



Porphyrie aiguë

🕒 paru le 11/03/2020 • traduit du néerlandais

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

La porphyrie est une maladie métabolique héréditaire rare caractérisée par un trouble de la production de l'hème. L'hème est ce qu'on appelle un « cofacteur » de l'hémoglobine. L'hémoglobine est la principale protéine du globule rouge et c'est elle qui donne au sang sa couleur rouge. C'est aussi elle qui se charge du transport de l'oxygène vers les tissus. Elle est aidée dans ce processus par la molécule de l'hème. L'hème est produit dans le foie par un certain nombre d'enzymes (c'est-à-dire des protéines qui retardent les réactions dans l'organisme ou les accélèrent). En cas de porphyrie aiguë, la production de certaines de ces enzymes est perturbée.

Il existe plusieurs types de porphyrie aiguë. Nous ne traiterons ici que de la plus courante : la porphyrie aiguë intermittente. L'adjectif « aiguë » signifie qu'elle survient tout à fait subitement et de manière « intermittente », c'est-à-dire par intervalles (crises).

Quelle est sa fréquence ?

La porphyrie est une maladie très rare. Elle peut toucher 1 à 9 personnes sur 1 million ¹. La maladie se déclare en général après la puberté, surtout entre l'âge de 20 et 40 ans.

Comment la reconnaître ?

Presque tous les patients ressentent des douleurs sévères dans le ventre, qui ne se limitent généralement pas à un endroit spécifique. L'affection va fréquemment de pair avec des nausées, des vomissements et de la constipation. D'autres symptômes sont également possibles : douleurs dans les membres, rythme cardiaque rapide, tension artérielle élevée (hypertension), symptômes psychiatriques (crises d'anxiété, hallucinations et abattement) et urines de couleur rouge (ce symptôme est tout à fait caractéristique).

Les symptômes sont souvent déclenchés par certains médicaments (par ex. la pilule, l'antipaludique chloroquine, etc.), par l'alcool ou peuvent commencer pendant les règles, une infection ou une période de jeûne.

Dans les cas avancés, les nerfs peuvent également être affectés, entraînant faiblesse musculaire et paralysie. Les personnes atteintes de porphyrie sont également plus sensibles à développer un cancer du foie, en particulier après l'âge de 50 ans. Ceci peut aller de pair avec une jaunisse (coloration jaunâtre du blanc des yeux et de la peau) accompagnée d'une coloration foncée des urines et de selles de couleur pâle.

Comment le diagnostic est-il posé ?

Bien que la maladie soit déjà bien connue, le diagnostic reste un défi pour le médecin. En effet, de nombreux symptômes restent assez vagues. Il est possible de poser rapidement le diagnostic en déterminant la présence d'une substance en particulier dans les urines : le taux de porphobilinogène. Cette substance est un précurseur de l'hème.

Comme le porphobilinogène n'est pas transformé en hème, sa concentration augmente dans le sang et il apparaît massivement dans les urines. En cas de porphyrie, son taux est 10 à 30 fois plus élevé que la normale.

Si le médecin pose le diagnostic de porphyrie, il examinera tous les membres de la famille afin de détecter éventuellement la maladie chez eux aussi, vu qu'elle est héréditaire. De cette manière, le diagnostic peut aussi être établi auprès des membres de la famille avant même qu'ils ne développent la maladie.

Que pouvez-vous faire ?

Si la maladie survient dans votre famille, demandez à tous les membres de la famille de se faire examiner pour détecter la présence éventuelle d'une porphyrie.

Que peut faire le médecin ?

Le traitement des crises se fait à l'hôpital. L'hème que vous ne produisez pas vous-même vous sera alors administré par voie intraveineuse. Votre alimentation sera adaptée en ajoutant de l'amidon. Des antidouleurs sont administrés si nécessaire. Le médecin traite également l'hypertension ainsi que les problèmes d'ordre psychiatrique. En cas d'atteinte aux nerfs, le médecin vous demandera de suivre un programme de kinésithérapie. Si vous avez plus de 50 ans, le médecin sera plus attentif au risque de développement d'un cancer du foie et d'une cirrhose du foie. Une greffe de foie est envisageable.

Sources

- [Guide de pratique clinique étranger 'Porphyrie aiguë' \(2000\), mis à jour le 23.06.2013 et adapté au contexte belge le 11.04.2019 – ebpracticenet](#)
- ¹ <https://www.orpha.net/>