

## CRMR - Centre Français des Porphyries

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.porphyrisme.net](http://www.porphyrisme.net)

Pr L. Gouya

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

## METABOLISME DES PORPHYRIES

(Formulaire valable pour l'année 2021 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 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)*

#### 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  | <input type="checkbox"/> Vomissements   |
| <input type="checkbox"/> Constipation         | <input type="checkbox"/> Anorexie | <input type="checkbox"/> 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 ROT | <input type="checkbox"/> Tétraplégie |
| <input type="checkbox"/> Déficit sensitif | <input type="checkbox"/> Paresthésies  | <input type="checkbox"/> Myalgies    |

**Système nerveux central :**

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

**Symptômes chroniques :**

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

**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             | <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 / Piqures |
|--|---|---|

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