Centre de Référence Maladies Rares Porphyries

Centre Français Des Porphyries

Professeur Laurent Gouya
Coordonnateur

Colombes, le 22 novembre 2018

Madame, Monsieur,

C'est avec plaisir que nous vous adressons notre lettre annuelle d'information, en espérant que celle-ci vous trouvera dans la meilleure santé possible. Nous souhaitons à cette occasion aborder les principales évolutions thérapeutiques et les principales recommandations que nous préconisons.

Des avancées thérapeutiques pour toutes les porphyries :

- **Porphyrie Aiguë Intermittente, Coproporphyrine Héritaire et Porphyrie Variégata** : L'année 2018 a vu le lancement d'une étude clinique de phase III (dernière étape avant les demandes d'autorisation de mise sur le marché) pour un nouveau traitement des porphyries hépatiques aiguës. Il s'agit du GivosiranTM produit par la compagnie Alnylam Pharmaceutical. Ce traitement est destiné aux formes les plus sévères caractérisées par une récurrence importante des crises aiguës. Les premiers résultats de l'étude confirment la grande efficacité de ce traitement. Sauf accident, l'autorisation de mise sur le marché devrait être délivrée par l'agence européenne du médicament en 2020.

D'autre part, pour traiter les signes cutanés de la Porphyrie Variégata, les micro-saignées restent la méthode la plus efficace.

- **Protoporphyrine Erythroïdique** : Le Scenesse, traitement symptomatique de la Protoporphyrine Erythroïdique, n'est toujours pas disponible ni remboursé en France, mais la société Clinuvel qui le commercialise a enfin débuté la demande de remboursement auprès des autorités sanitaires. Notre centre apporte tout son soutien pour avancer dans leurs démarches.

- **Porphyries Cutanées**, les approches diagnostiques et thérapeutiques donnent satisfaction. Nous insistons néanmoins sur le fait qu'une porphyrie cutanée, qu'elle soit familiale ou sporadique, est le reflet d'une souffrance hépatique, souvent caractérisée par une surcharge en fer. En cas de découverte d'une porphyrie cutanée, une consultation d'hépatologie est donc vivement recommandée et le traitement doit comporter deux volets : Le traitement de la maladie hépatique sous-jacente et le traitement des symptômes cutanés.

- **Maladie de Günther**, le traitement de choix reste la greffe de moelle osseuse. Pour les patients qui n'ont pas pu en bénéficier, la diminution du fer dans l'organisme, en réalisant des saignées, a donné de bons résultats chez une patiente américaine et une patiente française avec une baisse de la production de porphyrines et une amélioration de la photosensibilité.

Recommandations de suivi clinique et biologique pour les porphyries :

- **Porphyrie Aiguë Intermittente, Coproporphyrine Héritaire et Porphyrie Variégata** :

Chez tous les patients, toute douleur abdominale inexplicquée doit faire l'objet d'un appel téléphonique au CRMR Porphyries (01 47 60 63 34) et du dosage des précurseurs ALA et PBG dans les urines. Un échantillon des premières urines du matin est à nous envoyer protégé de la lumière (entouré de papier aluminium) par la poste avec vos coordonnées, date de prélèvement et un mot d'explication à propos des symptômes. Concernant les contre-indications médicamenteuses, elles doivent toujours être appréciées en fonction du rapport bénéfice-risque. Le mieux est que votre médecin nous contacte. Les conseils d'usage sont accessibles via notre site internet (<https://www.porphyrine.net/>). **Nous limitons la diffusion, sur simple demande, des listes papier aux personnes n'ayant pas d'accès internet**, car leur diffusion large dans la société génère des dérives chez des personnes ne nécessitant pas de précaution particulière.

Centre de Référence Maladies Rares Porphyries

Centre Français Des Porphyries

L'année 2018 a été l'occasion du lancement d'une grande campagne de prévention auprès de 800 sujets présentant une **porphyrie aiguë intermittente**. Brièvement :

- Avant 50 ans nous préconisons un bilan initial à la découverte de la maladie, puis chez les sujets asymptomatiques, un dosage annuel de l'ALA et du PBG urinaire. Un bilan biologique plus complet peut être nécessaire en fonction des constatations initiales, ou de l'évolution clinique.

