

# Newsletter N°19

Association Française des Malades Atteints de Porphyries



## Une année OPTIMISTE

### Le mot de la Présidente

Chers Amis,

C'est ainsi que nous voyons 2020, avec optimisme !

Il s'est passé un nombre d'événements importants dans le monde des Porphyries qui semblent soudain un peu moins rares... Plusieurs laboratoires travaillent sur nos maladies et l'horizon s'éclaircit... Les adhérents de l'association se sont beaucoup mobilisés autour des enquêtes PPE et PAI, qu'ils en soient remerciés. Nous avons même eu le vendredi 24 janvier, les honneurs de la télévision dans le Magazine de la Santé sur France 5. Retrouvez le replay disponible pendant un mois ([www.france.tv/france-5/le-magazine-de-la-sante/1148697-le-magazine-de-la-sante.html](http://www.france.tv/france-5/le-magazine-de-la-sante/1148697-le-magazine-de-la-sante.html)).

A l'échelle internationale, nous avons réussi la construction d'une Fédération riche de 25 associations appelée GPAC (*Global Porphyria Advocacy Coalition*). Nous disposons désormais d'une entité et d'une reconnaissance internationale indispensable à la défense de nos droits. L'association continue quant à elle son chemin en se structurant et en consolidant ses projets. De nouveaux bénévoles impliqués nous ont rejoints et nous enrichissent.

Mon optimisme se nourrit aussi et surtout de votre soutien.  
Restez bien à nos côtés car, nous, nous sommes toujours là pour Vous.

Portez-vous bien !

Sylvie Le Moal



## Les brèves

### Enquête PPE : notre contribution auprès de L'HAS\*

Merci à tous d'avoir répondu à notre enquête PPE et à notre formidable équipe de choc (Corinne, Philippine et Virginie) pour sa mobilisation exceptionnelle. Elles ont consacré des heures et des heures de travail et de réunion pour le recueil et la compilation de vos expériences de vie et attentes autour du médicament Scenesse®. Scenesse® constitue un formidable espoir pour mettre fin aux souffrances des malades atteints de Protoporphyririe érythropoïétique et leur permettre une vie enfin normale. (\*Haute Autorité de Santé.)



### Après Bordeaux, Milan

Ce sont nos amis patients et experts italiens qui ont accueilli cette année la journée internationale des patients et le congrès international des porphyries. Cette réunion internationale a vu la naissance de notre Fédération internationale GPAC.



### En direct des laboratoires



**IMPORTANT** - Nous reproduisons ici les réponses obtenues de ces laboratoires à notre question : « *quelles nouvelles souhaitez-vous communiquer aux patients français ?* ».

**ALNYLAM :** « ALNYLAM s'engage auprès des patients atteints de porphyrie hépatique aiguë. Au-delà du programme de développement clinique en cours, ALNYLAM a soutenu en 2019 plusieurs actions en collaboration étroite avec le centre de référence maladies rares Porphyries (CRMR Porphyries) et la société Patientys. Ainsi, le site [www.douleurs-abdominales.fr](http://www.douleurs-abdominales.fr) permet de mettre en relation les patients souffrant de douleurs abdominales persistantes non diagnostiquées avec une infirmière formée par le CRMR Porphyries. Au cours de l'appel (gratuit pour le patient), et en cas de suspicion de PHA, l'infirmière peut noter les coordonnées du patient et les transmettre au CRMR Porphyries. 44 personnes ont ainsi été orientées au CRMR qui effectue actuellement les tests diagnostiques. ALNYLAM a aussi soutenu la mise en place d'une enquête auprès de vous, patients & aidants, pour mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie. Cette enquête a fait l'objet d'une communication lors du congrès national de médecine interne, très appréciée des professionnels. D'autres actions de sensibilisation auprès de gastro-entérologues et gynécologues ont été lancées en ce début d'année 2020, qui à nouveau, répondent favorablement. L'éducation des professionnels de santé à cette maladie rare, mais sous-diagnostiquée, est une priorité pour ALNYLAM qui continuera à soutenir ces actions. »

