

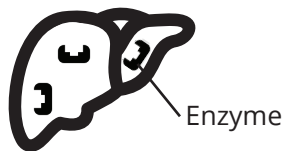


# L'importance du DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE FAMILIAL DE LA PHA

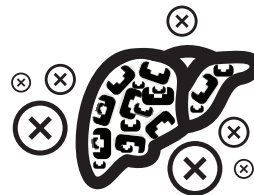
Isabelle, patiente PHA et porte-parole des patients, AFMAP (Association Française des Malades Atteints de Porphyries)

## Qu'est-ce que la PHA ?

La porphyrie hépatique aiguë (PHA) constitue une famille de maladies génétiques rares, causées par des mutations génétiques qui affectent la capacité du foie à produire de l'hème<sup>1</sup>. La porphyrie aiguë intermittente (PAI) est le type de PHA le plus courant<sup>2</sup>.



L'hème est essentiel à l'organisme et contribue au bon fonctionnement du foie<sup>1</sup>.



Dans la PHA, une enzyme impliquée dans la synthèse de l'hème ne fonctionne pas correctement<sup>3</sup>.



Il en résulte **une accumulation de toxines** dans le foie, à savoir acide aminolévulinique (ALA), porphobilinogène (PBG) et porphyrines, qui sont ensuite libérées dans l'organisme<sup>4</sup>.



**Les crises de PHA, les symptômes chroniques et les complications à long terme** surviennent lorsque le système nerveux réagit à un excès d'ALA, de PBG et de porphyrines<sup>4</sup>.



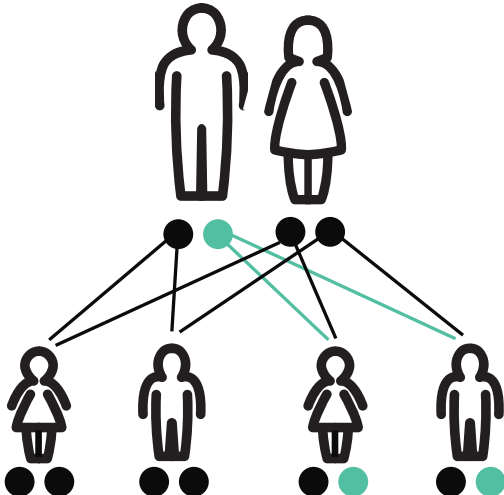
Les symptômes sont extrêmement variables, mais les **douleurs abdominales, les nausées et vomissements, la constipation, des urines foncées et de la confusion** sont fréquents et apparaissent généralement chez les femmes entre 14 et 45 ans<sup>1-3</sup>.

PHA : porphyrie hépatique aiguë AIP : porphyrie aiguë intermittente ALA : acide aminolévulinique PBG : porphobilinogène

# Quel est le fondement génétique de la PHA ?

La PHA est **héréditaire**, ce qui signifie qu'elle peut se transmettre d'une génération à l'autre.

● Gène normal ● Gène altéré



50 % de personnes non affectées

50 % de personnes affectées

Lorsqu'un des parents est porteur du gène altéré, un enfant a 50 % de risque d'hériter de cette mutation.

Elle se transmet généralement selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'il suffit qu'une personne hérite d'une copie du gène altéré d'un parent pour être susceptible de développer la maladie<sup>1</sup>.

Si vous avez hérité du gène, vous êtes susceptible d'avoir hérité de la maladie, mais la plupart des personnes ne développeront jamais de symptômes<sup>1</sup>.



La PHA n'est pas liée au sexe, donc les hommes et les femmes ont autant de risques d'hériter du gène altéré, même si les femmes sont souvent plus susceptibles de présenter des symptômes<sup>1</sup>.

## Pourquoi est-il important d'effectuer un dépistage génétique familial ?

Savoir si vous avez hérité de la mutation génétique peut vous permettre de prendre des **décisions éclairées** concernant le **mode de vie et les médicaments** afin de **prévenir les crises** et les complications de la maladie<sup>3</sup>.



