

CENTRE FRANÇAIS DES PORPHYRIES (CFP)

Centre de Référence Maladies Rares Porphyries

Professeur Laurent Gouya
Coordonnateur

Colombes, le 28 novembre 2016

Madame, Monsieur,

C'est avec plaisir que nous vous adressons notre lettre d'information annuelle, en espérant que celle-ci vous trouvera dans la meilleure santé possible.

Notre Centre Français des Porphyries a donc réalisé cette année sans encombre « le passage du témoin » et le Pr Laurent GOUYA, que vous connaissez tous, est donc le nouveau Directeur du CFP (Centre de Référence Maladies Rares « Porphyries », selon son appellation officielle) en place du Pr Jean-Charles DEYBACH qui a pris officiellement sa retraite en septembre dernier. Depuis des années, le Pr GOUYA est membre de l'équipe et s'est occupé plus particulièrement de la recherche au sein de notre unité INSERM. Spécialisé en génétique médicale, le Pr GOUYA est pour les porphyries le « découvreur » de l'allèle ferrochélatase dit « faible » dans la protoporphyrie érythropoïétique (PPE), ce qui a révolutionné le conseil génétique dans cette maladie. N'ayez crainte, l'équipe du CFP est toujours au complet et le Pr Jean-Charles DEYBACH assurera encore des consultations hebdomadaires aux côtés du Pr Laurent GOUYA et des autres membres de l'équipe (Pr Hervé PUY, Dr Neïla TALBI, Dr Caroline SCHMITT).

L'année 2016 aura été aussi une année charnière pour les innovations thérapeutiques dans certaines porphyries, comme nous le verrons plus loin. Mais avant tout, et comme chaque année, rappelons à chacun de vous l'importance de bien connaître le nom de sa porphyrie et de son abréviation : porphyrie aiguë intermittente (PAI), porphyrie variégata (PV), coproporphyrine héréditaire (CH), porphyrie cutanée familiale (PCF), Porphyrie cutanée sporadique (PCS), protoporphyrie érythropoïétique (PPE) et porphyrie érythropoïétique congénitale (maladie de Günther-PEC). Quand vous êtes pris en charge médicalement pour toute autre pathologie, c'est important de mentionner précisément votre porphyrie par son nom et surtout d'indiquer notre centre pour tout renseignement complémentaire (tel : 0147606334). C'est la garantie d'une prise en charge adaptée à votre situation.

Côté progrès et/ou espoirs thérapeutiques dans les porphyries :

- pour la PPE, la mise à disposition du Scenesse (Afamélanotide) aux patients en Europe a bien débuté comme annoncé, mais tout va toujours trop lentement comme d'habitude : aux Pays Bas, le traitement a débuté en juillet dernier et à ce jour, 83 patients PPE ont reçu l'implant. Hélas, c'est toujours le seul pays, la Suisse est hors UE, qui en bénéficie avec une prise en charge par les assurances (prix d'un implant aux Pays Bas : 17 000 Euros). La Société Clinuvel attend un second pays qui pourrait être la France ou l'Allemagne en 2017, mais rien n'est sûr encore, ce qui est particulièrement désespérant pour nos patients.

Par ailleurs, nous avons une requête spécifique pour les patients PPE : nous aimerions connaître parmi vous ceux qui auraient eu une photothérapie juste après la naissance (lumière bleue intense non UV pour traiter l'ictère du nouveau-né) et les conséquences éventuelles ; merci de nous répondre avec le petit coupon réponse à la fin de cette lettre. Pour les réponses positives, nous vous contacterons par téléphone pour recueillir les détails.

