


Stéphanie, Isabelle et Marion,
atteintes de PHA



Obtenez des
réponses sur
la Porphyrie Hépatique
Aiguë (PHA)

Trouvez des informations utiles sur les symptômes, le diagnostic et comment vivre avec la PHA.



CernerlaPHA.fr



Pourrait-il s'agir d'une porphyrie hépatique aiguë (PHA) ?

Avez-vous déjà eu de **fortes douleurs abdominales inexplicées**, accompagnées d'au moins 1 autre symptôme,¹ tel que :

- ✓ Douleurs dans les membres, le dos ou la poitrine¹
- ✓ Nausées¹
- ✓ Vomissements¹
- ✓ Confusion¹
- ✓ Anxiété²
- ✓ Insomnie³
- ✓ Crises convulsives³
- ✓ Faiblesse des membres¹
- ✓ Urines foncées ou rougeâtres⁴
- ✓ Constipation¹
- ✓ Diarrhée¹
- ✓ Hallucinations¹

Vous avez peut-être eu de nombreux rendez-vous chez le médecin, reçu différents diagnostics, subi des traitements, voire des opérations chirurgicales, qui n'ont pas aidé.¹

Si cela vous semble familier, la cause peut être la porphyrie hépatique aiguë, ou PHA.¹

La PHA est une maladie génétique rare caractérisée par un large éventail de symptômes ressemblant à ceux d'autres affections, rendant souvent difficile un diagnostic correct.⁵ Les personnes atteintes de PHA peuvent attendre des années avant le diagnostic.⁶ La bonne nouvelle est que votre médecin peut dépister la PHA à l'aide de quelques tests simples.²

Cette brochure vous apporte des informations, des ressources et des indications sur la marche à suivre pour effectuer un dépistage et ainsi obtenir des réponses.



« Il aura fallu 2 ans et demi avant que le diagnostic soit posé. Pendant ces 2 ans et demi j'ai rencontré des urologues, des gynécologues, des gastroentérologues, des chirurgiens digestifs, des psychiatres : personne n'a fait le diagnostic à ce moment-là, ils me disaient que ça venait de la tête. »

— Isabelle, atteinte de PHA



Qu'est-ce que la porphyrie hépatique aiguë ?

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 atteintes de PHA, des symptômes chroniques qui ont un impact négatif sur le quotidien et la qualité de vie.^{1,2} La PHA comprend quatre sous-types, décrits ci-après :



Les effets de la PHA sur l'organisme

- Chez les personnes présentant l'anomalie génétique de PHA, l'une des enzymes de la voie de synthèse de l'hème ne fonctionne pas correctement.¹
- L'hème est essentielle à notre organisme et nécessaire au bon fonctionnement de notre foie.⁷
- Dans le foie, la voie de l'hème est contrôlée par une autre enzyme appelée ALAS1.⁸
- Lorsque l'activité d'ALAS1 augmente, l'enzyme déficiente, n'est pas capable de suivre la cadence imposée par l'ALAS1. Il en résulte une accumulation d'intermédiaires neurotoxiques appelés acide delta aminolévulinique (ALA) et porphobilinogène (PBG) dans le foie, qui sont libérés dans tout l'organisme.¹
- L'ALA et le PBG sont nocifs pour les cellules nerveuses et ont été associés aux symptômes et aux crises de la PHA.^{1,8}
- Les crises soudaines sont associées à un dysfonctionnement généralisé du système nerveux et à de nombreux symptômes pouvant ressembler à ceux d'autres maladies, ce qui rend souvent le diagnostic difficile.⁵

La PHA ne se manifeste pas de la même manière chez toutes les personnes touchées par la maladie

Les crises aiguës peuvent menacer la vie et durer plusieurs jours. Les personnes atteintes de PHA ne présentent pas toutes des crises aiguës soudaines. Chez certaines personnes elles se produisent rarement, chez d'autres, plus souvent. Certaines personnes présentent des symptômes quotidiens de leur PHA, même lorsqu'elles ne sont pas en crise. C'est en partie pourquoi il est difficile d'établir le diagnostic.^{1,9}



