

Diagnostic de la porphyrie aiguë intermittente (PAI)

Le diagnostic de la PAI est difficile à poser parce que les signes et symptômes imitent d'autres affections plus courantes¹. La PAI est une maladie héréditaire rare causée par un déficit partiel du porphobilinogène (PBG) désaminase dans la chaîne de biosynthèse de l'hème¹.

La précision et la rapidité sont essentielles dans le diagnostic d'une crise de porphyrie aiguë¹.

Présentation du patient

Douleur abdominale :
symptôme le plus
fréquent¹

- Présente chez > 85 % des patients
- D'origine neuropathique
- Habituellement intense, ininterrompue et diffuse

Autres symptômes aigus courants*¹

Appareil gastro-intestinal

- Vomissements
- Constipation
- Diarrhée

Tractus urinaire

- Urine foncée ou rougeâtre

Système nerveux

- Douleur dans les extrémités, le dos, la poitrine, le cou ou la tête
- Parésie
- Paralysie respiratoire
- Symptômes mentaux
- Convulsions

Appareil cardiovasculaire

- Tachycardie
- Hypertension artérielle systémique

Antécédents familiaux
de porphyrie aiguë
intermittente^{#2}

Caractéristiques du patient, notamment :

- Sexe (les crises aiguës sont 4 à 5 fois plus fréquentes chez les femmes)²
- Phase lutéale du cycle menstrual¹
- Âge du patient (les crises aiguës sont plus fréquentes dans la trentaine)²

Des facteurs précipitants possibles, y compris :

- La consommation d'alcool ou de drogues illicites^{1,2}
- Hormones endogènes¹
- Régimes alimentaires draconiens
- Tabagisme^{1,2}
- Stress émotionnel et/ou physique^{1,2}

Indice de suspicion

Action

Analyse du PBG dans l'urine

- Les tests de dépistage pour mesurer les niveaux du PBG précurseur de la porphyrine dans l'urine sont essentiels pour confirmer le diagnostic de porphyrie aiguë³
- En présence de PAI, les crises aiguës sont toujours accompagnées d'une production et d'une excréption accrues de PBG^{3,4}
- Avant de demander une analyse du PBG dans l'urine, il est essentiel que le médecin consulte le laboratoire pour s'assurer que le test est disponible et que l'on connaît les procédures recommandées quant à la façon et au moment de prélever l'échantillon d'urine⁴

Tests génétiques

- La PAI est un trouble métabolique^{3,4}
- Pour les tests génétiques moléculaires de confirmation, les médecins devraient consulter les services de laboratoire de leur province pour obtenir de plus amples renseignements

* Les symptômes chez les patients porphyriques ne sont pas tous attribuables à la porphyrie – les patients porphyriques ne sont pas immunisés contre d'autres affections².

[#] Dans environ un tiers des cas, il n'existe pas d'antécédents familiaux en raison de la latence de la maladie².

Références :

1. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, Kushner JP, Pierach CA, Pimstone NR, Desnick RJ. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. *Ann Intern Med.* 2005;142:439-450.
2. Thadani H, Deacon A, Peters T. Diagnosis and management of porphyria. *BMJ.* 2000;320(7250):1647-1651.
3. National Organization for Rare Disorders. Rare disease Database: Acute Intermittent Porphyria. Consulté le 21 novembre 2019, au <https://rarediseases.org/rare-diseases/acute-intermittent-porphyria/>
4. Association canadienne de porphyrie. Diagnosing Porphyria. Consulté le 3 décembre 2019 au : <http://canadianassociationforporphyria.ca/Diagnosing-Porphyria>