



Informations sur la porphyrie hépatique aiguë (PHA)

Trouvez des informations utiles sur les symptômes, le diagnostic et comment vivre avec la PHA.



Livingwithporphyria.eu



Pourrait-il s'agir d'une Porphyrie Hépatique Aiguë (PHA) ?

La Porphyrie Hépatique Aiguë provoque généralement des épisodes de fortes douleurs abdominales inexplicables, ainsi qu'un ou plusieurs des symptômes suivants :

- ✓ Douleurs dans les membres, le dos ou la poitrine¹
- ✓ Nausées¹
- ✓ Vomissements¹
- ✓ Confusion¹
- ✓ Anxiété²
- ✓ Insomnie³
- ✓ Crises convulsives³
- ✓ Faiblesse des membres¹
- ✓ Urines foncées ou rougeâtres⁴
- ✓ Constipation¹
- ✓ Diarrhée¹
- ✓ Hallucinations¹

Vous avez peut-être eu de nombreux rendez-vous chez le médecin, reçu différents diagnostics, subi des traitements, voire des chirurgies, qui n'ont pas aidé à faire le diagnostic.¹

Si cela vous semble familier, cela pourrait être la Porphyrie Hépatique Aiguë, ou PHA¹.

La PHA est une maladie génétique rare caractérisée par un large éventail de symptômes semblables à ceux d'autres maladies. Le diagnostic est donc souvent difficile à poser et parfois même erronné⁵. Les personnes atteintes de PHA peuvent attendre des années avant de recevoir un diagnostic précis⁶. La bonne nouvelle est que votre médecin peut dépister la PHA à l'aide de tests appropriés².

Cette brochure vous apporte des informations, des ressources et des indications sur les signes et symptômes de la PHA, et sur la façon de diagnostiquer une PHA, de sorte à pouvoir entamer une conversation avec votre médecin et ainsi obtenir des réponses.



BB

Il aura fallu 2 ans et demi avant que le diagnostic soit posé. Pendant ces 2 ans et demi j'ai rencontré des urologues, des gynécologues, des gastroentérologues, des chirurgiens digestifs, des psychiatres : personne n'a fait le diagnostic à ce moment-là, ils me disaient que ça venait de la tête.

— Isabelle, atteinte de PHA

99

Qu'est-ce que la PHA ?

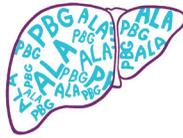
La PHA fait référence à une famille de maladies génétiques rares, caractérisées par des crises menaçant potentiellement le pronostic vital et, pour certaines personnes, des symptômes chroniques qui ont un impact négatif sur le quotidien et la qualité de vie^{1,2}. Il existe 4 types de PHA :



Les effets de la PHA sur l'organisme



Dans la PHA, lorsque l'activité d'ALAS1 augmente, le processus de production de l'hème n'est pas capable de suivre la cadence



Cela entraîne l'accumulation d'intermédiaires neurotoxiques, appelés ALA et PBG, dans le foie



Ces toxines sont libérées dans tout l'organisme



L'ALA et le PBG sont nocifs pour les cellules nerveuses et sont à l'origine des crises et d'autres symptômes de la PHA

Chez les personnes présentant une anomalie génétique de PHA, l'une des enzymes de la synthèse de l'hème ne fonctionne pas correctement¹. L'hème est essentiel à notre organisme et nécessaire au bon fonctionnement de notre foie⁷. Dans le foie, la synthèse de l'hème est contrôlée par une autre enzyme appelée ALAS1⁸.

Lorsque l'activité d'ALAS1 augmente, l'enzyme déficiente n'est pas capable de suivre la cadence imposée par l'ALAS1. Il en résulte une accumulation dans le foie d'intermédiaires neurotoxiques appelés acide aminolévulinique (ALA) et porphobilinogène (PBG), qui sont libérés dans tout l'organisme¹.

