

AlnylamAct™

Programmes de dépistage génétique pour la porphyrie hépatique aiguë assurés par des tiers, financés par Alnylam et proposés gratuitement



Colin, atteint de porphyrie hépatique aiguë



Rose, atteinte de porphyrie hépatique aiguë

Le programme Alnylam Act® a été mis au point afin de réduire les obstacles aux dépistages 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 dépistage 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.

**Programme
gratuit**
de dépistage
génétique



Qu'est-ce que la porphyrie?^{1,2}

La porphyrie est un groupe de troubles causés par des anomalies dans les étapes chimiques qui produisent l'hème – une molécule dans le corps présente en abondance dans le sang, la moelle osseuse et le foie. Il existe plusieurs types de porphyrie qui se caractérisent par le siège principal de l'anomalie, tel que la moelle osseuse (érythropoïétique) ou le foie (hépatique), et par les parties du corps touchées, telles que la peau (cutanée) et/ou le système nerveux (aiguë).

Que sont les porphyries hépatiques aiguës (également appelées « porphyries aiguës »)?¹⁻⁵

Il existe quatre types de porphyrie hépatique aiguë (PHA) : la porphyrie aiguë intermittente (PAI), la porphyrie variegata (PV), la coproporphyrie héréditaire (CH) et la porphyrie par déficit en ALAD (PDA).

Les porphyries hépatiques aiguës se caractérisent par des crises aiguës, potentiellement mortelles, et des symptômes chroniques invalidants qui ont un impact négatif sur la qualité de vie des patients.

Les crises se caractérisent généralement par des douleurs abdominales intenses, des vomissements, des nausées, une fréquence cardiaque élevée (tachycardie) et une constipation. Au cours d'une crise, une personne peut également présenter une faiblesse ou une paralysie des muscles, des convulsions, des taux faibles de sodium (hyponatrémie) et des troubles mentaux, tels qu'une anxiété, de la confusion ou des hallucinations dans les cas graves.

La CH et la PV sont classées dans la catégorie aiguë, mais peuvent également comprendre des symptômes touchant la peau, en particulier des lésions cutanées vésiculaires sur les zones exposées au soleil. Les symptômes cutanés peuvent être présents avec ou sans crises.

Pour plus d'informations sur les porphyries hépatiques aiguës, consultez le site de l'Association Canadienne de Porphyrie à l'adresse <http://canadianassociationforporphyria.ca/> (en anglais seulement).

Qu'est-ce qu'un dépistage génétique?^{4,6,7}

Un dépistage génétique peut indiquer à une personne si elle est porteuse d'une mutation génétique associée à une prédisposition à la PHA ou au diagnostic de celle-ci.

Le dépistage génétique peut être effectué indépendamment du fait qu'une personne présente ou non des symptômes de crise.

Lors d'une crise présumée de porphyrie, le dosage urinaire du porphobilinogène (PBG) ou de l'acide aminolévulinique (ALA) peut contribuer au diagnostic de la PAI, de la CH et de la PV.

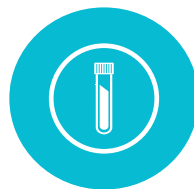
Le dosage urinaire de l'acide aminolévulinique (ALA) est le test de première intention pour la PDA.

Déroulement du dépistage génétique

Si votre professionnel de la santé détermine que vous êtes admissible, le dépistage génétique est disponible aux États-Unis et au Canada par l'intermédiaire d'Invitae, une société indépendante de tests de dépistage génétique.



Votre professionnel de la santé doit prescrire le panel des porphyries hépatiques aiguës d'Invitae et suivre les directives qui se trouvent ici : www.invitae.com/alnylam-act-ahp



Il vous sera demandé de fournir un échantillon de sang ou de salive pour le dépistage génétique des quatre gènes* associés à la PHA



Les résultats sont envoyés directement à votre professionnel de la santé dans un délai de 2 à 3 semaines

Nous vous invitons à consulter votre médecin ou un conseiller en génétique sur les avantages, les risques, les limites et les implications potentielles du dépistage des porphyries hépatiques aiguës.

* HMBS pour la PAI, CPOX pour la CH, PPOX pour la PV et ALAD pour la PDA

Références

1. BALWANI M, ET AL. *BLOOD*. 2012;120(23):4496-4504.
2. BISSELL DM, ET AL. *J CLIN TRANSL HEPATOL*. 2015;3(1):17-26.
3. BONKOVSKY HL, ET AL. *AM J MED*. 2014;127:1233-1241.
4. ANDERSON KE, ET AL. *ANN INTERN MED*. 2005;142(6):439-50.
5. ANDERSON, ET AL. IN: *PROCEEDINGS FROM AASLD* 2016;64(1):285A.
6. BISSELL, ET AL. *N ENGL J MED*. 2017;377:862-872.
7. WHATLEY, ET AL. *CLIN CHEM*. 2009;55:1406-14.



Alnylam est une société biopharmaceutique qui met au point une nouvelle classe potentielle de médicaments innovants. Nous nous spécialisons dans la découverte et le développement de médicaments pour des cibles génétiquement définies dans le traitement de maladies graves mettant la vie en danger, avec des options de traitement limitées pour les patients et leurs soignants.

Pour en savoir plus Alnylam, veuillez consulter le site
www.alnylam.ca

© 2019 Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

4 Robert Speck Parkway, Suite 1522 | Mississauga (Ontario)

L4Z 1S1

12.2019 AS1-CAN-00004

Pour de l'aide concernant le dépistage génétique, contactez Invitae au 1-800-436-3037 (disponible en anglais).