


HIA Clermont-Tonnerre Brest Laboratoire de Biologie Médicale 	Support d'enregistrement	Code : PRA-SE-PORPHYRIN Version n°03
	Fiche(s) de renseignements associé(s) au Guide des analyses du Laboratoire : métabolisme des porphyrines	Date d'application : 15/02/2018
		Page : 1 / 5

VERSION	COMMENTAIRE	DATE
01	Création du document	08/01/2016
02	Mise à jour du formulaire par le laboratoire sous-traitant	18/01/2017
03	Aucune modification de la part du laboratoire sous-traitant	15/02/2018

Rédaction	Vérification	Approbation	Validation
Date : 08/02/2018 Fonction : Responsable Qualité Visa électronique : BERNA Anaïs	Date : 13/02/2018 Fonction : Responsable des Systèmes d'Informations Visa électronique : LEFEBVRE Franck	Date : 13/02/2018 Fonction : Biologiste Responsable Visa électronique : VAILLANT Catherine	Date : 15/02/2018 Fonction : Responsable Documentaire Visa électronique : THIBAUT Fabien

METABOLISME DES PORPHYRIES

(formulaire valable pour l'année 2017 UNIQUEMENT)

Nom :
 Prénom :
 Sexe :
 Date de naissance :

Hôpital :
 Service :
 Médecin prescripteur :
 Date :

Date de prélèvement :

Heure :

Nom du préleveur :

Renseignements cliniques (indispensables à l'interprétation) —————> **merci de remplir page 2**

Urines

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

Echantillon (50 à 100 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

- Porphyries érythrocytaires (protoporphyrines...)**
 Protoporphyrine érythropoïétique (diagnostic + suivi) / Saturnisme
- Porphyries plasmatiques**
 Porphyrines à manifestations cutanées (diagnostic + suivi)

2 tubes de 7 ml (sinon 5 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 Cosynthétase**
 Porphyrie Erythropoïétique Congénitale (PEC)
- URO Décarboxylase**
 Porphyrie Cutanée Tardive (PCT)
- } **GLOBULES ROUGES**
- COPROgène Oxydase**
 Coproporphyrine Héritaire (CH)
- PROTOgène Oxydase**
 Porphyrie Variégata (PV)
- Ferrochélatase**
 Protoporphyrine Erythropoïétique (PPE)
- } **LYMPHOCYTES**

GLOBULES ROUGES : sang sur EDTA
 - pour le patient : 3 tubes de 7 ml (sinon 5 mL)
 - plus 1 tube témoin* de 7 ml (sinon 5 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

LYMPHOCYTES : nous contacter.
 Prélèvement uniquement au CFP

CONTEXTE CLINIQUE :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Suspicion de porphyrie | <input type="checkbox"/> Antécédents familiaux de porphyrie |
| <input type="checkbox"/> Suivi de porphyrie, type : | <input type="checkbox"/> Intoxication par le plomb |
| <input type="checkbox"/> Consommation excessive d'alcool | <input type="checkbox"/> Ictère |
| <input type="checkbox"/> Dialyse rénale | <input type="checkbox"/> Tyrosinémie |

Traitements actuels :

SIGNES CLINIQUES : Le patient est-il actuellement symptomatique ? oui non

Date de début des symptômes :

1/ PORPHYRIE AIGUË / CRISE AIGUË DE PORPHYRIE (PAI, PV, CH, Déficit en ALAD)**SIGNES DIGESTIFS :**

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Douleurs abdominales / lombaires | <input type="checkbox"/> Nausées |
| <input type="checkbox"/> Vomissements | <input type="checkbox"/> Constipation |
| <input type="checkbox"/> Anorexie | <input type="checkbox"/> Amaigrissement |

SIGNES NEURO- MUSCULAIRES :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Troubles sensitifs | <input type="checkbox"/> Troubles moteurs |
| <input type="checkbox"/> Troubles de la conscience / Coma | <input type="checkbox"/> Convulsions |
| <input type="checkbox"/> Troubles dysautonomiques (hypersudation, HTA, Tachycardie) | |

