

QUAND ÉVOQUER UNE PORPHYRIE HÉPATIQUE AIGÛE ?

RÉVÉLATION CHEZ L'ADULTE JEUNE (1 HOMME POUR 4 FEMMES) : LA CRISE NEUROVISCÉRALE

Association des symptômes variable selon les patients

Triade douleurs abdominales / PRES / hyponatrémie très évocatrice, bien que non systématique

Système nerveux sensitivo-moteur digestif

Douleurs abdominales intenses continues et prolongées

Abdomen NON chirurgical SYSTÉMATIQUEMENT PRÉSENT

Constipation opiniâtre
Nausées, vomissements

Système nerveux autonome

Tachycardie

Poussée HTA

Allodynie cutanée

Dysurie

Diaphorèse

Système nerveux périphérique

Crampes

Faiblesse musculaire

Tétraplégie

Paresthésies

Système nerveux central

Troubles de la conscience ou du comportement

Crises convulsives

Hallucinations en particulier visuelles

PRES (Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome)

Atteinte bulbaire

RÉVÉLATIONS TARDIVES AVEC OU SANS ANTÉCÉDENT DE CRISE NEUROVISCÉRALE

Cancer primitif du foie sans facteur de risque identifié (alcool, hépatites)

Insuffisance rénale

Modérée chez une femme jeune
Tubulo-interstitielle

Atteinte neurologique

Neuropathie sensitivomotrice axonale

Signes cliniques

Bilan spécialisé

Examens complémentaires

Bilan biologique non spécialisé : éléments d'orientation :

Hyponatrémie fréquente parfois profonde

⤴ ASAT/ALAT et lipase modérées

Crise neuroviscérale de porphyrie hépatique aiguë ?

Avis spécialisé urgent
Centre de Référence Maladies Rares (CRMR) Porphyries : 0147606334 - 24 / 7 

Bilan spécialisé en urgence
en lien avec CRMR, et en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels (notamment insuffisance surrénale aiguë) 

Dosage de l'acide delta aminolévulique et du porphobilinogène urinaires
Et en urgence : **Test de photoxydation des urines : urines fraîches séparées en 2 flacons transparents :**
Un placé au réfrigérateur, un exposé 30mn à une lumière blanche artificielle intense (ampoule à filament placée contre le flacon)



Flacon placé au réfrigérateur



Flacon exposé 30mn à une lumière blanche artificielle intense

Avis spécialisé urgent auprès du CRMR Porphyries

Traitement spécifique urgent :

- Arrêt médicaments contre indiqués
- Normosang®

Se référer au Protocole d'urgence :

<https://www.filiere-g2m.fr/documentation/publication/download/379>

Et liste des Médicaments autorisés/non recommandés :

<https://www.porphyrie.net/medicaments/>

Bilan spécialisé de confirmation, puis suivi en lien avec CRMR :

Typage porphyrie biochimique, enzymatique et moléculaire
<https://www.porphyrie.net/>

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

 Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence