Nathan, Ashley et Candace, atteints de PHA

Obtenez des réponses sur la porphyrie hépatique aiguë (PHA)

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

PORPHYRIA.ca
Porphyrie hépatique aiguë

Porphyria.ca

Alnylam® PHARMACEUTICALS

Pourrait-il s'agir d'une porphyrie hépatique aiguë (PHA) ?

Avez-vous déjà eu de **fortes douleurs abdominales inexpliquées**, accompagnées d'au moins 1 autre symptôme, tel que :

- **Douleurs dans les membres, le dos ou la poitrine**
- **Nausées**
- **Vomissements**
- **Confusion**
- **Anxiété**
- **Insomnie**
- **Crises convulsives**
- **Faiblesse des membres**
- **Urines foncées ou rougeâtres**
- **Constipation**
- **Diarrhée**
- **Hallucinations**

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.

Si cela vous semble familier, la cause peut être la porphyrie hépatique aiguë, ou PHA.

La PHA est une maladie génétique rare caractérisée par un large éventail de symptômes ressemblant à ceux d'autres affections, rendant souvent difficile un diagnostic correct. Les personnes atteintes de PHA peuvent attendre des années avant de recevoir un diagnostic confirmé.
La bonne nouvelle est que votre médecin peut dépister la PHA à l'aide de quelques tests simples.

Cette brochure vous apporte des informations, des ressources et des indications sur la marche à suivre pour effectuer un dépistage et ainsi obtenir des réponses.

« Je me revois assise dans le cabinet du médecin lorsque les résultats de mon test sont arrivés. Il a déclaré que les résultats étaient positifs – positifs, et concluants ! »

— Megan, atteinte de PHA

Qu'est-ce que la porphyrie hépatique aiguë ?

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 atteintes de PHA, des symptômes chroniques qui ont un impact négatif sur le quotidien et la qualité de vie. La PHA comprend quatre sous-types, décrits ci-après :

PAI	PV	CH	PDA
Porphyrie aiguë intermittente	**Porphyrie variegata**	**Coproporphyrie héréditaire**	**Porphyrie par déficit en ALAD**

PLUS FRÉQUENT — EXTRÊMEMENT RARE

Les effets de la PHA sur l'organisme

- Chez les personnes présentant l'anomalie génétique de PHA, l'une des enzymes de la synthèse de l'hème ne fonctionne pas correctement.
- L'hème est essentielle à notre organisme et nécessaire au bon fonctionnement de notre foie.
- Dans le foie, la synthèse de l'hème est contrôlée par une autre enzyme appelée ALAS1.
- Lorsque l'activité d'ALAS1 augmente, l'enzyme qui ne fonctionne pas correctement, n'est pas capable de suivre la cadence imposée par l'ALAS1. Il en résulte une accumulation d'intermédiaires neurotoxiques appelés acide aminolévulinique (ALA) et porphobilinogène (PBG) dans le foie, qui sont libérés dans tout l'organisme.
- L'ALA et le PBG sont nocifs pour les cellules nerveuses et ont été associés aux symptômes et aux crises de PHA.
- Les crises soudaines sont associées à un dysfonctionnement généralisé de votre système nerveux et à un large éventail de symptômes pouvant ressembler à ceux d'autres maladies, ce qui rend souvent le diagnostic difficile.

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

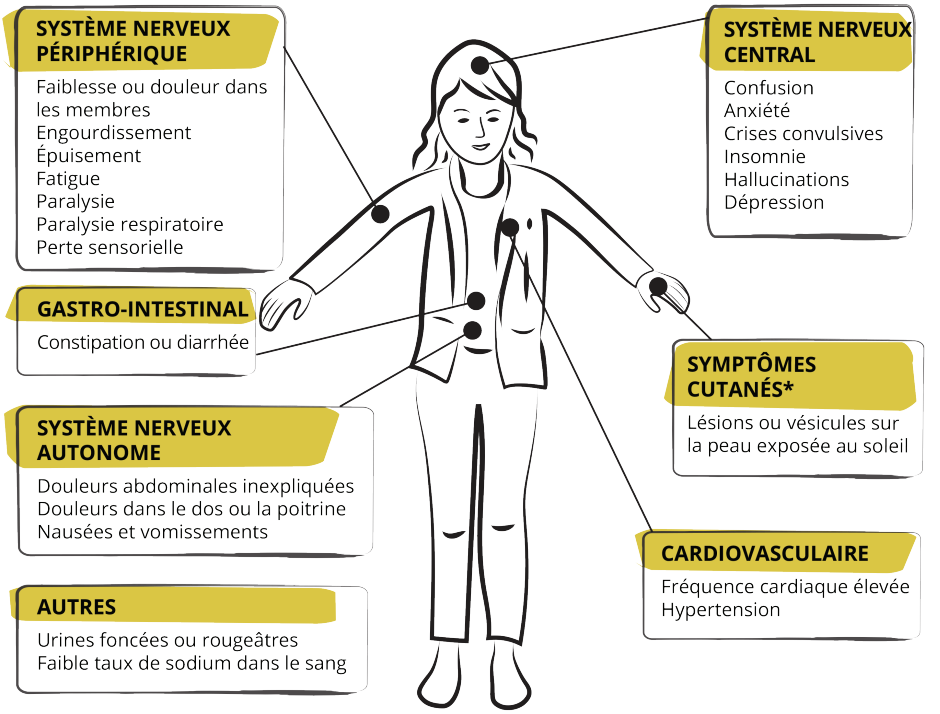
Les crises aiguës peuvent menacer la vie et durer plusieurs jours. Les personnes atteintes de PHA ne présentent pas toutes des crises aiguës soudaines. Chez certaines personnes elles se produisent rarement, chez d'autres, plus souvent. Certaines personnes présentent des symptômes quotidiens de leur PHA, même lorsqu'elles ne sont pas en crise. C'est en partie pourquoi il est difficile de poser un diagnostic.