SIGNES NEURO-PSYCHIATRIQUES :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Irritabilité / Anxiété | <input type="checkbox"/> Troubles du comportement |
| <input type="checkbox"/> Troubles du sommeil (Insomnie) | <input type="checkbox"/> Dépression |

2/ PORPHYRIE CUTANEE / SIGNES DERMATOLOGIQUES (PORPHYRIE CUTANEE, PV, CH)

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Fragilité cutanée | <input type="checkbox"/> Bulles |
| <input type="checkbox"/> Plaies | <input type="checkbox"/> Hypertrichose (malaire ou autre) |
| <input type="checkbox"/> Hyperpigmentation cutanée | <input type="checkbox"/> Cicatrices dyschromiques |
| <input type="checkbox"/> Grains de milium (microkystes) | <input type="checkbox"/> Retard à la cicatrisation |

3/ PROTOPORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE/ XLDPP

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Photoalgies | <input type="checkbox"/> Peau épaissie |
| <input type="checkbox"/> Œdème cutané | <input type="checkbox"/> Brûlures cutanées |
| <input type="checkbox"/> Lithiase vésiculaire | <input type="checkbox"/> Ictère |
| <input type="checkbox"/> Hépatite aiguë | |

4/ PORPHYRIE ERYTHROPOIETIQUE CONGENITALE

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Urines rouges | <input type="checkbox"/> Nécroses cutanées / mutilations |
| <input type="checkbox"/> Erythème | <input type="checkbox"/> Vésicules / Bulles cutanées |

Autres signes cliniques (Préciser) :

SIGNES BIOLOGIQUES :

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Hyponatrémie | <input type="checkbox"/> Hémolyse |
| <input type="checkbox"/> Cytolyse hépatique | <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinémie |
| <input type="checkbox"/> Surcharge en fer | <input type="checkbox"/> Anémie |
| <input type="checkbox"/> Insuffisance rénale | <input type="checkbox"/> Syndrome infectieux / inflammatoire |
| <input type="checkbox"/> Plombémie / Plomburie provoquée | <input type="checkbox"/> Insuffisance hépato-cellulaire aiguë |
| <input type="checkbox"/> Sérologie hépatite C positive | <input type="checkbox"/> Urines foncées / rouge porto |
| <input type="checkbox"/> Autres signes biologiques (préciser) : | |

EXAMENS PARACLINIQUES (Scanner, IRM, échographie, EEG, radiographies ...) :

.....

Proposition de consentement- Groupe de travail Fondation maladies rares

Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient :
--	--

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : Dr.....
 Conseiller en génétiquesous la responsabilité du Dr.....

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.
 Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

*Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé oui non

*J'autorise, dans le respect du secret médical :

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. oui non
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. oui non
- La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL. oui non

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/ma famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/ma famille.
- Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/ma famille.

D'ores-et-déjà, j'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/ma famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux. oui non

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/ma pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/ma santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

Je souhaite que mon/mon médecin me tienne informé(e) oui non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/mon prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter :

J'autorise le stockage de mon/mon prélèvement et son utilisation pour la recherche oui non

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr.....

Les items comportant un astérisque () doivent être obligatoirement renseignés
 Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.*

Fait à	Le
Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :
Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :	

V8 – 6 novembre 2014

Proposition de consentement– Groupe de travail Fondation maladies rares

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique*

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) NOM : Prénom : Lien avec le patient :
--	--

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Date :

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :

*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

- **Loi n° 2004-800 du 6 août 2004** relative à la bioéthique, modifiée par la loi du 7 juillet 2011

(Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne) :

Le médecin prescripteur doit conserver :

- le consentement écrit
- les doubles de la prescription et de l'attestation
- les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé

- **Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011** relative à la bioéthique

- **Arrêté du 27 mai 2013** définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

- **Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013** relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale

V8 – 6 novembre 2014