

Laboratoire de Biologie Médicale de Référence (LBMR) – Porphyries
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.porphyrie.net

Pr L. Gouya

Pr H. Puy - Dr C. Schmitt - Dr N. Talbi - Dr T. Lefebvre - Dr X. Latypova

METABOLISME DES PORPHYRINES

Version 2026

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**

Uries

- 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**
Porphyries à manifestations cutanées (diagnostic + suivi)
- Isomères I et III coproporphyrine**
Hyperbilirubinémies conjuguées familiales

Echantillon (20 à 50 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

- Acide delta aminolévulinique plasmatique (ALA)**
En 2^{nde} intention après dosage urinaire, uniquement sur demande argumentée (ex : anurie, insuffisance rénale, etc...)
- Porphobilinogène plasmatique (PBG)**
En 2^{nde} intention après dosage urinaire, uniquement sur demande argumentée (ex : anurie, insuffisance rénale, etc...)
- Porphyries érythrocytaires (protoporphyrines...)**
Protoporphyrine érythropoïétique (diagnostic + suivi) / Saturnisme
- Porphyries plasmatiques**
Porphyries à manifestations cutanées (diagnostic + suivi)

2 tubes de 6 mL (sinon 4 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 Synthase**
Porphyrie Erythropoïétique Congénitale (PEC)
- URO Décarboxylase**
Porphyrie Cutanée Tardive (PCT)

SANG TOTAL sur EDTA

- pour le patient : 3 tubes de 6 mL (sinon 4 mL)
 - plus 1 tube témoin* de 6 mL (sinon 4 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 Héréditaire (CH)

PROTOgène Oxydase
Porphyrie Variégata (PV)

Ferrochélatase
Protoporphyrine Erythropoïétique (PPE)

Sur 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, date de début des symptômes :
 non, date des dernières manifestations cliniques :

1/ PORPHYRIES HEPATIQUES AIGUËS (PAI, PV, CH, Déficit en ALAD)**Symptômes de crise neuro-viscérale :****Système digestif et système nerveux autonome :**

- Douleurs abdominales
 Douleurs lombaires
 Nausées
 Vomissements

- Constipation
 Anorexie
 Amaigrissement

- Tachycardie
 HTA
 Hypersudation
 Rétention urinaire

Système nerveux périphérique :

- Paresthésies
 Déficit sensitif

- Myalgies
 Abolition ROT

- Déficit moteur
 Tétraplégie

Système nerveux central :

- Anxiété
 Insomnie
 Dépression

- Troubles du comportement
 Hallucinations
 Encéphalopathie post. réversible

- Convulsions
 Troubles de la conscience
 Coma

Symptômes chroniques :

- HTA
 Insuffisance rénale chronique
 Hépatocarcinome sur foie sain

2/ PORPHYRIE CUTANÉE (PORPHYRIE CUTANÉE, PV, CH) : sur les zones photoexposées

- Fragilité cutanée
 Retard à la cicatrisation
 Bulles

- Plaies
 Grains de milium (microkystes)
 Cicatrices dyschromiques

- Hypertrichose
 Hyperpigmentation cutanée
 Teint cuivré

3/ PROTOPORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE/ XLDPP**Manifestations aiguës sur les zones photoexposées (constants)**

- Brûlures / Photoalgies
 Prurit / Piqûres

- Erythème
 Oedème

Décompensation hépatique aiguë

- Hépatite métabolique cytolytique et cholestatique

4/ PORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE CONGENITALE : sur les zones photoexposées

- Fragilité cutanée
 Bulles

- Nécroses cutanées / mutilations
 Rétractions cutanées

- Erythrodontie
 Urines rouges

Autres signes cliniques (Préciser) :

SIGNES BIOLOGIQUES :

- Hyponatrémie
 Anémie
 Hémolyse
 Insuffisance rénale chronique

- Hyperbilirubinémie
 Cytolyse hépatique
 Hépatite virale
 Surcharge en fer

- Insuffisance hépatocellulaire aiguë
 Plombémie / Plombarie provoquée

Autres signes biologiques (préciser) :