« À l'âge de 14 ans, j'avais plus de crises inexpliquées. Mes symptômes incluaient des tremblements, des crises convulsives, des coups de soleil et une sensibilité à la lumière, des vomissements fréquents, des douleurs abdominales, des douleurs intenses dans tout le corps, une faiblesse musculaire, des pertes de mémoire et de la diarrhée. »

— Nathan, atteint de PHA

Quels sont les signes et symptômes de la PHA ?

Les fortes douleurs abdominales inexpliquées d'intensité variable, sans fièvre ou augmentation des globules blancs, sont le symptôme le plus fréquent, qui survient chez **plus de 90 % des personnes ayant reçu un diagnostic de PHA.** Les personnes atteintes de PHA sont également susceptibles de présenter au moins un des nombreux autres symptômes sans lien apparent :



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 toutes tous les symptômes énumérés ici et dans cette brochure, et certaines personnes présenteront des symptômes plus souvent ou plus sévères que d'autres.

*Coproporphyrie héréditaire et porphyrie variegata 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, à aller à l'école et à avoir des relations sociales. Même ceux qui subissent rarement des crises peuvent vivre dans une peur constante qu'elles surviennent. Les complications à long terme de la PHA peuvent inclure une hypertension chronique, une maladie rénale chronique, le cancer du foie et des problèmes psychologiques.

Comment la PHA est-elle diagnostiquée ?

Si vous présentez des symptômes qui selon vous peuvent être dus à la PHA, parlez de la possibilité d'un dépistage à votre médecin. La première étape consiste en des analyses d'urine simples.

Téléchargez un guide d'information pour vous préparer à aborder la PHA, ainsi que les options de dépistage, avec votre médecin.

Un diagnostic précoce de la PHA est important

Un diagnostic précis de la PHA le plus tôt possible peut véritablement faire la différence au niveau de la qualité de vie d'une personne en lui permettant de :

- **Prendre des mesures afin de gérer les facteurs pouvant déclencher des symptômes**
- **Comprendre ce qui se passe dans son corps et pourquoi**
- **Éviter les complications résultant de diagnostics erronés et d'opérations chirurgicales inutiles**

La voie menant au diagnostic de la PHA

1. **Écarter les autres maladies**
2. **Soupçonner les signes et symptômes d'une PHA**
3. **Doser le PBG, l'ALA et les porphyrines urinaires**
   (Analyse biochimique de l'ALA, du PBG, des porphyrines)
   - PBG (porphobilinogène)*
   - ALA (acide delta-aminolévulinique)*
   - Porphyrines†

   Il est recommandé de faire une analyse d'urine dans les 48 heures suivant l'apparition des symptômes, car les taux de PBG et d'ALA diminuent avec le temps, ce qui augmente les risques de résultats faux négatifs. Le dosage des porphyrines urinaires est un test non spécifique, qui ne doit pas être utilisé seul pour diagnostiquer la PHA.
4. **Faire le point sur les résultats des tests**

   Positifs–Votre médecin peut procéder à un test génétique ou à l'analyse des porphyrines pour confirmer le type de PHA.

   Négatifs–Si vous et votre médecin continuez de suspecter une PHA, répétez l'analyse d'urine lors d'une crise et/ou envisagez un test génétique.

