

# Le guide de discussion sur la porphyrie hépatique aiguë (PHA)

## Entamez la conversation avec votre médecin

Ce guide de discussion vous aidera à effectuer le suivi de vos symptômes et à décrire précisément ce que vous ressentez. Présentez le à votre médecin lors de votre prochaine consultation afin de déterminer si vous devriez faire l'objet d'un dépistage de la PHA.

### 1. Avez-vous eu de fortes douleurs inexpliquées pendant plus d'une journée dans les régions suivantes?

Entourez les régions où vous avez ressenti ces douleurs et décrivez tous les détails à l'aide des lignes ci-dessous<sup>1</sup>.

**POITRINE**  
(Décrivez)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**DOS**  
(Décrivez)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**VENTRE**  
(Décrivez)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**MEMBRES**  
(Décrivez)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### 2. Avez-vous présenté l'un des signes et/ou symptômes suivants? cochez toutes les réponses appropriées<sup>1,5</sup> :

- |  |   |  |   |
|--|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Faiblesse ou douleur dans les membres | <input type="checkbox"/> Confusion                | <input type="checkbox"/> Douleur abdominale                                  | <input type="checkbox"/> Urines foncées ou rougeâtres       |
| <input type="checkbox"/> Engourdissement                       | <input type="checkbox"/> Anxiété                  | <input type="checkbox"/> Douleur dans le dos ou la poitrine                  | <input type="checkbox"/> Faible taux de sodium dans le sang |
| <input type="checkbox"/> Épuisement                            | <input type="checkbox"/> Crises convulsives       | <input type="checkbox"/> Nausées et vomissements                             |   |
| <input type="checkbox"/> Fatigue                               | <input type="checkbox"/> Insomnie                 | <input type="checkbox"/> Lésions ou vésicules sur la peau exposée au soleil* |   |
| <input type="checkbox"/> Paralysie                             | <input type="checkbox"/> Hallucinations           | <input type="checkbox"/> Fréquence cardiaque élevée                          |   |
| <input type="checkbox"/> Paralysie respiratoire                | <input type="checkbox"/> Dépression               | <input type="checkbox"/> Hypertension  |   |
| <input type="checkbox"/> Perte sensorielle                     | <input type="checkbox"/> Constipation ou diarrhée |  |   |

\*Coproporphyrine héréditaire et porphyrie variegata uniquement.

Depuis combien de temps présentez-vous ces symptômes ?

Vos symptômes vous ont-ils déjà contraint(e) à vous rendre à l'hôpital ?

Oui  Non

Veillez noter toutes informations complémentaires qui selon vous sont importantes et doivent être communiquées à votre médecin :

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

# Le guide de discussion sur la porphyrie hépatique aiguë (PHA)

## Entamez la conversation avec votre médecin

### 3. Avez-vous déjà reçu l'un des diagnostics suivants ? Cochez toutes les réponses appropriées :



#### Troubles gastro-intestinaux<sup>5-11</sup>

- Syndrome du côlon irritable (SCI)
- Gastroentérite aiguë avec vomissements
- Hépatite
- Maladie de Crohn



#### Troubles neurologiques/ neuropsychiatriques<sup>5-11</sup>

- Fibromyalgie
- Syndrome de Guillain-Barré
- Psychose



#### Troubles gynécologiques<sup>5-11</sup>

- Endométriose



#### Affections abdominales nécessitant une opération chirurgicale<sup>5</sup>

- Appendicite (inflammation de l'appendice)
- Cholécystite (inflammation de la vésicule biliaire)
- Péritonite (inflammation du péritoine)
- Occlusion intestinale (obstruction intestinale)

Après une opération chirurgicale, continuez-vous d'avoir les mêmes fortes douleurs inexplicables ?

- Oui
- Non
- Non applicable

### 4. Des symptômes ont-ils débuté dans les quelques jours qui ont suivi une exposition à l'un des éléments suivants ? Cochez toutes les réponses appropriées<sup>1</sup> :



#### CERTAINS MÉDICAMENTS

Parlez-en à votre professionnel de santé afin d'identifier quels médicaments pourraient être contre-indiqués pour vous.



#### DES FLUCTUATIONS HORMONALES

notamment les taux d'œstrogène et de progestérone. Ces hormones connaissent les plus fortes fluctuations pendant les 2 semaines qui précèdent le début du cycle menstruel de la femme.



#### CONSOMMATION D'ALCOOL



#### FUMER



#### STRESS CAUSÉ PAR :

- Des infections
- Une opération chirurgicale
- De la fatigue physique
- De la fatigue émotionnelle



#### JEÛNE ou régimes hypocaloriques

### 5. Vos symptômes ont-ils perturbé certains aspects de votre vie ? Cochez toutes les réponses appropriées<sup>12,13</sup> :

- Sommeil
- Travail
- Manger
- Votre capacité à sortir de chez vous ou organiser des projets
- Mémoire/lucidité
- Mener à bien des tâches
- Rester en forme
- Autre : \_\_\_\_\_

Quel degré de perturbation ?

1 |-----| 5 |-----| 10

À quelle fréquence ?