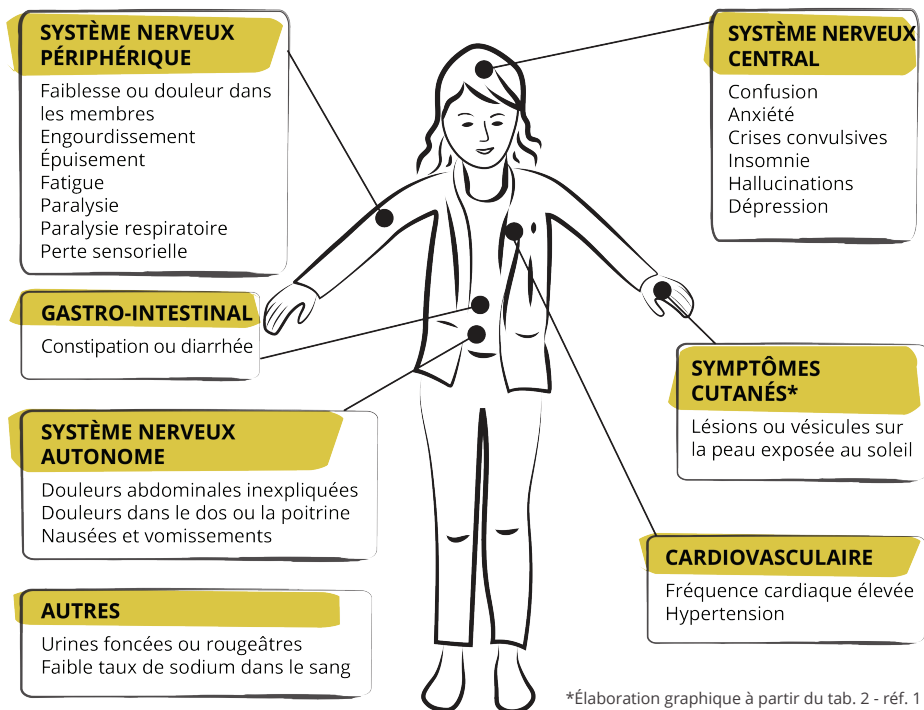
« Physiquement, c'est très éprouvant parce que la douleur est très intense. On a parfois l'impression qu'on va en mourir tellement on a mal. Mentalement, on est un peu perdu parce qu'on ne sait pas si c'est normal de souffrir autant. On ne sait pas si d'autres gens vivent la même chose, si on est tout seul et surtout ce qu'il faut faire pour que ça s'arrête. »

— Marion, atteinte de PHA



Quels sont les signes et symptômes de la PHA ?

Les fortes douleurs abdominales inexplicables d'intensité variable, sans fièvre ou augmentation des globules blancs, sont le symptôme le plus fréquent, qui survient chez **plus de 90 % des personnes ayant reçu un diagnostic de PHA**.¹ Les personnes atteintes de PHA sont également susceptibles de présenter au moins un des nombreux autres symptômes sans lien apparent :



Les symptômes de la PHA peuvent varier d'une personne à l'autre et évoluer au fil du temps. Toutes les personnes atteintes de PHA ne présenteront pas tous les symptômes énumérés dans cette brochure, et certaines personnes présenteront des symptômes de façon plus fréquente ou plus sévère que d'autres.¹

*Coproporphyrie héréditaire et porphyrie variegata uniquement.

La PHA peut avoir un impact significatif sur la vie quotidienne d'une personne

La PHA est imprévisible et les crises sont invalidantes. Elle peut prendre le contrôle de votre vie avec des symptômes pouvant tout perturber, depuis le sommeil jusqu'à la capacité à travailler, à aller à l'école et à avoir des relations sociales. Même ceux qui présentent rarement des crises peuvent vivre dans une peur constante qu'elles surviennent.⁹ Les complications à long terme de la PHA peuvent inclure une hypertension artérielle chronique, des maladies rénales chroniques, une augmentation du risque de cancer du foie et des problèmes psychologiques.¹⁰

Comment la PHA est-elle diagnostiquée ?

Si vous présentez des symptômes qui selon vous peuvent être dus à la PHA, parlez de la possibilité d'un dépistage à votre médecin. La première étape consiste en des analyses d'urine simples.

Téléchargez le [guide de discussion](#) pour vous préparer à aborder la PHA, ainsi que les options de dépistage, avec votre médecin.

Un diagnostic précoce de la PHA est important

Un diagnostic fiable de la PHA le plus tôt possible peut véritablement faire la différence au niveau de la qualité de vie d'une personne en lui permettant de :

- ✓ **Prendre des mesures afin de gérer les facteurs pouvant déclencher des symptômes**
- ✓ **Comprendre ce qui se passe dans son corps et pourquoi**
- ✓ **Éviter les complications résultant de diagnostics erronés et d'opérations chirurgicales inutiles^{1,11}**

La voie menant au diagnostic de la PHA

1 Écarter les autres maladies¹

2 Suspecter les signes et symptômes d'une PHA¹

3 Doser ALA et PBG dans les urines

(Analyse biochimique d'ALA et PBG)

- ✓ PBG (porphobilinogène)*
- ✓ ALA (acide delta-aminolévulinique)*

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.^{1,2,11,12†}

4 Faire le point sur les résultats des tests

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.²

5 Vous pouvez aussi consulter le site www.douleurs-abdominales.fr

Ou appeler directement le numéro vert affiché ci-dessous pour être mis en relation avec une infirmière formée à cette pathologie qui saura répondre à vos questions et vous conseiller.