   Tests génétiques gratuits
   Alnylam commandite des programmes gratuits de tests génétiques assurés par des tiers par l'intermédiaire du programme Alnylam Act® destinés aux personnes susceptibles d'être porteuses d'une mutation génétique connue pour être associée à la PHA. Votre médecin doit souscrire à ce programme et confirmer que vous répondez à certains critères pour que vous puissiez bénéficier gratuitement d'un dépistage génétique. Pour plus de détails, veuillez vous référer au verso de cette brochure.

*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 et a été associée aux symptômes et aux crises de PHA.
†L'analyse des porphyrines peut permettre d'identifier le type de PHA.

AlnylamAct®

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

Il est important de réduire, dans la mesure du possible, l'exposition aux facteurs déclenchants des crises. Les facteurs déclenchants énumérés ci-après sont fréquents, mais peuvent être différents pour chaque personne.

Soyez informé(e) de :

- La manière dont certains médicaments appartenant à certaines classes de médicaments peuvent influer sur la PHA, notamment :
  - Certains 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.
- Taux d'hormones, notamment taux d'œstrogène et de progestérone
  - Ces hormones connaissent les plus fortes fluctuations pendant les 2 semaines qui précèdent le début des règles de la femme.
- Stress causé par :
  - Infections
  - Chirurgie
  - Fatigue physique
  - Fatigue émotionnelle

Essayez d'éviter de :

- Consommer de l'alcool
- Fumer
- Jeûner ou suivre un régime à faible teneur en glucides

> *« J'ai su à la suite de ma consultation avec un nutritionniste que je devais avoir une alimentation saine et équilibrée. »*
>
> *— Candace, atteinte de PHA*

Vivre avec la PHA : comment obtenir l'aide dont vous avez besoin

Parlez à votre équipe de soins de santé

Il est important de préserver la communication avec votre équipe de soins de santé. En communiquant au sujet de vos symptômes et de vos inquiétudes, vous pouvez les aider à mettre au point un plan de prise en charge de la maladie adapté à vos besoins. Vous trouverez ce Guide de discussion utile.

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 aux organisations de patients, notamment :

- Association Canadienne de Porphyrie
- Canadian Organization for Rare Disorders

Parlez avec des parents ou des amis de confiance

Parler avec votre famille est une première étape importante pour faire prendre conscience de la maladie. Informer tous les membres de votre famille de votre diagnostic de PHA peut aider chacun de vous à prendre des décisions informées, en connaissance de cause concernant l'avenir.

Envisagez de parler à vos collègues et à vos supérieurs

Étant donné que les crises de PHA sont imprévisibles et que les symptômes chroniques peuvent aller et venir, vous pourriez vouloir informer votre supérieur hiérarchique et votre responsable des ressources humaines de votre maladie, afin qu'ils puissent vous aider en cas de survenue d'une crise.

« Je défends avec ferveur la connaissance et l'information, c'est un pouvoir. Et, finalement, le fait d'avoir un diagnostic m'a donné le pouvoir de mieux me défendre »

— Ashley, atteinte de PHA

Visitez **Porphyria.ca** pour trouver des ressources supplémentaires qui vous aideront à comprendre et à vivre avec la PHA.

Des programmes gratuits de tests génétiques pour la PHA sont disponibles

GRATUITS
Test génétiques

AlnylamAct®

Alnylam commandite des programmes gratuits de tests génétiques assurés par des tiers destinés aux personnes susceptibles d'être porteuses d'une mutation génétique connue pour être associée à la porphyrie hépatique aiguë (PHA). Le programme Alnylam Act® a été créé afin de réduire les obstacles aux tests génétiques pouvant être proposés aux personnes afin de les aider à prendre des décisions mieux informées sur leur santé.

Alnylam fournit le soutien financier à ce programme, mais les tests et services sont assurés par des prestataires tiers indépendants. Les professionnels de la santé doivent confirmer que les patients répondent à certains critères pour pouvoir utiliser ce programme. Alnylam reçoit des données anonymisées sur les patients dans le cadre de ce programme, mais à aucun moment Alnylam ne reçoit des informations permettant d'identifier les patients. Alnylam reçoit les coordonnées des professionnels de la santé souscrivant à ce programme. Le test génétique est disponible aux États-Unis et au Canada. Les professionnels de la santé souscrivant à ce programme n'ont aucune obligation de recommander, d'acheter, de commander, de prescrire, de promouvoir, d'administrer, d'utiliser ou de soutenir un produit quelconque d'Alnylam.

Votre médecin doit souscrire à ce programme et confirmer que vous répondez à certains critères pour que vous puissiez bénéficier gratuitement d'un dépistage génétique.

Alnylam® PHARMACEUTICALS

PORPHYRIA.ca
Porphyrie hépatique aiguë

Alnylam Act est une marque commerciale déposée, appartenant à Alnylam Pharmaceuticals, Inc.
© 2019 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. Tous droits réservés. AS1-CAN-00009-122019