- Pour les crises aiguës de porphyries hépatiques (PAI, CH, PV), le produit de la société Alnylam, pour freiner l'activité de l'ALA synthase hépatique, est bien entré dans une phase d'essai clinique pour une cohorte de patients PAI chroniques (Suède, GB et USA), tandis que se poursuit l'étude « histoire naturelle » de ces patients (France, GB, Suède, Italie, USA). L'essai clinique de phase 3 devrait débuter courant 2017 et notre centre va y participer, ouvrant la porte à une utilisation courante en 2018, si les résultats préliminaires déjà encourageants se confirment.

- Pour les porphyries cutanées, le diagnostic et le traitement sont maintenant bien codifiés (Cf notre dernière lettre) et toujours très efficaces, mais rappelons que le diagnostic doit être complet (porphyrie cutanée sporadique ou familiale) et qu'un suivi annuel est indispensable avec une échographie du foie et consultation au CFP avec analyses biologiques spécifiques.

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

CENTRE FRANÇAIS DES PORPHYRIES (CFP)

Centre de Référence Maladies Rares Porphyries

- Pour la maladie de Günther : la greffe de moelle est proposée systématiquement aux parents pour les nouveau-nés ou jeunes enfants atteints et diagnostiqués. Pour les adultes, un petit espoir d'amélioration, des signes cutanés essentiellement, pourrait être obtenu par soustraction de fer par micro-saignées (donc en l'absence d'une hémolyse importante) ; ce traitement est en cours d'évaluation chez quelques patients (France et USA).

Beaucoup de ces résultats concernant les espoirs thérapeutiques dans les porphyries seront présentés au **Congrès International Porphyrins and Porphyrias 2017** que nous organisons avec nos collègues de Bordeaux le 25-28 juin 2017. Ce congrès international a lieu tous les deux ans en Europe. Nous l'organisons à Bordeaux en 2017, notamment à l'occasion du départ à la retraite du Pr Hubert de VERNEUIL et du Pr Jean-Charles DEYBACH. La journée du dimanche 25 Juin « Patient Day » sera dédiée aux patients atteints de porphyries sous la responsabilité de Mme Sylvie LE MOAL, présidente de votre Association de patients porphyriques AFMAP. Vous êtes tous cordialement invités à participer à cette journée et n'hésitez pas à prendre contact avec l'AFMAP (www.porphyrries-patients.org). Toutes les informations sur le congrès sont disponibles sur le site : www.icpp2017.org. Ce sera un évènement majeur pour les porphyries, puisque seront présentés les résultats des premiers traitements en évaluation (Alnylam et Clinuvel).

www.icpp2017.org



Enfin, comme chaque année, nous faisons appel à vous pour soutenir l'activité de notre Centre CFP, tout dédié, comme vous le savez, au service de tous les patients porphyriques (bon ci-joint, dons déductibles de vos impôts) et nous vous en remercions vivement d'avance.

Avec toute l'équipe du CFP, nous vous souhaitons de très bonnes fêtes de fin d'année et par avance, une excellente année 2017.

Nous vous remercions de votre confiance et vous prions de croire Madame, Monsieur, en l'assurance de nos sentiments sincèrement dévoués.

Pr J.C. DEYBACH

Pr H. PUY

Pr L. GOUYA

Dr C. SCHMITT

Dr N. TALBI

☐☐☐ Et toute l'équipe du CFP ☐☐☐

Patients atteints de PROTOPORPHYRIE ERYTHROPOÏÉTIQUE (exclusivement !)

Formulaire de réponse enquête photothérapie à la naissance

Centre Français des Porphyries - Hôpital Louis Mourier - 178, rue des Renouillers -
92701 COLOMBES CEDEX
Tél. 01.47.60.63.34 - Fax 01.47.60.67.03

CENTRE FRANÇAIS DES PORPHYRIES (CFP)

Centre de Référence Maladies Rares Porphyries

Nom :

Prénom :

Date de Naissance :

Nom de JF :

Tel :

Courriel :

OUI J'ai bénéficié d'une photothérapie à la naissance et j'accepte d'être contacté à ce sujet

A découper et à joindre à votre courrier à l'adresse ci-dessous