0 805 560 313. *Service et appel gratuits*

*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 PHA.¹²

†L'analyse des porphyrines peut permettre d'identifier le type de PHA.²

Vivre avec la PHA : être informé(e) des facteurs déclenchants des crises aiguës

Il est important de réduire, dans la mesure du possible, l'exposition aux facteurs déclenchants des crises. Les facteurs déclenchants énumérés ci-après sont fréquents, mais peuvent être différents pour chaque personne.^{1,11}



Soyez informé(e) de :

- La manière dont certains médicaments peuvent influencer sur la PHA, notamment :

- Certains anticonvulsivants
- Antihistaminiques
- Hormones
- Médicaments contre la migraine
- Sédatifs

Parlez à votre médecin si vous avez des questions au sujet de vos médicaments et de la PHA.

- Taux d'hormones, notamment taux d'œstrogène et de progestérone
 - Ces hormones connaissent les plus fortes fluctuations pendant les 2 semaines qui précèdent le début du cycle menstruel de la femme.
- Stress causé par :
 - Infections
 - Opérations chirurgicales
 - Fatigue physique
 - Fatigue émotionnelle^{1,12}



Essayez d'éviter de :

- Consommer de l'alcool
- Fumer
- Jeûner ou suivre un régime hypocalorique^{1,2}

« Chez moi ce sont principalement les variations hormonales qui déclenchent les crises. Mais il y a également eu des crises déclenchées par la prise de certains médicaments, le stress, la fatigue et même lorsque je ne mange pas assez pendant une certaine période. De plus, la prise d'alcool, aussi minime soit-elle, déclenche forcément des crises. »

— Marion, atteinte de PHA



Vivre avec la PHA : comment obtenir l'aide dont vous avez besoin

Parlez-en à votre médecin

Il est important de préserver le dialogue avec votre médecin. En communiquant au sujet de vos symptômes et de vos inquiétudes, vous pouvez l'aider à mettre au point un plan de prise en charge de la maladie adapté à vos besoins. Vous trouverez ce [guide de discussion](#) utile.

Demandez de l'aide et des informations

De nombreuses ressources d'information complémentaires s'offrent à vous, ainsi que des groupes de soutien pour les personnes vivant avec la PHA. Même si vous ne connaissez aucune autre personne atteinte de la maladie, il existe des moyens de trouver et d'entrer en contact avec d'autres personnes atteintes de PHA. Vous pouvez également trouver des informations utiles grâce aux organisations de patients, notamment :

- [Association Française des Malades Atteints de Porphyries](#)

Parlez avec votre famille ou des amis de confiance

Parler avec votre famille est une première étape importante pour faire prendre conscience de la maladie. Informer tous les membres de votre famille de votre diagnostic de PHA peut aider chacun de vous à prendre des décisions éclairées, en connaissance de cause concernant l'avenir.

Envisagez de parler à vos collègues et supérieurs

Étant donné que les crises de PHA sont imprévisibles et que les symptômes chroniques peuvent apparaître et disparaître², vous pourriez vouloir informer votre supérieur hiérarchique et votre responsable des ressources humaines de votre maladie, afin qu'ils puissent vous aider en cas de survenue d'une crise.



“ J'ai décidé de m'engager auprès des patients pour expliquer ce qu'était cette maladie. Afin que la PHA soit enfin prise en compte et que les malades soient plus informés et écoutés parce que ce n'est pas du tout le cas pour l'instant. ”

— Stéphanie, atteinte de PHA

References:

1. Anderson KE et al. *Ann Intern Med.* 2005 Mar 15;142(6):439-50.
2. Balwani M et al. *Hepatology.* 2017 Oct;66(4):1314-1322.
3. Pischik E & Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015 Sep 1;8:201-14.
4. Harper P & Sardh E. *Expert Opinion on Orphan Drugs,* 2:4, 349-368.
5. Bissell DM & Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015 Mar;3(1):17-26.
6. Bonkovsky HL et al. *Am J Med.* 2014 Dec;127(12):1233-41.
7. NCI Dictionary of Cancer Terms - Heme Definition.
<https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/heme>.
8. Puy H et al. *Lancet.* 2010 Mar 13;375(9718):924-37.
9. Simon 2018 et al. *Patient.* 2018 Oct;11(5):527-537.
10. Neeleman RA et al. *J Inher Metab Dis.* 2018 Sep;41(5):809-817.
11. Ventura P et al. *Eur J Intern Med.* 2014 Jul;25(6):497-505.
12. Bissell DM et al. *N Engl J Med.* 2017 Aug 31;377(9):862-872.

