

# 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 courantes<sup>1</sup>. La PAI est une maladie héréditaire rare causée par un déficit partiel du porphobilinogène (PBG) désaminase dans la chaîne de biosynthèse de l'hème<sup>1</sup>.

**La précision et la rapidité sont essentielles dans le diagnostic d'une crise de porphyrie aiguë<sup>1</sup>.**

## Présentation du patient

### Douleur abdominale : symptôme le plus fréquent<sup>1</sup>

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

### Autres symptômes aigus courants\*<sup>1</sup>

#### 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<sup>‡2</sup>

## Antécédents du patient

### Caractéristiques du patient, notamment :

- Sexe (les crises aiguës sont 4 à 5 fois plus fréquentes chez les femmes)<sup>2</sup>
- Phase lutéale du cycle menstruel<sup>1</sup>
- Âge du patient (les crises aiguës sont plus fréquentes dans la trentaine)<sup>2</sup>

### Des facteurs précipitants possibles, y compris :

- La consommation d'alcool ou de drogues illicites<sup>1,2</sup>
- Hormones endogènes<sup>1</sup>
- Régimes alimentaires draconiens
- Tabagisme<sup>1,2</sup>
- Stress émotionnel et/ou physique<sup>1,2</sup>

## 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 aiguë<sup>3</sup>
- En présence de PAI, les crises aiguës sont toujours accompagnées d'une production et d'une excrétion accrues de PBG<sup>3,4</sup>
- 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'urine<sup>4</sup>

### Tests génétiques

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

