



Informations et conseils

Porphyries Aiguës Hépatiques

Acute Hepatic Porphyrias

Porphyries Aiguës Hépatiques :

- Déficit en Ala déhydrase
- Coproporphyrine Héritaire
- Porphyrie Aiguë Intermittente
- Porphyrie Variegata



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Les règles d'or



1) Prévoyez un suivi régulier, au moins annuel, en lien avec votre médecin traitant, avec le médecin spécialiste des Porphyries.

2) Appelez ou faites appeler le 15 (ou le 112) pour une prise en charge hospitalière immédiate, en cas d'apparition de :


- > douleurs abdominales intenses, diffuses, associées ou non à des douleurs lombaires ou à des irradiations vers les membres inférieurs, associées ou non à des nausées, des vomissements et à une constipation tenace,
- > douleurs dans les muscles, crampes, sensations de fourmillements, perte de sensibilité de la peau, perte de la motricité d'un membre ou d'un segment de membre,
- > une crise convulsive,
- > une sudation intense, un malaise généralisé, une sensation d'accélération du rythme cardiaque.

Indiquez au médecin régulateur le nom de votre maladie et contactez le Centre Français des Porphyries.

Recherchez une prise médicamenteuse éventuelle pouvant avoir déclenché la crise aiguë.

3) Respectez et faites respecter les contre-indications qui vous auront été expliquées par votre médecin, pour cela, reportez-vous à **la liste disponible au format papier sur simple appel au centre de référence Français des Porphyries ou sur www.drugs-porphyria.org**

4) Portez toujours sur vous votre carte et présentez-la à tout professionnel de santé (médecin, pharmacien, chirurgien, anesthésiste, dentiste, gynécologue-obstétricien, infirmier...), en cas de soins, de consultation programmée ou non.

- 
- 5) **Faites connaître aux personnes de votre entourage les signes d'alerte** de votre maladie pour qu'ils puissent vous aider, si besoin, à consulter en urgence, informez-les que vous avez une carte de soins.
 - 6) **En cas de grossesse ou de projet de grossesse**, demandez conseil au médecin assurant votre prise en charge spécialisée et à votre médecin traitant.
 - 7) **A l'école**, le médecin scolaire, en concertation avec les parents et le médecin traitant, organisera l'accueil de l'enfant ou de l'adolescent par la rédaction d'un « projet d'accueil individualisé » (PAI).
 - 8) **Au travail**, organisez, si besoin avec le médecin du travail, les aménagements nécessaires sur votre lieu de travail.
 - 9) **Pour tout conseil ou information**, contactez votre médecin traitant et le médecin assurant votre prise en charge spécialisée, ainsi que le Centre de référence Français des Porphyries.

Conseil à l'aidant :

Si votre proche atteint de porphyrie présente une crise convulsive ou des troubles de l'humeur d'apparition rapide ou brutale, (anxiété importante, dépression, hallucinations, désorientation dans le temps et l'espace, confusion...), n'hésitez pas à faire appel à un médecin en urgence. Contactez immédiatement le médecin traitant et le Centre Français des Porphyries : il peut s'agir d'une manifestation aiguë de la porphyrie qui nécessite une prise en charge immédiate.



Définition

- Les porphyries sont des maladies rares, héréditaires, dues à un déficit d'une des enzymes, responsable de la fabrication de **l'hème**, qui est un des constituants majeurs de l'hémoglobine dans le sang, et surtout de certains enzymes (cytochromes) dans le foie, qui servent à métaboliser de nombreuses hormones et molécules médicamenteuses.
- En cas de porphyrie, la chaîne de fabrication de l'hème, située dans le foie, n'est pas fonctionnelle et des produits chimiques intermédiaires, (= les porphyrines et les précurseurs des porphyrines), s'accumulent dans l'organisme, d'où le nom de « porphyrie hépatique » donné à ce groupe de maladies.
L'accumulation des précurseurs des porphyrines, l'acide δ aminolévulinique (ALA) et le porphobilinogène (PBG), provoquent des crises aiguës tandis que l'excès de porphyrines entraîne une « photo-réaction cutanée » (= hypersensibilité à l'exposition lumineuse solaire) et des signes cutanés de porphyrie.
- Les porphyries hépatiques aiguës englobent quatre maladies, correspondant chacune à un déficit enzymatique particulier :
 - > la porphyrie aiguë intermittente, la plus fréquente
 - > la porphyrie variegata
 - > la coproporphyrine héréditaire
 - > le déficit en ALA Déshydrogénase, exceptionnel
- Chaque maladie est différente mais toutes ont en commun le risque de survenue de **« crises aiguës de porphyrie », se manifestant par des signes douloureux abdominaux et neuropsychiatriques** qui peuvent être à l'origine des situations d'urgence graves.
Cependant pour une même maladie, les manifestations sont variables d'une personne à l'autre et évoluent dans le temps.
- Il y a autant de porteurs hommes que de femmes. En revanche, les femmes sont plus souvent atteintes. La maladie se manifeste surtout chez les femmes jeunes (de la puberté à la ménopause). Sa fréquence en Europe est estimée à 1 sur 75 000 pour la porphyrie aiguë intermittente.



