

Porphyries cutanées

Quand la lumière fait mal



Société Suisse de Porphyrie



Les symptômes des porphyries cutanées sont déclenchés par la lumière visible (lumière du soleil, fortes sources de lumière artificielle, lampes chirurgicales, thérapie à la lumière bleue contre la jaunisse néonatale). Même de courtes expositions à la lumière (solaire) peuvent provoquer des symptômes qui touchent la peau dans le cas des porphyries cutanées.

Selon la forme, de fortes douleurs et démangeaisons se développent, éventuellement accompagnées de rougeurs, d'enflures et dans certains cas de brûlures au deuxième degré et de déformations persistantes, ou de cloques et d'une fragilisation cutanée. Les zones concernées sont celles ayant été exposées à la lumière, le plus souvent le dos des mains et le visage.

Dans certaines formes, des douleurs apparaissent dès l'enfance après une brève exposition au soleil. Elles sont décrites comme des piqûres de 1000 aiguilles brûlantes, des brûlures ou des démangeaisons.

Les personnes concernées se protègent avec des gants, des chapeaux et des vêtements longs et adaptent leur vie entière.

Les formes les plus graves apparaissent déjà chez les nouveau-nés, qui peuvent être gravement brûlés par exemple suite à une thérapie à la lumière bleue contre la jaunisse néonatale. Dans ces formes, l'urine rouge est un signe d'alerte qui doit être examiné dans le centre de référence avant la thérapie.

Les porphyries cutanées sont des troubles congénitaux de la synthèse du pigment rouge du sang, soit lors de la formation du sang, soit dans le foie. Certaines formes peuvent en outre présenter des crises aiguës (voir le dépliant sur les porphyries aiguës).

Quatre variantes de la porphyrie cutanée

1

Protoporphyrie érythropoïétique (PPE) et protoporphyrie érythropoïétique dominante liée à l’X (PPEDLX)

Ce sont les porphyries les plus fréquentes chez l'enfant et elles débutent entre 1 et 8 ans. Le principal symptôme est une douleur sévère (appelée réaction phototoxique) après un contact avec la lumière. Les réactions phototoxiques graves peuvent durer plusieurs jours. L'urine n'est généralement pas rouge.

2

Porphyrie érythropoïétique congénitale (PEC) et porphyrie hépato-érythropoïétique (PHE)

Formes très rares qui peuvent entraîner des brûlures très graves même chez les nouveau-nés. L'urine rouge est un signe d'alerte.

3

Porphyrie cutanée tardive (PCT)

Elle se manifeste par des cloques cutanées, apparaît à l'âge adulte et peut être soit congénitale, soit due à une atteinte hépatique, comme un trouble de la surcharge en fer ou la consommation d'alcool.

4

Porphyrie variegata (PV) et coproporphyrie héréditaire (CH)

Des cloques cutanées apparaissent, qui ne peuvent pas être distinguées de la PCT. De plus, des crises aiguës peuvent survenir (voir le dépliant sur les porphyries aiguës).

Comme il existe différentes possibilités de traitement, il est extrêmement important de déterminer précisément la forme de porphyrie cutanée à l'aide d'un diagnostic.

Où puis-je obtenir des informations supplémentaires ?

Avis médical :

Dr. med. Anna Minder
porphyrie@stadtspital.ch
44 416 32 52

Questions sur le diagnostic :

PD Dr. Jasmin Barman-Aksözen
porphyrie.labor@stadtspital.ch

Urgences en dehors des heures de bureau : 044 416 56 40

Comment la Société Suisse de Porphyrie peut-elle me soutenir ?

L'association défend les intérêts des personnes atteintes de porphyrie et de celles concernées par la maladie. Comme les porphyries sont rares, on passe souvent longtemps à côté de leur diagnostic. Nous nous engageons à mieux faire connaître ces maladies afin que leur diagnostic puisse être posé plus rapidement. L'échange d'informations est un thème auquel nous sommes particulièrement attentifs. Nous essayons de diminuer le « sentiment d'isolement » en organisant des rencontres régulières. Les échanges avec d'autres personnes concernées permettent un soutien dans de nombreuses situations. Si vous faites partie de l'un des groupes décrits, nous vous invitons à rejoindre notre association.

Contact

Société Suisse de Porphyrie
Stadtpital Triemli Zürich
Institut für Labormedizin
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zürich

Homepage: www.porphyria.ch

Mail: info@porphyria.ch

Souhaitez-vous soutenir
notre travail en faveur de
personnes concernées ?

Merci de cœur pour votre don via le code QR !

