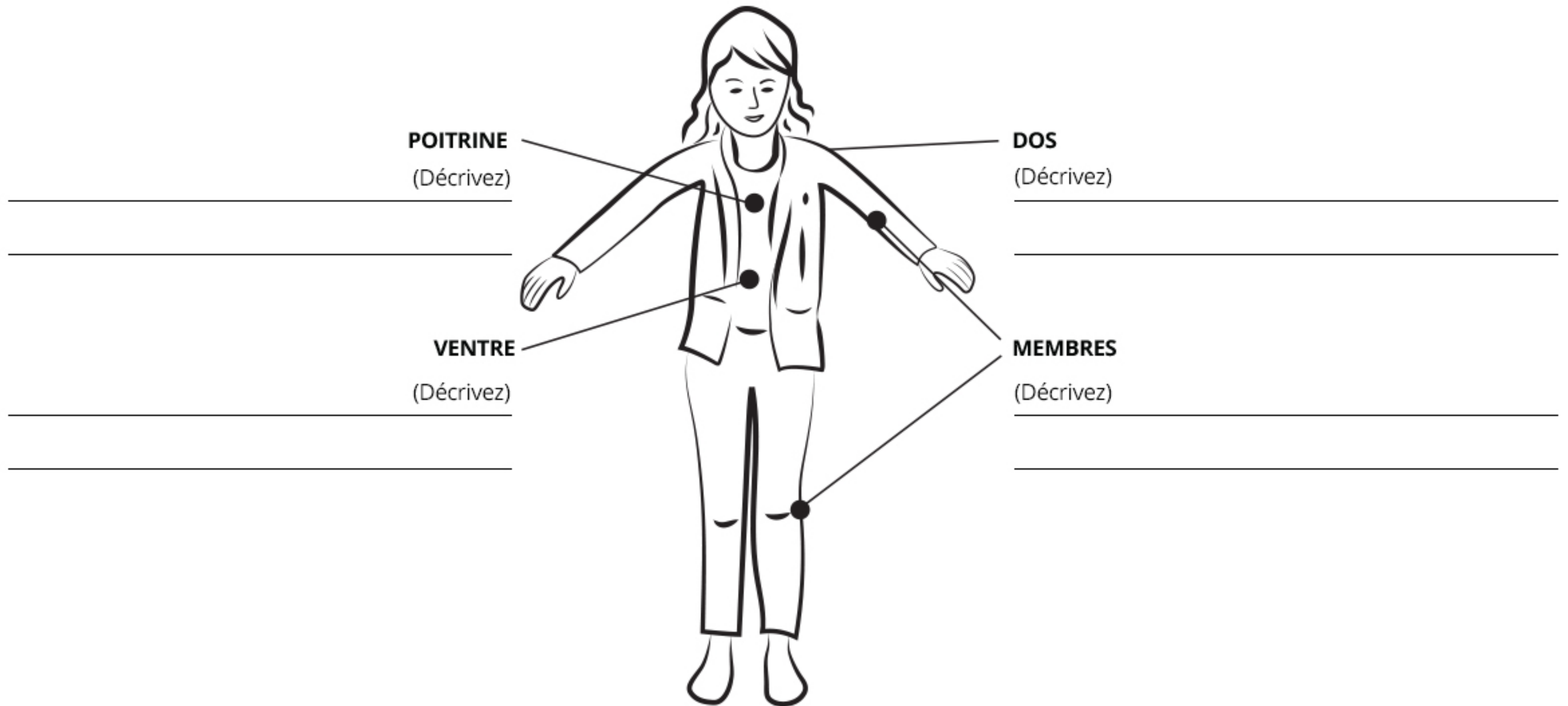


Utilisez ce guide de discussion pour noter vos symptômes, puis présentez-le à votre médecin lors de votre prochaine consultation afin de déterminer si vous devriez faire l'objet d'un dépistage de la porphyrie hépatique aiguë (PHA). Sélectionnez toutes les réponses appropriées dans votre cas.

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-dessous¹.



