

Arbre généalogique de santé

La Porphyrie Hépatique Aiguë (PHA) et moi

Représentez les antécédents de porphyrie hépatique aiguë dans votre famille, une branche à la fois, afin de déterminer qui peut être à risque.



La PHA est une maladie héréditaire/génétique.

La PHA fait référence à une famille de maladies génétiques rares, chacune étant causée par une mutation génétique spécifique, qui inhibe la production d'une certaine enzyme dans le foie¹. Cela entraîne l'accumulation de toxines, appelées acide aminolévulinique (ALA) et porphobilinogène (PBG) dans le foie, qui sont libérées dans l'organisme². Les crises de PHA, les symptômes chroniques et les complications à long terme surviennent lorsque le système nerveux réagit à l'excès d'ALA et de PBG². Les symptômes sont extrêmement variables, mais les douleurs abdominales, les nausées et vomissements, la constipation et de la confusion sont fréquents et apparaissent généralement chez les personnes entre 14 et 45 ans^{1,3}. La PHA touche aussi bien les hommes que les femmes, cependant, les femmes sont quatre fois plus susceptibles de présenter des symptômes¹.

La PHA se transmet généralement selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'il suffit qu'une personne hérite d'une copie du gène affecté d'un parent pour être susceptible de développer la maladie¹. Si l'un des parents est porteur d'une mutation autosomique dominante, la probabilité que chaque enfant présente cette mutation est de 50 %¹.

Qui est à risque ? Êtes-vous à risque ?

Un membre de la famille peut hériter du gène altéré à l'origine de la PHA sans jamais développer de symptômes¹. Connaissez-vous quelqu'un dans votre famille, qu'il s'agisse d'une personne vivante ou décédée, ayant présenté des symptômes potentiellement liés à la PHA, mais chez qui le diagnostic n'a jamais été confirmé ? Connaître le risque génétique de PHA peut permettre aux personnes de prendre des décisions éclairées concernant le mode de vie et les médicaments requis afin de prévenir les crises et les complications de la maladie³.

PHA : porphyrie hépatique aiguë, ALA : acide aminolévulinique ; PBG : porphobilinogène

1. Wang B et al. Hepatol Commun. 2018 ;3(2):193-206. 2. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. Hepatology. 2020 ;71(5):1546-1558. 3. Anderson KE et al. Ann Intern Med. Le 15 mars 2005 ;142(6):439-50.

Si vous êtes atteint(e) d'une PHA, voici un outil qui peut aider vos proches. Demander aux membres de votre famille de participer au remplissage de cet arbre généalogique de santé peut les aider à mieux comprendre la PHA, ses symptômes et la façon dont elle se transmet d'une génération à l'autre. De plus, cela permet aussi d'identifier les personnes susceptibles d'être touchées par la PHA et de bénéficier d'un test génétique.

Faisons grandir votre Arbre. Lorsque vous serez prêt(e), allez sur l'Arbre schématisé en page suivante.

Instructions pour remplir votre Arbre généalogique de santé

- Placez-vous au cœur/centre de votre arbre généalogique PHA.
- Dressez la liste de vos symptômes à l'aide des chiffres clés (en bas à gauche).
- Quel âge aviez-vous lorsque vos symptômes ont débuté ?
- Quel âge aviez-vous lors du diagnostic de PHA ?
- Ensuite, ajoutez les membres de la famille symptomatiques ou soupçonnés d'être porteurs d'une PHA.

Besoin d'élargir votre Arbre ? Il vous suffit d'ajouter des feuilles supplémentaires et de dessiner d'autres cases.

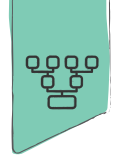


Vous avez complété votre arbre, que faire ensuite ?

- Dès que vous vous sentez prêt(e), parlez-en à votre famille
- Si vous avez besoin de plus de soutien, parlez-en à votre professionnel de la santé / conseiller en génétique

Alicia, patiente atteinte de PHA

Anylam Pharmaceuticals est responsable du financement et du contenu de ce document.



Représentez les antécédents de porphyrie hépatique aiguë dans votre famille

Grand-père

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Grand-mère

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Tante/oncle

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Tante/oncle

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Père

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Mère

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Tante/oncle

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Tante/oncle

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Frère, sœur/cousin(e)

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Frère, sœur/cousin(e)

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Vous

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Conjoint/partenaire

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Frère, sœur/cousin(e)

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

*Frère, sœur/cousin(e)

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

- Symptômes :**
1. Douleur abdominale aiguë persistante et/ou récurrente
 2. Nausées et/ou vomissements
 3. Urines colorées/rouges
 4. Constipation
 5. Augmentation du rythme cardiaque
 6. Faiblesse musculaire
 7. Troubles de l'humeur/insomnie/confusion

Enfant

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Enfant

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Enfant

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : _____

Âge lors du diagnostic Âge à l'apparition des symptômes

Exemple

Claire

Oui

Symptômes de PHA ressentis ?

Dosage de l'ALA/du PBG effectué ?

Dépistage génétique effectué ?

Numéro(s) du/des symptôme(s) : 2, 4, 6, 7

19 Âge lors du diagnostic 18 Âge à l'apparition des symptômes

*Entourez la personne puis tracez une ligne pour la relier aux membres de la famille concernés.

PHA : porphyrie hépatique aiguë, ALA : acide aminolévulinique ; PBG : porphobilinogène