

**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](http://www.porphyrie.net)

Pr L. Gouya

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

## METABOLISME DES PORPHYRINES

Version 2025

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<sup>nde</sup> intention après dosage urinaire, uniquement sur demande argumentée (ex : anurie, insuffisance rénale, etc...)*
- Porphobilinogène plasmatique (PBG)**  
*En 2<sup>nde</sup> 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 / Plomberie provoquée

Autres signes biologiques (préciser) : .....