POITRINE
(Décrivez)

DOS
(Décrivez)

VENTRE
(Décrivez)

MEMBRES
(Décrivez)

2. Avez-vous présenté l'un des signes et des symptômes suivants ? cochez toutes les réponses appropriées¹⁻⁵:

- | | | | |
|--|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Faiblesse ou douleur dans les membres | <input type="checkbox"/> Confusion | <input type="checkbox"/> Douleur abdominale inexpliquée | <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 | | |

*Dans les types 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 :

3. Avez-vous reçu l'un des diagnostics ci-après ou fait l'objet de l'une des chirurgies suivantes? Cochez toutes les réponses appropriées :



Troubles gastro-intestinaux⁵⁻⁷

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



Troubles neurologiques/ neuropsychiatriques^{5,6}

- Fibromyalgie
- Syndrome de Guillain-Barré
- Psychose



Troubles gynécologiques⁶

- Endométriose



Affections abdominales nécessitant une chirurgie⁵

- Appendicite
- Cholécystite
- Péritonite
- Occlusion 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 deux jours qui ont suivi une exposition à l'un des éléments suivants? Cochez toutes les réponses appropriées¹ :



PRISE DE CERTAINS MÉDICAMENTS (Veuillez énumérer les médicaments)



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 des règles de la femme.



CONSOMMATION D'ALCOOL



TABAGISM



STRESS CAUSÉ PAR :

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



JEÛNE

ou régimes alimentaires à faible teneur en glucides

5. Vos symptômes ont-ils perturbé certains aspects de votre vie? Cochez toutes les réponses appropriées^{8,9}:

- Sommeil
- Travail
- École
- Manger
- Votre capacité à sociabiliser ou à organiser des projets
- Mémoire/lucidité
- Mener à bien des tâches
- Rester en forme
- Autre : _____

Quel degré de perturbation?



À quelle fréquence?

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

6. Quelqu'un dans votre famille a-t-il déjà reçu un diagnostic d'un type de PHA?

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

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

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.^{1,8} Les personnes susceptibles de présenter des symptômes et qui soupçonnent une PHA doivent demander à leur médecin de rechercher une augmentation des taux de PBG, d'ALA et de porphyrines au moyen de simples échantillons ponctuels d'urine. Ci-dessous, vous pouvez voir comment les médecins parviennent à un diagnostic de PHA. Après les analyses d'urine, des tests génétiques peuvent être utilisés pour confirmer le type spécifique de PHA.³

1 Écarter les autres maladies

2 Soupçonner les signes et symptômes de PHA

3 Doser le PBG, l'ALA et les porphyrines urinaires^{1,3,5,10}

(Analyse biochimique du PBG, de l'ALA et des porphyrines)

PBG (porphobilinogène)* ALA (acide 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.^{1,11}

*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 la PHA.^{2,10,12}

[†]L'analyse des porphyrines peut contribuer à identifier le type de PHA.³

4 Faire le point sur les résultats des tests³

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

Anylam 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 PHA. Le programme Anylam Act[®] a été mis au point afin de réduire les obstacles aux tests génétiques proposés aux personnes afin de les aider à prendre des décisions mieux informées sur leur santé. Anylam 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. Anylam reçoit des données anonymisées sur les patients dans le cadre de ce programme, mais à aucun moment Anylam ne reçoit des informations permettant d'identifier les patients. Anylam reçoit les coordonnées des professionnels de 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'Anylam.

AnylamAct 

Votre professionnel de la santé devra souscrire au programme Anylam Act[®] afin que vous puissiez vous soumettre à un dépistage génétique gratuitement. Plus d'informations sur [AnylamAct.com](https://www.anylamact.com).

References: **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 Porfiri a (GriP). *Eur J Intern Med.* 2014;25(6):497-505. **6.** Ko JJ, Murray S, Merkel M, et al. Affiche présentée dans le cadre du congrès scientifique annuel de l'American College of Gastroenterology; 5 au 10 octobre 2018; Philadelphie, PA. **7.** Alfadhel M, Saleh N, Alenazi H, Baffoe-Bonnie H. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014;10:2135-2137. **8.** Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **9.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mol Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **10.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377 (21):2100-2101. **11.** Bissell DM, Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **12.** Gouya L, Bloomer JR, Balwani M, et al. Présentation dans le cadre du congrès international sur le foie de 2018; 11 au 15 avril 2018; Paris, France.