



Alicia

Ambassadrice de la porphyrie hépatique aiguë

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



Comme on se le dit souvent, « si à l'époque j'avais su ce que je sais aujourd'hui, j'aurais pu changer les choses » ! Mais qu'en est-il lorsque le choix ne vous appartient pas, tout simplement parce que vous ne disposez de toutes les informations, et que vous n'avez plus qu'à en supporter les conséquences pour le restant de votre vie ?

Quand j'ai eu 19 ans, ma santé a soudain pris un tournant dramatique. Une simple infection respiratoire traitée avec des médicaments a été le catalyseur de douleurs abdominales, de nausées, et d'une fatigue extrême. Ma santé a continué à se détériorer, j'ai commencé à avoir des problèmes respiratoires et des douleurs abdominales qui étaient terribles. Un jour alors que j'étais au travail, j'ai dû être transportée à l'hôpital, où je suis restée 10 jours. J'étais dans un état second, j'étais confuse, j'avais des hallucinations, j'étais incapable de manger ou de dormir, et je pleurais de douleur.

Personne ne comprenait ce qui n'allait pas. Personne ne savait que dans mes antécédents génétiques se cachait une maladie qui allait changer ma vie.

Quelque part au milieu du chaos, on a découvert que ma grand-mère paternelle était atteinte d'une maladie appelée porphyrie. Porphyrie ? C'est quoi la porphyrie ? Personne à l'hôpital n'avait envisagé la porphyrie comme une cause possible de mes symptômes sévères, mais tout le monde faisait de son mieux pour m'aider.



Si seulement j'avais eu connaissance de ma prédisposition génétique à cette maladie, j'aurais pu faire les choses autrement.



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

Ce document est destiné à être consulté, dans l'objectif de promouvoir la santé, de prévenir la maladie et de fournir des conseils pour aider à comprendre le développement de la maladie et à améliorer la qualité de vie. Aucun élément de cette brochure ne constitue un avis médical. Il est recommandé aux personnes de consulter leur médecin ou tout autre professionnel de la santé approprié pour obtenir le bon diagnostic et la prise en charge de la maladie. Toutes les illustrations sont celles d'Alnylam. Le consentement des patients présentés dans ce récit a été obtenu au préalable.

C'est en examinant mon dossier médical que cela m'a sauté aux yeux, une brève allusion enfouie dans les notes sur mes examens de naissance : porphyrie chez ma grand-mère paternelle. Je n'avais pas été en contact avec la famille de mon père depuis des années, pas plus que ma mère. Nous ne savions ni l'une ni l'autre que ce diagnostic figurait dans mon dossier, car nous n'avions aucune raison de vérifier. C'était vraiment une chance que cela ait été ajouté à mes antécédents médicaux. Je n'ose pas imaginer ce qui se serait passé si nous ne nous en étions pas aperçues.

Heureusement, nous avons trouvé un spécialiste avec une bonne connaissance de la porphyrie hépatique aiguë (PHA). Il nous a expliqué que mes symptômes survenaient en réaction à l'accumulation de toxines causée par un changement (une mutation) génétique, et que mon foie ne produisait pas une certaine enzyme. J'ai effectué un test, et dans les deux jours j'ai reçu un diagnostic spécifique de PHA ainsi qu'un plan de traitement. On nous a expliqué que les médicaments que l'on m'avait prescrits pour mon affection pulmonaire avaient très certainement déclenché ma première crise. S'il avait été clair que j'avais une prédisposition génétique à la porphyrie, ma première crise aurait pu se produire plus tard ou même ne jamais survenir.

J'en arrive ainsi à ma famille. Bien que mon père ait été peu présent, ma famille est tout pour moi. À mesure que j'en apprenais plus sur ma PHA, ainsi que sur le fait qu'elle faisait partie de la lignée familiale de mon père, j'ai réalisé que ma demi-sœur devait être informée. Je souhaitais la protéger. Je l'ai encouragée à effectuer un dépistage génétique, bien qu'elle n'ait encore jamais eu de symptômes. Le dépistage génétique a confirmé qu'elle était porteuse du gène, et donc susceptible de développer des symptômes de PHA. S'il y a quelque chose de positif dans tout cela, c'est que ma demi-sœur et les générations à venir seront testées au plus tôt. Connaître les facteurs déclenchants peut contribuer à éviter que les événements ne s'enchaînent, car une fois le processus enclenché, il est difficile à arrêter. À présent que ma demi-sœur est bien informée, elle aura de meilleures chances d'empêcher sa première crise, contrairement à moi ; et, souhaitons-le, elle ne sera pas forcée d'endurer les douleurs auxquelles je suis maintenant habituée.

En fin de compte, c'est une toute petite note glissée dans mon dossier médical de naissance qui a conduit à mon diagnostic. Si seulement j'avais eu connaissance du potentiel génétique qui me prédisposait à cette maladie, j'aurais pu faire les choses autrement. Peut-être que dans mon cas cela s'est fait trop tard, mais j'ai au moins pu aider d'autres personnes. Le fait d'avoir acquis certaines connaissances à ce sujet et de pouvoir les partager m'a permis d'aider ma demi-sœur, et peut-être d'autres personnes avant qu'il ne soit trop tard.

PHA : Porphyrie Hépatique Aiguë



S'il y a quelque chose de positif dans tout cela, c'est que ma demi-sœur et les générations à venir seront testées au plus tôt.



[Cliquez ici](#) pour obtenir de plus amples informations sur le « Dépistage génétique de la PHA »

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

Ce document est destiné à être consulté par le grand public, dans l'objectif de promouvoir la santé, de prévenir la maladie et de fournir des conseils pour aider à comprendre le développement de la maladie et à améliorer la qualité de vie. Aucun élément de cette brochure ne constitue un avis médical. Il est recommandé aux personnes de consulter leur médecin ou tout autre professionnel de la santé approprié pour obtenir le bon diagnostic et la prise en charge de la maladie. Toutes les illustrations sont celles d'Alnylam. Le consentement des patients présentés dans ce récit a été obtenu au préalable.