L'ALA et le PBG sont nocifs pour les cellules nerveuses et sont à l'origine des crises et autres symptômes de la PHA^{1,8,9}. Les crises soudaines sont associées à un dysfonctionnement généralisé du système nerveux et à de nombreux symptômes pouvant ressembler à ceux d'autres maladies, ce qui rend souvent le diagnostic difficile⁵.

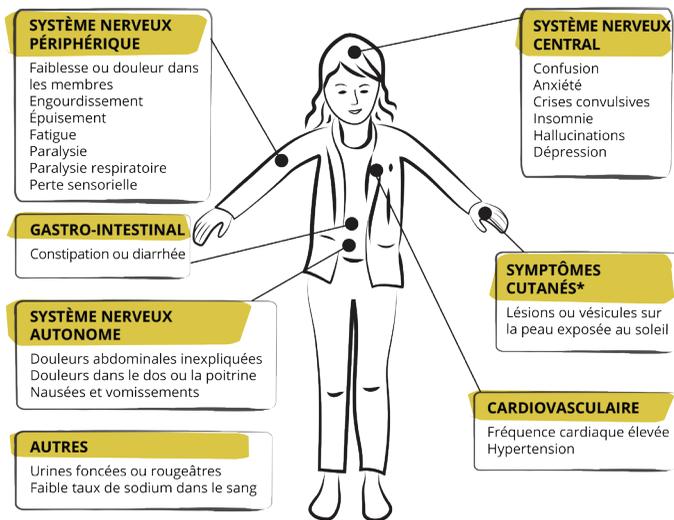
La PHA ne se manifeste pas de la même manière chez toutes les personnes touchées par la maladie

Les crises aiguës peuvent menacer la vie et durer plusieurs jours. Les crises aiguës ne sont pas le seul signe de la PHA, certaines personnes atteintes de PHA présentent également des symptômes invalidants quotidiens, appelés symptômes chroniques, même lorsqu'elles ne sont pas en crise. C'est en partie pourquoi il est difficile d'établir le diagnostic^{1,10}

AHP = porphyrie hépatique aiguë ; ALA = acide aminolévulinique ; PBG = porphobilinogène

Quels sont les signes et symptômes de la PHA ?

Les symptômes de la PHA peuvent varier d'une personne à l'autre et évoluer au fil du temps. Toutes les personnes atteintes de PHA ne présenteront pas tous les symptômes énumérés dans cette brochure, et certaines personnes présenteront des symptômes de façon plus fréquente ou plus sévère que d'autres¹. Les fortes douleurs abdominales inexplicables sont le symptôme le plus fréquent, qui survient chez **85 à 95 % des personnes présentant des crises de PHA**¹. Les personnes atteintes de PHA sont également susceptibles de présenter au moins un des nombreux autres symptômes sans lien apparent :



*Porphyrie variegata (PV) et coproporphyrine héréditaire (CH) uniquement.

La PHA peut avoir un impact significatif sur la vie quotidienne d'une personne

La PHA est imprévisible et les crises sont invalidantes. Elle peut prendre le contrôle de votre vie avec des symptômes pouvant tout perturber, depuis le sommeil jusqu'à la capacité à travailler et à avoir des relations sociales. Les personnes atteintes de PHA peuvent vivre dans une peur constante que des crises surviennent¹⁰.



« Physiquement, c'est très éprouvant parce que la douleur est très intense. On a parfois l'impression qu'on va en mourir tellement on a mal. Mentalement, on est un peu perdu parce qu'on ne sait pas si c'est normal de souffrir autant. On ne sait pas si d'autres gens vivent la même chose, si on est tout seul et surtout ce qu'il faut faire pour que ça s'arrête »

— Marion, atteinte de PHA



Poser le diagnostic de PHA

Si vous présentez des symptômes qui selon vous peuvent être dus à la PHA, parlez à votre médecin. Visitez le site Livingwithporphyria.eu pour télécharger un guide de discussion avec le médecin qui vous aidera à vous préparer votre visite et à aborder la description de vos symptômes, ainsi que les options de dépistage.

