



Porphyrie aiguë

🕒 paru le 11/03/2020 • adapté au contexte belge francophone • dernière adaptation de contenu le 10/01/2023 • dernière vérification de mise à jour le 10/01/2023

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 !

La porphyrie, qu'est-ce que c'est ?

La porphyrie est une maladie qui touche le métabolisme, et plus précisément, la production de l'hème. C'est une maladie héréditaire.

L'hème est une molécule. L'hème est en partie produit dans le foie par un certain nombre d'enzymes. Les enzymes sont des protéines qui retardent ou accélèrent les réactions dans l'organisme. En cas de porphyrie aiguë, la production de certaines de ces enzymes est perturbée.

L'hème est ce qu'on appelle un « cofacteur » de l'hémoglobine. L'hémoglobine est la principale protéine du globule rouge. C'est elle qui donne la couleur rouge au globule rouge et donc au sang. L'hémoglobine transporte l'oxygène. Pour ce faire, elle est aidée par l'hème. C'est pour cette raison qu'on dit que l'hème est un « cofacteur » de l'hémoglobine.

Il existe plusieurs types de porphyrie aiguë. Nous ne traiterons ici que de la plus courante : la porphyrie aiguë intermittente :

- « aiguë » signifie qu'elle apparaît tout d'un coup ;
- « intermittente » signifie qu'elle apparaît par crises, séparées par des intervalles sans symptômes.

Quelle est la fréquence de la porphyrie aiguë ? Qui est le plus souvent touché par la porphyrie aiguë ?

La porphyrie est une maladie très rare. La porphyrie aiguë intermittente peut toucher 1 personne sur 200 000 en Europe.

La maladie se déclare en général après la puberté, surtout entre l'âge de 20 et 40 ans.

Comment reconnaître la porphyrie aiguë ?

Presque tous les patients ressentent des douleurs dans le ventre. Ce sont des douleurs fortes, sévères. Généralement, c'est une douleur dans tout le ventre, elle n'est pas présente juste à un endroit du ventre.

Il existe fréquemment d'autres signes (symptômes) :

- nausées ;
- vomissements ;
- [constipation](#).

D'autres symptômes sont également possibles :

- douleurs dans les jambes ;

- rythme cardiaque rapide (tachycardie) ;
- tension artérielle élevée ([hypertension](#)) ;
- crises d'anxiété, insomnie, agitation ;
- urines de couleur rouge.

Les crises sont souvent déclenchées par

- certains médicaments, par exemple la pilule, la chloroquine (un médicament contre la malaria (paludisme), etc.) ;
- l'alcool ;
- les règles ;
- une infection ;
- une période de jeûne.

Les personnes atteintes de porphyrie sont également plus à risque de développer un [cancer du foie](#), en particulier après l'âge de 50 ans.

Le plus souvent, les crises ne se produisent pas pendant toute la vie d'adulte et la maladie évolue rarement.

Chez certaines personnes, les crises reviennent plusieurs fois.

Surtout lorsque la maladie évolue depuis longtemps, elle peut toucher les nerfs. Cela peut causer une faiblesse musculaire et une paralysie.

Comment le diagnostic de porphyrie aiguë est-il posé ?

Discussion et examen clinique

Bien que la maladie soit déjà bien connue, le diagnostic reste un défi pour le médecin. En effet, de nombreux symptômes restent assez vagues.

Examens complémentaires

Il est possible de poser le diagnostic en dosant le porphobilinogène dans les urines. Cette substance est un précurseur de l'hème. Comme le porphobilinogène n'est pas transformé en hème, sa concentration augmente dans le sang et 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 cherchera ensuite la maladie chez toutes les personnes de la famille puisque cette maladie est héréditaire. Cela peut se faire par une [analyse génétique](#). De cette manière, on peut poser le diagnostic avant d'avoir les signes de la maladie.

Que pouvez-vous faire ?

Pour éviter les crises

Un [mode de vie sain](#) est important :

- manger régulièrement ;
- ne buvez pas d'alcool.

Évitez ce qui peut déclencher une crise de porphyrie aiguë, par exemple :

- le jeûne ;
- la consommation d'alcool ;
- un stress important ;
- certains médicaments, par exemple :
 - la pilule et la piqure contraceptive,
 - des antibiotiques comme le triméthoprime,
 - un médicament contre la tuberculose, la rifampicine,
 - des antiépileptiques comme la phénytoïne et la carbamazépine,
 - certains médicaments utilisés en anesthésie ;
- une infection.

Si vous avez de l'[hypertension](#), un [mode de vie sain](#) est important. Par exemple, une alimentation équilibrée et pas trop de sel.

Si on vous a diagnostiqué une porphyrie, il peut être utile de porter un bracelet médical ou une carte dans votre portefeuille indiquant votre maladie.

Si on pose le diagnostic de porphyrie chez vous ou dans votre famille, demandez à toutes les personnes de la famille de [se faire dépister](#).

Que peut faire votre médecin ?

Pour prévenir les crises

Si vos crises de porphyrie sont déclenchées par vos cycles menstruels, certains traitements hormonaux peuvent être utiles.

Si vos crises reviennent régulièrement, votre médecin spécialiste peut vous proposer un médicament.

Si vos crises reviennent régulièrement et qu'elles sont sévères, votre médecin spécialiste peut vous proposer une greffe du foie.

Traitement d'une crise

Le traitement d'une crise se fait à l'hôpital. Le traitement est fonction du type de crise. Par exemple :

- hème par voie intraveineuse ;
- sucres (glucides) dans votre alimentation ;
- antidouleurs ;
- si possible, arrêt du médicament responsable de la crise ;
- traitement de l'infection ;
- traitement de l'hypertension ;
- traitement de l'anxiété et des symptômes psychiatriques ;
- si faiblesse musculaire (parésie), kinésithérapie.

En savoir plus ?

- [Rifampicine – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Triméthoprime – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Phénytoïne – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Carbamazépine – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)

Vous cherchez une aide plus spécialisée ?

- [Centre de Référence Maladies Rares Porphyries](#)

Sources

Sources principales

- [Guide de pratique clinique étranger 'Porphyrie aiguë' \(2000\), mis à jour le 23.06.2013 et adapté au contexte belge le 11.04.2019 – ebrpracticenet](#)
- [Acute porphyria, mis à jour le 29.11.2021, consulté le 10.01.2023 – Dynamed](#)

Autre source

- [Orphanet, consulté le 10.01.2023](#)