- Après 50 ans, nous préconisons **tous les ans** un bilan biologique incluant le dosage de l'ALA et du PBG urinaire, la fonction rénale, le bilan lipidique, le bilan hépatique, l'alpha foeto protéine et la réalisation d'une échographie hépatique. La surveillance de la tension artérielle est importante et en cas d'hypertension, votre médecin peut nous contacter pour l'aider à choisir le traitement le plus adapté.

- **Protoporphyririe Erythropoïétique (PPE) :**

Un bilan annuel pour tous les patients est nécessaire et inclut, un bilan biologique (fonction hépatique, métabolisme du fer, numération de formule sanguine, dosage de la Vitamine D et de la PPIX érythrocytaire), et une échographie hépatique. Nous attirons votre attention sur les risques ou bénéfiques d'une supplémentation en fer. Cette supplémentation peut aggraver les symptômes de PPE, ou se révéler indispensable en cas par exemple de pertes sanguines digestives, urinaires ou gynécologiques responsables d'anémie. Nous invitons vos médecins souhaitant vous donner un tel traitement à nous contacter.

- **Porphyries Cutanées Familiale et Sporadique :**

En dehors de la période d'activité de la maladie, un dosage annuel des porphyrines urinaires est nécessaire. Les urines peuvent être directement envoyées au CRMR protégées de la lumière par de l'aluminium. Une surveillance de la maladie hépatique déclenchant la porphyrie est indispensable. Nous vous précisons que les contre-indications médicamenteuses pour cette porphyrie concernent avant tout les œstrogènes (contraceptif et supplémentation hormonale à la ménopause essentiellement) en période active de la maladie. Il n'y a donc pas d'autres restrictions médicamenteuses à respecter et **la liste n'a donc pas d'utilité pour les patients atteints de porphyrie cutanée**. Ceci fait suite aux dernières directives européennes élaborées par les spécialistes de ces maladies. Enfin n'oubliez pas que la consommation d'alcool doit toujours être très modérée.

Quelle que soit votre porphyrie ces bilans peuvent être réalisés au CRMR Porphyries, ou en relation avec votre médecin traitant, néanmoins une visite au CRMR est recommandée tous les trois ans pour les patients PPE et tous ceux dont la porphyrie est active. Nous vous rappelons que vous bénéficiez du remboursement de votre déplacement annuel au CRMR porphyries par l'assurance maladie.

D'autre part, nous avons le plaisir de vous annoncer la tenue d'une réunion commune au CRMR Porphyries et à l'association des malades AFMAP. Cette réunion d'informations sur les grandes questions et évolutions autour des porphyries aura lieu le **30 mars 2019, de 14 h à 18 h**, à l'Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP) - 20, rue Leblanc - 75015 PARIS - Auditorium - 1er étage - (Cf. plan et moyens d'accès sur notre site <https://www.porphyririe.net>). **Venez nombreux !**

Enfin, comme chaque année, nous faisons appel à vous pour soutenir l'activité intense de recherche de notre CRMR Porphyries, (bon ci-joint, dons déductibles de vos impôts) et nous vous en remercions vivement d'avance.

Avec toute l'équipe du CRMR Porphyries, nous vous souhaitons de très bonnes fêtes de fin d'année et par avance, une excellente année 2019.

Merci de votre confiance et croyez, Madame, Monsieur, en l'assurance de nos sentiments sincèrement dévoués

**Centre de Référence Maladies Rares Porphyries - Hôpital Louis Mourier - 178, rue
des Renouillers - 92701 COLOMBES CEDEX
Tél. 01.47.60.63.34 - Fax 01.47.60.67.03**

Centre de Référence Maladies Rares Porphyries

Centre Français Des Porphyries

Pr L. GOUYA

Pr H. PUY

Pr J.C. DEYBACH

Dr C. SCHMITT

Dr N. TALBI

Dr T. LEFEBVRE

Et toute l'équipe du CRMR PORPHYRIES