- Chaque jour
- Chaque semaine
- Chaque mois
- Chaque année

### 6. Quelqu'un dans votre famille a-t-il déjà été diagnostiqué d'un type de PHA ?

- Porphyrie aiguë intermittente (PAI)
- Porphyrie variegata (PV)
- Coproporphyrine héréditaire (CH)
- Porphyrie par déficit en ALAD (ADP)
- Non
- Je ne suis pas sûr(e)

Veuillez noter toutes informations complémentaires qui selon vous sont importantes et doivent être communiquées à votre médecin :

---



---

# Comment la PHA est diagnostiquée

La porphyrie hépatique aiguë (PHA) fait référence à une famille de maladies génétiques rares, caractérisées par des crises menaçant potentiellement le pronostic vital et, pour certaines personnes, des symptômes chroniques qui ont un impact négatif sur le quotidien et la qualité de vie<sup>1,12</sup>. Les deux techniques utilisées par les médecins pour déterminer si une personne est atteinte de PHA sont le **dosage urinaire** de l'ALA et du PBG et le **test génétique**<sup>3,15</sup>.

## Dosage urinaire



- La PHA peut être diagnostiquée à l'aide d'un dosage urinaire mesurant les taux de l'ALA (acide aminolévulinique) et du PBG (porphobilinogène), et de porphyrines<sup>\*1,3,15</sup>
- Un prélèvement d'urine sur 24 heures n'est pas recommandé et peut entraîner un retard considérable dans la confirmation du diagnostic<sup>18</sup>
- Il est recommandé de faire une analyse d'urine pendant ou peu après une crise<sup>1,3</sup>
- L'analyse des porphyrines peut contribuer à identifier le type spécifique de PHA, mais ne permet pas à elle seule de diagnostiquer la PHA<sup>3</sup>

## Test génétique



- Un test génétique reposant sur un échantillon de sang ou de salive peut aider à confirmer le diagnostic ou à déterminer le type spécifique de PHA<sup>3</sup>
- Il peut permettre d'exclure la PHA en cas d'absence de mutation génétique<sup>3</sup>
- La PHA est une maladie génétique héréditaire. Ainsi, les membres de la famille d'une personne atteinte de PHA peuvent également hériter du gène altéré responsable de la maladie. Si la plupart des personnes porteuses d'un gène modifié ne présentent jamais de symptômes, elles risquent toutefois de présenter une crise ou des complications liées à des taux élevés d'ALA et de PBG<sup>16</sup>. En étant informées du risque génétique de PHA, les personnes concernées peuvent prendre des décisions éclairées sur leur mode de vie et leurs médicaments et ainsi prévenir les crises et les complications liées à la maladie<sup>1</sup>. Par conséquent, il est conseillé aux membres de la famille d'une personne atteinte de PHA de parler avec leur médecin du dépistage génétique de la PHA<sup>17</sup>.

\*Le PBG et l'ALA sont des substances produites lorsque le foie produit l'hème. Une augmentation des taux de PBG et d'ALA peut s'avérer toxique, elle est associée aux symptômes et aux crises de PHA<sup>2,14</sup>.

Ces informations sont destinées à la sensibilisation sur la maladie uniquement. Rien sur ce site ne constitue un avis médical individualisé. Il est conseillé aux personnes de consulter leur médecin ou un autre professionnel de la santé qualifié.

**Références :** **1.** Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. *Ann Intern Med.* 2005;142(6):439-450. **2.** Pischik E, Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015;8:201-214. **3.** Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. *Hepatology.* 2017;66(4):1314-1322. **4.** Harper P, Sardh E. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2(4):349-368. **5.** Ventura P, Cappellini MD, Biolcati G, Guida CC, Rocchi E; Gruppo Italiano Porfiria (GrIP). *Eur J Intern Med.* 2014;25(6):497-505. **6.** Ko JJ, Murray S, Merkel M, et al. Poster presented at American College of Gastroenterology Annual Scientific Meeting; October 5-10, 2018; Philadelphia, PA. **7.** Alfadhel M, Saleh N, Alenazi H, Baffoe-Bonnie H. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014;10:2135-2137. **8.** Findley et al. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain.* 2012; 12(3):128-133. **9.** Sieg et al. *Gastroenterol.* 1991;29(11):602-605. **10.** Ali et al. *J Neurol Sci.* 2019;402:153-155. **11.** Mathavan et al. *J Hematol Thrombo Dis.* 2018;6(1):290. **12.** Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **13.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mo/ Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **14.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377 (21):2100-2101. **15.** Bissell DM, Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **16.** Ventura P, et al. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297-308. **17.** Balwani M. *Clin Adv Hematol Oncol.* 2016;14:858-61. **18.** American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. <https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyria/testing-for-porphyria/tests-for-porphyria-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.

Visitez [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu) pour des informations complémentaires sur la PHA.

Élaboré et produit par AInylam. Ce guide de discussion est destiné aux patients suspectés d'être atteints par la PHA à des fins de sensibilisation sur la maladie et ne remplace pas l'avis d'un médecin qualifié.