



1/ Patient inconnu

URINES			SANG			SELLES
ALA	PBG	Porph. U	PLASMA		ERYTHROCYTES	Porph. S***
			Porph totales +/- pic.	ALA / PBG **	Porph totales et %Proto-Zn si Porph totales >1,9 µmol/L GR	
+	+	+	+	+	+	+

RESULTATS POSITIFS	URINES	SELLES	PLASMA		ERYTHROCYTES	LYMPHOCYTES préparés au CFP	BIOTHEQUE	Boite BM	SéroPHA *
	HPLC	HPLC	Porph totales libres	ALA / PBG	Globules Rouges pour enzyme				
Suspicion PCT	+	+ et CIII:I si copro>isocopro	-	-	+ UROD	-	+	+	-
Suspicion PAI	+	+ et CIII:I	-	+	+ PBGD	-	+	+	+
Suspicion PV	+	+ et CIII:I	+	+	-	+ PROTOX	+	+	+
Suspicion CH	+	+ et CIII:I	-	+	-	+ COPROX	+	+	+
Suspicion CEP	+ et isomères URO	+ et CIII:I	HPLC	-	+ UROIIIS et HPLC GR	-	+	+	-
Suspicion EPP/XLDPP	-	+	-	-	-	+ FECH	+	+	-
Suspicion Saturnisme	+	+	-	+	-	-	+	-	-

\* A faire uniquement si le délai de prélèvement est ≤ 24 H

\*\* A faire si sang seul et si renseignements cliniques évocateurs d'une crise de porphyrie

\*\*\* Faire HPLC si selles seules et ≥ 100 nmol/g



## 2/ Suivi de patient porphyrique connu

TYPE	URINES			SELLES	PLASMA		ERYTHROCYTES		LYMPHOCYTES préparés au CFP	BIOTHEQUE	Boite BM	SéroPHA*
	ALA	PBG	Porph. U	Porph .S	Porph. totales +/-pic	ALA / PBG	Porph totales et %Proto-Zn si Porph totales >1,9 µmol/L GR	Globules Rouges pour enzyme				
PCT	-	-	+	-	+	-	-	-	-	+	-	-
PAI	+	+	-	-	-	+	-	-	-	+	-	+
PV	+	+	+	-	+ + Porph plasmatiques libres	+	-	-	-	+	-	+
CH	+	+	+	-	-	+	-	-	-	+	-	+
HARDERO	+	+	+	-	+ + HPLC	+	+ + HPLC	-	-	+	-	+
CEP	-	-	+	-	+ + HPLC si suivi post greffe	-	+ + HPLC si suivi post greffe	+ UROIIS si suivi post greffe	-	+	-	-
EPP / XLDPP	-	-	-	-	+	-	+	-	-	+	-	-

\* A faire uniquement si le délai de prélèvement est ≤ 24 H



### 3/ Enquête familiale

TYPE	URINES			SELLES	PLASMA		ERYTHROCYTES		LYMPHOCYTES préparés au CFP	BIOTHEQUE	Envoi BM	SéroPHA*
	ALA	PBG	Porph. U	Porph.S	Porph. totales +/-pic	ALA / PBG	Porph totales et %Proto-Zn si Porph totales >1,9 µmol/L GR	Globules Rouges pour enzyme				
PCF	-	-	+	-	+	-	-	UROD	-	+	+ UROD	-
PAI	+	+	-	-	-	+	-	PBGD	-	+	+ HMBS	+
PV	+	+	+	-	+ si >18 ans et porph.plasm.libre	+	-	-	PROTOX	+	+ PPOX	+
CH	+	+	+	+ + HPLC et CIII:I	+	+	-	-	COPROX	+	+ CPOX	+
CEP	-	-	+ +/- HPLC	-	+	-	+	UROIIIS	-	+	+ UROS	-
CEP LIQUIDE AMNIOTIQUE	-	-	-	-	+ + HPLC + isomères URO	-	-	-	-	+	-	-
EPP	-	-	-	-	+	-	+	-	FECH	+	+ FECH	-
XLDPP	-	-	-	-	+	-	+	-	-	+	+ ALAS2	-

\* A faire uniquement si le délai de prélèvement est ≤ 24 H

### 3/ Autre



TYPE	URINES				SELLES		PLASMA	ERYTHROCYTES		LYMPHOCYTES Préparés au CFP
	ALA	PBG	Porph. U	HPLC	Porph. S	HPLC	Porphyrines totales +/- pic	Porph.totales +/- %Proto-Zn	GR pour enzyme	
<b>Hyperbilirubinémie conjuguée Syndrome de Dubin-Johnson ou de Rotor</b>	<b>+</b>	<b>+</b>	<b>+</b>	<b>+</b> <b>Isomères COPRO</b>	-	-	-	-	-	-

**Abréviations :**

- PAI : porphyrie aiguë intermittente
- CEP : porphyrie érythropoïétique congénitale (maladie de Günther)
- PCT : porphyrie cutanée tardive
- PCF : porphyrie cutanée familiale
- CH : coproporphyrine héréditaire
- HARDERO : hardéroporphyrine
- PV : porphyrie variegata
- EPP : protoporphyrine érythropoïétique
- XLDPP : protoporphyrine dominante liée à l'X
- Porph. U : porphyrines totales urinaires
- Porph. S : porphyrines totales fécales
- CIII:I : ratio coproporphyrine III/I dans les selles