Un diagnostic précoce de la PHA est important

Un diagnostic fiable précoce de la PHA peut véritablement faire la différence au niveau de la capacité d'une personne à maintenir sa qualité de vie en lui permettant de :

- ✓ **Prendre des mesures afin de gérer les facteurs pouvant déclencher des crises**
- ✓ **Comprendre ce qui se passe dans son corps et pourquoi**
- ✓ **Éviter les complications pouvant résulter de diagnostics erronés et d'opérations chirurgicales ou actes médicaux inutiles^{1,11}**

Comment la PHA est diagnostiquée

Les deux techniques utilisées par un médecin pour déterminer si une personne est atteinte de PHA sont le **dosage urinaire** et le **test génétique^{2,5}** :

DOSAGE URINAIRE



- La PHA peut être diagnostiquée à l'aide d'un dosage urinaire ponctuel mesurant les taux de l'ALA (acide aminolévulinique) et du PBG (porphobilinogène), et de porphyrines^{1,2,5}
- Un prélèvement d'urine sur 24 heures n'est pas recommandé et peut entraîner un retard considérable dans la confirmation du diagnostic¹²
- Il est recommandé de faire une analyse d'urine pendant ou peu après une crise^{1,2}
- L'analyse des porphyrines peut contribuer à identifier le type spécifique de PHA, mais ne permet pas à elle seule de diagnostiquer la PHA²

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 PHA²
- Il peut permettre d'exclure la PHA en l'absence de mutation génétique²
- 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 PBG¹³. En étant informées du risque génétique de PHA, les personnes concernées peuvent prendre des décisions éclairées sur leur mode de vie, la prise de leurs médicaments et ainsi prévenir les crises et les complications liées à la maladie¹. 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 PHA¹⁴.

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.

PHA : être informé(e) des facteurs déclenchants des crises aiguës

Les facteurs déclenchants des crises de PHA les plus fréquents sont indiqués ci-après. Certains facteurs peuvent varier d'une personne à l'autre, et pourraient ne pas être abordés ici^{1,11}.



Soyez informé(e) de:

- La manière dont certains médicaments peuvent influencer sur la PHA, notamment :

- Anticonvulsivants
- Antihistaminiques
- Hormones
- Médicaments contre la migraine
- Sédatifs

Parlez à votre médecin si vous avez des questions au sujet de vos médicaments et de la PHA afin d'identifier quels médicaments pourraient être contre indiqués pour vous.

- Fluctuations des taux d'hormones pendant le cycle menstruel de la femme
- Stress causé par :
 - Infections
 - Opérations chirurgicales
 - Fatigue
 - Stress psychologique^{1,15}



Essayez d'éviter de :

- Consommer de l'alcool
- Fumer
- Jeûner ou suivre un régime hypocalorique

« Chez moi ce sont principalement les variations hormonales qui déclenchent les crises. Mais il y a également eu des crises déclenchées par la prise de certains médicaments, le stress, la fatigue et même lorsque je ne mange pas assez pendant une certaine période. De plus, la prise d'alcool, aussi minime soit-elle, déclenche forcément des crises.

— Marion, atteinte de PHA



Comment obtenir l'aide dont vous avez besoin

Parlez à votre équipe de soins de santé

Si vous pensez que vous êtes atteint(e) de PHA, parlez à votre médecin. En communiquant au sujet de vos symptômes et de vos inquiétudes, vous pouvez l'aider à mettre au point un plan de prise en charge adapté à vos besoins. Visitez le site Livingwithporphyria.eu pour télécharger un guide utile de discussion avec le médecin.