**CLINUVEL :** « CLINUVEL a soumis le dossier de prix et remboursement et la procédure est en cours d'évaluation auprès de la HAS. L'objectif sera de convaincre des décideurs du bénéfice de SCENESSE® chez les patients PPE qui n'ont pas eu la chance de mener une vie normale. La procédure d'évaluation de la HAS prendra plusieurs mois voire jusqu'à la fin de l'année, [...]. La patience est donc requise pour l'accès au traitement, CLINUVEL fera le nécessaire comme cela a été fait dans de nombreux pays. »



## Retour sur le Camp PPE 2019 et en avant pour la 3ème édition !

L'AFMAP organisera cet été son 3ème Camp de vacances pour jeunes PPE en France. Cela fait deux ans que des jeunes malades partent vivre de fabuleux moments entre eux, sans leurs parents, en profitant d'activités sportives, culturelles et gastronomiques dans un contexte adapté. Ces jeunes ont pu échanger entre eux sur leur quotidien mais aussi l'oublier. Ils nous ont montrés leurs talents lors d'une soirée et sont devenus les « PPE Rangers » en réalisant une formidable vidéo sur leur combat contre le soleil.

Les premières appréhensions de la vie commune loin de leurs parents se sont très vite dissipées et ont laissé place aux pleurs de la séparation après une semaine de partage et de joie. Les parents et frères/sœurs non PPE, ont pu profiter d'une semaine pour vivre d'autres moments et oublier, eux aussi, quelques temps les contraintes de la maladie. Retrouvez ces moments sur Facebook ([www.facebook.com/campvacancesjeunesppe](https://www.facebook.com/campvacancesjeunesppe)) ou sur le site internet (<https://campppefrance.wordpress.com>).

Les inscriptions sont déjà ouvertes pour le « Camp de vacances PPE » 2020 et nous espérons accueillir de nouveaux jeunes de 7 ans à 18 ans. N'ayez pas d'inquiétude, les petits sont "chouchoutés" par les plus grands et les animateurs habitués à les accompagner.

Pour plus d'informations sur l'organisation, le tarif, les aides proposées par l'AFMAP ou pour remplir le dossier d'inscription, contactez Mireille Berger au 07 82 85 28 22 ou par mail : [berger.mireille@hotmail.fr](mailto:berger.mireille@hotmail.fr).



### LA PAROLE À ARIENNE MIRMIRAN, GÉNÉTICIENNE

Notre centre de référence a accueilli une nouvelle compétence. Bienvenue à Arienne Mirmiran, généticienne, et merci d'avoir répondu à nos premières questions.

#### **Quel est le rôle d'une conseillère généticienne dans un centre de référence maladies ? Que cherchez-vous dans ces enquêtes ? Pourquoi est-ce important pour les familles ?**

« Dans un centre de référence maladie rare, le diagnostic de la maladie sur la base des données cliniques, biologiques et biochimiques se fait premièrement par le médecin généticien. Une analyse moléculaire complémentaire (si les mutations sont déjà connues dans la littérature) est nécessaire pour confirmer le diagnostic. Une fois le diagnostic confirmé par les études moléculaires, le (la) conseiller(e) en génétique réalisera l'arbre généalogique de la famille de cas index. Selon le mode de transmission de la maladie et les données cliniques de chaque individu, le (la) conseiller(e) en génétique dépiste les personnes à risque. Ces personnes seront convoquées pour des consultations individuelles afin de réaliser des analyses moléculaires pour trouver ou pas la mutation qui a été déjà diagnostiquée dans la famille. Selon les résultats de ces études moléculaires, la prise en charge et les suivis des individus peuvent être différents l'un à l'autre. Le (la) conseiller(e) en génétique a un rôle important pour donner des informations éclairées sur le mode de transmission de la maladie et calculer le risque de survenue d'une maladie dans la descendance d'un couple car il existe actuellement différentes méthodes de prévention de la survenue de maladie avant ou pendant la conception.