Alicia, patiente atteinte de PHA et bénévole BPA (British Porphyria Association)

PHA : Porphyrie hépatique aiguë

## Comprendre le dépistage génétique



Test sanguin ou salivaire pour rechercher une mutation génétique associée à la PHA<sup>2</sup>.



Peut contribuer à confirmer le diagnostic ou à déterminer le type spécifique de PHA<sup>5</sup>.



Peut vous aider, vous et votre famille, à identifier les personnes susceptibles de présenter des symptômes de PHA<sup>5</sup>.

### Qui doit effectuer un test génétique ?

Les personnes susceptibles d'hériter de la mutation associée à la PHA transmise par un membre de la famille. **Identifiez qui peut être à risque** dans votre famille en remplissant **[l'Arbre généalogique de santé](#)**.

### Où puis-je aller pour effectuer un test génétique ?

Si vous estimez qu'un dépistage génétique est ce qu'il vous faut, demandez à votre professionnel de la santé de vous indiquer où effectuer un test génétique.

## Accompagnement par un conseiller en génétique<sup>6</sup>

Les conseillers en génétique peuvent vous aider à comprendre et à prendre des décisions éclairées concernant divers sujets en :



Vous expliquant le fondement génétique de la PHA.



Vous aidant à comprendre vos antécédents familiaux.



Vous aidant en matière d'organisation familiale.



Dissipant les mythes et les rumeurs.



Trouvant des solutions aux problèmes de chacun.



Vous aidant à en parler aux membres de la famille.

PHA : Porphyrie hépatique aiguë



## En parler aux membres de ma famille



Commencez par dire que la PHA est bien réelle.



Expliquez que la plupart des personnes atteintes de PHA ne présentent pas de symptômes, mais que certaines présentent des crises aiguës, des crises chroniques, et des complications à long terme.



Encouragez-les à effectuer un test génétique de sorte qu'ils puissent prendre des décisions éclairées.

Veronica, patiente PHA et porte-parole, AEP

## Ressources et informations



Canadian Association  
for Porphyria  
Association Canadienne  
de Porphyrie

<http://canadianassociationforporphyria.ca/>



Canadian Organization  
for Rare Disorders

<https://www.raredisorders.ca/>



GPAC  
GLOBAL PORPHYRIA  
ADVOCACY COALITION

[www.gpac-porphyria.org](http://www.gpac-porphyria.org)

Vous n'êtes pas seul(e). Il existe de nombreuses sources d'informations et de soutien, ainsi que des moyens d'entrer en contact avec d'autres patients et familles. Ces associations peuvent vous aider.

**Pour trouver des ressources supplémentaires qui vous aideront à comprendre la PHA et à vivre avec, veuillez consulter le site [www.porphyria.ca](http://www.porphyria.ca) parrainé par Alnylam**

Développé avec la collaboration d'un comité de pilotage composé de dirigeants d'associations européennes de patients atteints de porphyries, de patients atteints de PHA, de soignants et de professionnels de la santé. Financé par Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. 2018;3(2):193-206. Published 2018 Dec 20. doi:10.1002/hep4.1297.
2. Bissell DM & Wang B. *J Clin Transl Hepatol*. 2015 Mar;3(1):17-26.
3. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias [published correction appears in *Ann Intern Med*. 2005 Aug 16;143(4):316]. *Ann Intern Med*. 2005;142(6):439-450. doi:10.7326/0003-4819-142-6-200503150-00010.
4. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. EXPLORE: A Prospective, Multinational, Natural History Study of Patients with Acute Hepatic Porphyria with Recurrent Attacks. *Hepatology*. 2020;71(5):1546-1558. doi:10.1002/hep.30936.
5. Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. Acute hepatic porphyrias: Recommendations for evaluation and long-term management. *Hepatology*. 2017;66(4):1314-1322. doi:10.1002/hep.29313.
6. Patch, C., & Middleton, A. (2018). Genetic counselling in the era of genomic medicine. *British medical bulletin*, 126(1), 27-36. doi:10.1093/bmb/ldy008.

PHA : porphyrie hépatique aiguë