

Etiquette du malade ou	Prélèvement	Date :
Nom d'usage :		Heure
Nom de famille (de naissance) :	Service demandeur :	
Prénom :		
Sexe :	Médecin prescripteur :	
Date de naissance : / /		
N° identification :	Taille du malade :	
Ville : CP :	Poids du malade :	

METABOLISME DES PORPHYRINES

Version nov2022

Secteur METABOLISME DES PORPHYRINES
Hôpital Pellegrin - Place Amélie Raba-Léon
33076 Bordeaux

Interne biologie médicale de garde: poste 21746
Secteur technique: poste 21981 / 21982
Tel direct: 05 57 82 19 81 - 05 57 82 19 82

Biologistes / Biochimie : Dr. Jean-Marc BLOUIN,
Pr. Emmanuel RICHARD : Tél : 05 56 79 56 79 poste 20156
Tel direct: 05 57 82 01 56

Biologistes / Analyses génétiques:
Dr Louis LEBRETON : Tel : 05 57 82 21 78

Urines

Acide delta aminolévulinique (ALA)
Diagnostic et suivi des crises aiguës de porphyrie hépatique
Autres: saturnisme, tyrosinémie de type 1

Porphobilinogène (PBG)
Diagnostic et suivi des crises aiguës de porphyrie hépatique

Analyse des porphyrines
Porphyrines à manifestation cutanées (diagnostic et suivi)

Echantillon (50 à 100ml) des 1ères urines du matin (si urgence: une miction) sans conservateur ni acide.
Conservation et transport : à l'abri de la lumière sous alu
Si ≤ 48h: température ambiante, si ≤ 5 j: 5°C, si ≤ 30 j: -15°C

Sang

Porphyrines érythrocytaires (protoporphyrines...)
Protoporphyrine érythropoïétique (diagnostic + suivi)
Autres: saturnisme

Porphyrines plasmatiques
Porphyrines à manifestation cutanée (diagnostic + suivi)
Autres: pseudoporphyrie du dialysé si anurie

1 tube de 7ml (sinon 5 ml) de sang total hépariné ou EDTA
Conservation et transport : à l'abri de la lumière sous alu
≤ 3 jours réfrigéré

Analyse génétique

Analyse du gène UROS (5 ml sang total EDTA)
Maladie de Günther, Porphyrie érythropoïétique congénitale

Analyse du gène UROD (5 ml sang total EDTA)
Porphyrie cutanée familiale, Porphyrie hépatoérythrocytaire

Selles

Analyse des porphyrines
Typage secondaire de toutes les porphyrines

Echantillon de selles après 3 jours d'un régime sans viande saignante
Conservation et transport : à l'abri de la lumière sous alu
≤ 5 jours réfrigéré ou ≤ 30 jours congelé

Motif de la demande :

.....

Renseignements cliniques (indispensables à l'interprétation → merci de remplir page 2)

*L'indication de l'analyse génétique doit être validée par un biologiste: La prescription doit être effectuée par le prescripteur sénior qui suivra le patient et lui communiquera le résultat – **Code CGPOR** (Bon de Biochimie–Analyses Génétiques) - Joindre le formulaire de consentement pour analyse génétique.*

CONTEXTE CLINIQUE

V2 (10/2021)

- | | |
|---|---|
| <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"/> Vomissement | <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"/> Nécrose cutanée / mutilations |
| <input type="checkbox"/> Erythème | <input type="checkbox"/> Vésicules / Bulles cutanée |

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"/> Surcharges 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.....) :