#### **Pourquoi les porphyries ?**

J'ai effectué une thèse de science sous la direction de Pr Laurent Gouya dans l'équipe Hème, Fer et physiopathologies inflammatoires (INSERM UMR 1149). Mon projet de thèse consistait à trouver une nouvelle stratégie d'adressage d'oligonucléotide antisens, déjà développé dans l'équipe, aux cellules érythroïdes dans l'objectif d'effectuer un traitement ciblé chez les patients atteints de la protoporphyrie érythropoïétique. Pendant ma thèse j'ai assisté aux consultations des patients porphyriques et j'ai travaillé avec différents patients atteints de la PPE bénévoles à participer pour notre projet de recherche. Attirée par mon projet de thèse et après avoir acquis des connaissances sur la clinique des porphyries, j'ai décidé de continuer ma carrière en Porphyrie en faisant la formation de conseiller en génétique. Ma formation à la fois clinique et scientifique me permet de répondre à nombreuses problématiques du CRMR aussi bien médicales que de recherche clinique et fondamentale. »

## « Du côté des PAI » par Isabelle Rocher, nouveau porte-parole des PAI



### Porphyries hépatiques aiguës et Givosiran : où en sommes-nous ?

Vous avez certainement déjà entendu ce nom : le Givosiran. Traitement de la PAI, il vient de franchir avec succès la 3ème étape de son parcours, celle des essais cliniques auprès des patients. Le laboratoire ALNYLAM, à l'initiative du Givosiran, se déclare satisfait et trouve les résultats très encourageants.

Parmi ces résultats, on note : une diminution de 74% des crises aiguës de porphyries, la disparition des crises chez 50% des patients pendant les 6 mois de l'essai, et un taux de satisfaction des patients de 89%, patients qui déclarent avoir noté une amélioration de leur qualité de vie. L'intégralité des résultats, présentés par ALNYLAM lors d'un congrès d'hépatologie à Vienne, est visible sur le site *caducee.net*. Alors, maintenant, commence le long parcours du combattant dont l'aboutissement sera la commercialisation et le remboursement du médicament. Une procédure est à respecter, des formalités sont à accomplir. Votre association participe activement à ses démarches, travaillant conjointement avec le Centre Français des Porphyries et le laboratoire ALNYLAM.

Vous-mêmes participez activement ! Au travers du questionnaire que vous avez récemment reçu et que vous voudrez bien remplir et renvoyer à l'agence Nile, collectrice des données dans la préservation de l'anonymat de chacun. Le chemin sera long, mais nous ne manquerons pas de vous tenir informés des plus petites avancées.

### Ça bouge toujours du côté de la PAI...

Cette année 2019 a vu se mettre en place plusieurs initiatives : la création de plusieurs sites destinés à faciliter le diagnostic de porphyrie par la mise en relation plus rapide de potentiels patient(e)s avec le CFP : *balancetadouleur.fr*, *douleurs-abdominales.fr* et la naissance d'une page Facebook dédiée à la PAI administrée par une membre de l'association : « PAI-Porphyrie Aiguë intermittente ».

L'année 2020, quant à elle, devrait voir aboutir deux projets : la création d'un site internet consacré aux porphyries hépatiques aiguës et le lancement d'une application permettant aux patients et à leurs médecins de suivre au plus près l'évolution de leur porphyrie.

### A vos agendas



Le 28 mars 2020, notre prochain rendez-vous...



A vos agendas et à vos ordinateurs ! Le samedi 28 mars à 14h, nous innovons pour être au plus près de vous. Pour permettre à chacun d'entre vous, où que vous soyez, de suivre notre **Assemblée Générale** annuelle, nous diffuserons l'AG de l'association en direct sur Facebook. Vous pourrez nous soumettre vos questions en direct. L'Assemblée Générale reste ouverte à tous les participants qui pourront nous y rejoindre et aura lieu à l'hôtel OKKO à côté de la gare du Nord à Paris. Une convocation avec plus de précisions sera adressée à tous les adhérents.



#### Adhésions en ligne

Si vous souhaitez adhérer en ligne à l'association, rendez-vous sur le site Hello Asso à l'adresse suivante :

→ <https://www.helloasso.com/associations/association-francaise-des-malades-atteints-de-porphyries/adhesions/adhesions-a-l-afmap-2020-1>

