

Stratégie diagnostique en cas de suspicion de Porphyrie

La stratégie diagnostique des porphyrines doit se fonder sur la symptomatologie clinique et sur l'utilisation de tests biochimiques. Une approche génétique ne s'envisage que dans un deuxième temps, lorsque le type de porphyrie est identifié.

Demande des tests biochimiques :

Symptômes	Phase clinique	Tests
Abdominaux (douleurs abdominales)	Phase symptomatique Prélever 10 à 20 ml d'urines protégées de la lumière <i>Dans tous les cas discuter les indications aux dosages avec l'hématologue de garde</i>	ALA, PBG quantitatif <i>Et selon discussion avec l'hématologue de garde, voir phase de latence</i>
	Phase de latence <i>Dans tous les cas discuter les indications aux dosages avec l'hématologue de garde AVANT d'effectuer les dosages</i>	ALA, PBG quantitatif Porphyrines urinaires Porphyrines fécales Spectre de fluorescence plasmatique PBG déaminase
Cutanés	Photodermatose bulleuse <i>Dans tous les cas discuter les indications aux dosages avec l'hématologue de garde AVANT d'effectuer les dosages</i>	Spectre de fluorescence plasmatique ALA, PBG urinaires quantitatifs Porphyrines urinaires Porphyrines fécales
	Photodermatose douloureuse aiguë <i>Dans tous les cas discuter les indications aux dosages avec l'hématologue de garde AVANT d'effectuer les dosages</i>	Porphyrine érythrocytaires Porphyrines urinaires Porphyrines fécales

ALA : Acide δ -aminolévulinique ; PBG : Porphobilinogène

Contacts :

	<u>Téléphone</u>	<u>Adresse</u>
Hématologue de garde :	079 556 2117 (jour) 021 314 1945 (garde – nuit et week-end)	
Laboratoire de Chimie Clinique	C. Roux : 44 137 O.Braissant : 44 152 O.Boulat : 44 150	
Centre de référence Suisse:	Dr Jasmin BARMAN (044 416 56 11)	Jasmin.Barman@triemli.zuerich.ch Institut für Labormedizin Stadtspital Triemli Bimendorferstrasse 497 8063 Zürich https://www.stadt-zuerich.ch/triemli/de/index/kliniken_institute/zentrallabor/formulare.html puis cliquer sur Klinische Chemie (PDF, 1 Seite, 459 KB) pour obtenir le bon de demande.

Paramètre et demande	Prélèvement	Conditions d'envoi
ALA et PBG quantitatifs <i>Analyse sous traitée :</i> Remplir le Bon LCC CHUV n°11 Cocher Porphobilinogène et ALA	Spot urinaire. Urine native. 1 Monovette d'Urine 8.5ml Bouchon Jaune – N° commande : 949151	Protégé de la lumière (papier alu) par express ou poste A
Porphyrines urinaires <i>Analyse sous traitée :</i> Remplir le Bon LCC CHUV n°11 Cocher Profil des porphyrines	Spot urinaire. . Urine native. 1 Monovette d'Urine 8.5ml Bouchon Jaune – N° commande : 949151	
Porphyrines fécales <i>Analyse sous traitée :</i> Remplir le Bon LCC CHUV n°12 Cocher Porphyrines sous Selles	5 g de selles sans additifs 1 Tube à selles + cuillère – N° commande : 898173	
Spectre de fluorescence plasmatique <i>Analyse sous traitée :</i> Remplir le Bon LCC CHUV n°10 (à noter sous commentaire)	Sang complet hépariné, <u>non centrifugé.</u> 1 Monovette d'Héparinate de Lithium 2.6ml Bouchon Orange – N° commande : 510221	
Porphyrines plasmatiques (seulement pour les patients hémodialysés avec symptômes cutanés) <i>Analyse sous traitée :</i> Remplir le Bon LCC CHUV n°10 (à noter sous commentaire)	Sang complet hépariné, <u>non centrifugé.</u> 1 Monovette d'Héparinate de Lithium 2.6ml Bouchon Orange – N° commande : 510221	
EC porphyrines (protoporphyrine érythrocytaire, zinc-protoporphyrine) <i>Analyse Externe :</i> Remplir le Bon Triemli Spital* Cocher Erythrozyten-Protoporphyrine differenziert	Sang complet hépariné, <u>non centrifugé.</u> 1 Monovette d'Héparinate de Lithium 2.6ml Bouchon Orange – N° commande : 510221	Protégé de la lumière (papier alu) par express ou poste A
PBG déaminase (porphyrie aiguë intermittente) <i>Analyse Externe :</i> Remplir le Bon Triemli Spital* Cocher PBG deaminase	Sang complet hépariné, <u>non centrifugé.</u> 1 Monovette d'Héparinate de Lithium 2.6ml Bouchon Orange – N° commande : 510221	Protégé de la lumière (papier alu) par <u>express</u>
Recherche de mutations <i>Analyse Externe :</i> Remplir le Bon Triemli Spital* sous Molekulargenetik	Sang complet EDTA, <u>non centrifugé</u> 1 Monovette de EDTA Bouchon rouge – N° commande : 950059	Poste régulière