cutanées / mutilations |
| <input type="checkbox"/> Erythème | <input type="checkbox"/> Vésicules / Bulles cutanées |

Autres signes cliniques (Préciser) :

SIGNES BIOLOGIQUES :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Hyponatrémie | <input type="checkbox"/> Hémolyse |
| <input type="checkbox"/> Cytolyse hépatique | <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinémie |
| <input type="checkbox"/> Surcharge en fer | <input type="checkbox"/> Anémie |
| <input type="checkbox"/> Insuffisance rénale | <input type="checkbox"/> Syndrome infectieux / inflammatoire |
| <input type="checkbox"/> Plombémie / Plomburie provoquée | <input type="checkbox"/> Insuffisance hépato-cellulaire aiguë |
| <input type="checkbox"/> Sérologie hépatite C positive | <input type="checkbox"/> Urines foncées / rouge porto |
| <input type="checkbox"/> Autres signes biologiques (préciser) : | |

EXAMENS PARACLINIQUES (Scanner, IRM, échographie, EEG, radiographies ...) :

.....