



CONTEXTE	URINES	SELLES	PLASMA	ERYTHROCYTES	LYMPHOCYTES Prélevés au CFP
----------	--------	--------	--------	--------------	--------------------------------

1/ Patient inconnu

Patient inconnu - Résultats négatifs	ALA PBG Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation HPLC (si uniquement des selles ont été reçues et si porph. totales > 100 nmol/g)	Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre (si porph. totales élevées)	-
Patient inconnu - Résultats négatifs suspicion de PAI mais patient asymptomatique au moment du prélèvement	ALA PBG Porphyrines totales	Porphyrines totales	Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre (si porph. totales élevées) PBGD	-
Patient inconnu - Résultats négatifs suspicion de PCT mais patient asymptomatique au moment du prélèvement	ALA PBG Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre (si porph. totales élevées) UROD	-
Patient inconnu - Résultats positifs : PAI	ALA PBG Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales	PBGD	-



CONTEXTE	URINES	SELLES	PLASMA	ERYTHROCYTES	LYMPHOCYTES Prélevés au CFP
Patient inconnu - Résultats positifs : saturnisme	ALA PBG Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre	-
Hyperbilirubinémie conjuguée	Porphyrines totales COPRO totales COPRO isomères I et III	-	-	-	-
Patient inconnu - Résultats positifs : PCT	ALA PBG Porphyrines totales Séparation HPLC (sauf si selles dispo.)	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales	UROD	-
Patient inconnu - Résultats positifs : CH	ALA PBG Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Séparation HPLC Ratio COPRO III/I	Porphyrines totales	-	CPOX
Patient inconnu - Résultats positifs : PV	ALA PBG Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Porphyrines totales libres	Porphyrines totales	PPOX



CONTEXTE	URINES	SELLES	PLASMA	ERYTHROCYTES	LYMPHOCYTES Prélevés au CFP
Patient inconnu - Résultats positifs : EPP / XLDP	ALA PBG Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Porphyrines totales libres (si porph. T > 200 nmol/L)	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre	FECH
Patient inconnu - Résultats positifs : CEP	ALA PBG Porphyrines totales Séparation HPLC URO isomères I et III	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Séparation HPLC	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre Séparation HPLC UROS	-
2/ Patient connu					
Patient PAI connu	ALA PBG Porphyrines totales (seulement pour bilan annuel)	-	-	-	-
Patient CH connu	ALA PBG Porphyrines totales	-	Porphyrines totales	-	-
Patient PV connu	ALA PBG Porphyrines totales	-	Porphyrines totales Porphyrines totales libres	-	-



CONTEXTE	URINES	SELLES	PLASMA	ERYTHROCYTES	LYMPHOCYTES Prélevés au CFP
Patient CEP connu	Porphyrines totales Séparation HPLC	-	Porphyrines totales	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre Séparation HPLC UROS (suivi post-greffe)	-
Patient PCT connu	Porphyrines totales	-	Porphyrines totales	-	-
Patient EPP / XLDPP connu	-	-	Porphyrines totales Porphyrines totales libres (si porph. T > 200 nmol/L)	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre	-
3/ Enquête familiale					
Enquête familiale PAI	-	-		PBGD	-
Enquête familiale CEP	-	-		UROS	-
Enquête familiale PCF	-	-		UROD	-
Enquête familiale CH	-	-	-	-	CPOX
Enquête familiale PV	-	-	Porphyrines totales (si sujet > 18 ans)	-	PPOX
Enquête familiale EPP	-	-	-	Porphyrines totales Séparation proto-Zn / libre (si porphyrines totales élevées)	FECH



Abréviations :

- PAI : porphyrie aiguë intermittente
- CEP : porphyrie érythropoïétique congénitale (maladie de Günther)
- PCT : porphyrie cutanée tardive
- PCF : porphyrie cutanée familiale
- CH : coproporphyrine héréditaire
- PV : porphyrie variegata
- EPP : protoporphyrine érythropoïétique
- XLDPP : protoporphyrine dominante liée à l'X