Demandez de l'aide et des informations

De nombreuses ressources d'information complémentaires s'offrent à vous, ainsi que des groupes de soutien pour les personnes vivant avec la PHA. Même si vous ne connaissez aucune autre personne atteinte de la maladie, il existe des moyens de trouver et d'entrer en contact avec d'autres personnes atteintes de PHA. Vous pouvez également trouver des informations utiles grâce à l'association de patients suivante:



Association Belge pour les enfants et adultes atteints d'une maladie métabolique

- <https://boks.be/fr/>



Association Française des Malades Atteints de Porphyries

- <http://www.porphyrries-patients.org/>

Parlez avec votre famille

Dans le cadre d'une maladie comme la PHA, il peut être utile que votre famille et/ou les amis proches la comprennent afin qu'ils sachent comment vous aider au mieux. Assurez-vous d'expliquer aux personnes proches de vous l'importance des mesures que vous prenez pour éviter les facteurs déclenchants.

Parler aux autres de la PHA

Songez à parler de la PHA à vos proches, à vos amis et éventuellement à vos collègues. En leur expliquant la PHA, vous les aiderez à comprendre le fardeau unique que cette maladie invalidante représente. Cela peut être difficile, mais voici quelques astuces qui peuvent faciliter ces discussions :

- 1 Commencez par leur expliquer que la PHA est bien réelle
- 2 Informez-les que certaines personnes atteintes de PHA peuvent présenter des crises invalidantes
- 3 Expliquez que certaines personnes atteintes de PHA présentent des symptômes continus

Visitez Livingwithporphyria.eu pour trouver des ressources supplémentaires qui vous aideront à comprendre et à vivre avec la PHA.



J'ai décidé de m'engager auprès des patients pour expliquer ce qu'était cette maladie. Afin que la PHA soit enfin prise en compte et que les malades soient plus informés et écoutés parce que ce n'est pas du tout le cas pour l'instant.

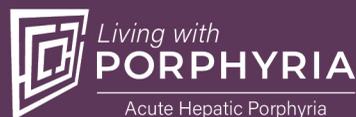


— Stéphanie, atteinte de PHA

Références :

1. Anderson KE et al. Ann Intern Med. 2005 Mar 15;142(6):439-50.
2. Balwani M et al. Hepatology. 2017 Oct;66(4):1314-1322.
3. Pischik E & Kauppinen R. Appl Clin Genet. 2015 Sep 1;8:201-14.
4. Harper P & Sardh E. Expert Opinion on Orphan Drugs, 2;4, 349-368.
5. Bissell DM & Wang B. J Clin Transl Hepatol. 2015 Mar;3(1):17-26.
6. Bonkovsky HL et al. Am J Med. 2014 Dec;127(12):1233-41.
7. NCI Dictionary of Cancer Terms - Heme Definition.
<https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/heme>.
8. Puy H et al. Lancet. 2010 Mar 13;375(9718):924-37.
9. Lin CS, et al. Clin Neurophysiol. 2011;122(12):2336-2344.
10. Simon 2018 et al. Patient. 2018 Oct;11(5):527-537.
11. Ventura P et al. Eur J Intern Med. 2014 Jul;25(6):497-505.
12. 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.
13. Ventura P, et al. Intern Emerg Med. 2009;4:297-308.
14. Balwani M. Clin Adv Hematol Oncol. 2016;14:858-61.
15. Bissell DM et al. N Engl J Med. 2017 Aug 31;377(9):862-872.

Parrainé et financé par



Élaboré et produit par Anylam Pharmaceuticals.

© 2020 Anylam Pharmaceuticals Inc. Tous droits réservés.

Cette brochure est destinée au grand public en Europe, au Moyen-Orient et en Afrique dans le but de promouvoir la santé, de prévenir les maladies et de fournir des conseils pour aider à comprendre le développement de la maladie et à améliorer la qualité de vie.

Rien dans cette brochure ne constitue un avis médical individualisé.

Il est conseillé aux personnes de consulter leur médecin ou un autre professionnel de la santé qualifié pour un diagnostic exact et la prise en charge de la maladie.

AS1-FRA-00099 Novembre 2020