Cause

- Les porphyries hépatiques sont des maladies génétiques héréditaires. En cas de porphyrie, le gène qui détermine la fabrication (ou le fonctionnement) d'une des enzymes agissant sur la chaîne de production de l'hème est altéré (= mutation de gène).

Chaque type de porphyrie correspond à une mutation affectant un gène différent.

➔ **Il est très important de connaître le type de porphyrie dont vous êtes atteint.**

Pour cela, reportez-vous à votre carte, à la première page de votre volet « soins ». Le nom (et son abréviation) de votre maladie a été précisé par le médecin qui assure votre prise en charge.

- D'où vient la mutation ?
 - > Elle peut être transmise par un des parents, lui-même porteur de la mutation (= mutation héritée).
 - > Elle peut apparaître chez une personne dont aucun des parents n'est porteur du gène muté (mutation « *de novo* »).


La mutation, qu'elle soit héritée ou *de novo*, peut se transmettre à la génération suivante.

➔ En cas de grossesse ou de projet de grossesse, en général d'évolution très favorable, demandez conseil à votre médecin (conseil génétique).

- Dans une même famille, certaines personnes peuvent être porteuses de la maladie sans le savoir. Il est important de proposer dans une famille de dépister les personnes asymptomatiques mais porteuses du gène muté. Ceci permet de mettre en œuvre, le cas échéant, une prise en charge préventive adaptée et précoce évitant les complications.

Ce dépistage est effectué selon le souhait des personnes concernées et après avoir obtenu leur accord dans le cadre d'une consultation de génétique.

➔ Demandez conseil à votre médecin.



Signes et conseils de prise en charge

- **Les porphyries hépatiques aiguës ont en commun le risque de crise de porphyrie aiguë :**

- > **Qu'est-ce qu'une crise aiguë de porphyrie ?**

Les crises aiguës se caractérisent au début par :

- des douleurs abdominales intenses très souvent associées à des douleurs lombaires irradiant vers les cuisses,
- des nausées, et / ou vomissements,
- une constipation.


Ce tableau clinique peut se compléter par :

- l'apparition d'une confusion, de convulsions et d'une faiblesse musculaire pouvant aller jusqu'à un début de paralysie,
- le pouls peut s'accélérer et la pression artérielle augmenter,
- des troubles psychiatriques : dépression, troubles de l'humeur, anxiété, irritabilité,
- une coloration anormale des urines après exposition à la lumière « urines porto ».

➔ En cas de crise aiguë, appeler ou faites appeler le 15 (ou le 112) pour une hospitalisation immédiate en indiquant au médecin régulateur votre pathologie en raison du risque de complications graves (convulsions, paralysies, déshydratation, complications rénales...).

- > **Ces crises sont déclenchées par des facteurs de risque qui peuvent être souvent évités ou limités :**

- prise de certains médicaments contre-indiqués (liste disponible au format papier sur simple appel au Centre de référence Français des Porphyries ou en consultant le site www.drugs-porphyrria.org),
- jeûne prolongé ou régime amaigrissant réalisé sans suivi médical approprié,
- prise d'alcool,
- infection intercurrente (exemple grippe...),
- situations de stress,
- choc affectif.



➔ Une prise en charge adaptée, en partenariat avec votre médecin, vous permettra de réduire le nombre de crises et de limiter la survenue de complications.

- **Certaines porphyries (variegata et coproporphyrurie) se manifestent aussi par des signes cutanés** qui peuvent apparaître, soit en même temps, soit de façon distincte des crises aiguës : il s'agit le plus souvent d'une fragilité cutanée, puis de bulles de taille variable, siégeant dans les régions découvertes

(mains, face), évoluant vers la formation de plaies puis de lésions croûteuses longues à cicatriser..

- **En dehors des épisodes aigus, les personnes qui sont atteintes de porphyries ne présentent pas de manifestations particulières.** Il convient, toutefois, de surveiller périodiquement la fonction et l'échostructure **hépatique**, ainsi que la **fonction rénale**. Une prise en charge adaptée et un suivi régulier permettent d'éviter les complications et de mener une vie normale.

Pour éviter la survenue des crises aiguës
ou faire face efficacement
aux complications, suivez les règles d'or.

Pour toute information concernant la maladie, consulter :

(For further information on this disease)

> Permanence d'urgence téléphonique du Centre Français des Porphyries
33 (0) 1 47 60 63 34 (31/35)

> Sites suivants :

- « European Porphyria initiative : www.porphyrria-europe.org
- « Orphanet » : <http://www.orpha.net/> :
 - rubrique « Porphyries Aiguës Hépatiques »
 - rubrique : « Orphanet urgences »
- L'Association Française des Patients Atteints de Porphyries :
www.porphyrries-patients.org



Direction Générale de la Santé
www.sante.gouv.fr



European Porphyria Initiative



Association française des malades
atteints de porphyries
14, rue Faraday - 75017 Paris
Tél. : 01 47 66 53 03
association.porphyrries@gmail.com

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Janvier 2009