



# SOMMAIRE

Préface	page 3
Introduction	page 4
Développement	page 5 à 13
Qu'est- ce que la protoporphyrie érythropoïétique ?	pages 5 à 6
Comment vivre avec la PPE ?	
Quel impact social provoque cette maladie ?	pages 7 à 11
Nouvel espoir	page 12
Association	page 13
Conclusion	page 14
Bilan personnel	page 15
Glossaire	pages 16 à 17
Bibliographie	page 18

## Préface

J'ai décidé de choisir le sujet de la protoporphyrie érythropoïétique car je suis personnellement atteinte de cette maladie, j'ai dû apprendre à vivre avec et à la gérer au quotidien.

Découvrir mes limites dans cet univers que je ne connaissais pas et vivre avec le regard et les remarques des autres. Mes parents ont dû adopter un certain mode de vie ayant un enfant malade et l'autre sans problème de santé. Par exemple, les après-midis piscine ou les vacances, il fallait penser à deux programmes car je ne pouvais pas profiter des balades, baignades et jeux en plein air mais on ne pouvait pas non plus priver mon frère de ces activités simples mais qui font le bonheur des enfants.

On ne s'en rend pas compte lorsqu'on ne vit pas avec mais cela pose problème au moindre pas que l'on fait à l'extérieur. N'importe quel déplacement, que ce soit en train, en voiture ou à pied, nécessite de se "cacher".

# Introduction

La protoporphyrie érythropoïétique est une maladie *génétique*<sup>1</sup>, *héréditaire* et rare. Elle est définie comme étant une intolérance au soleil car elle provoque principalement une hypersensibilité de la peau à la lumière visible et au soleil. Elle a des répercussions au niveau biologique mais également au niveau social.

Tout d'abord, j'ai décidé d'expliquer ce qu'est la protoporphyrie érythropoïétique et les conséquences qu'elle a sur le physique. Afin de répondre à ces questions, je me suis informée sur des sites internet ainsi qu'avec des documents fournis par des médecins lors du diagnostic de la maladie.

Ensuite, j'ai trouvé intéressant de montrer l'impact social et psychologique de la maladie ; ceci sera la partie centrale de mon travail. Pour cela, je me suis inspirée de mon vécu et de celui de mes parents grâce à une interview.

Je vais aussi en quelques mots vous parler de l'association dont fait partie ma famille.

---

<sup>1</sup> Les mots en italique se trouvent dans le glossaire pages 16 et 17.

## Développement

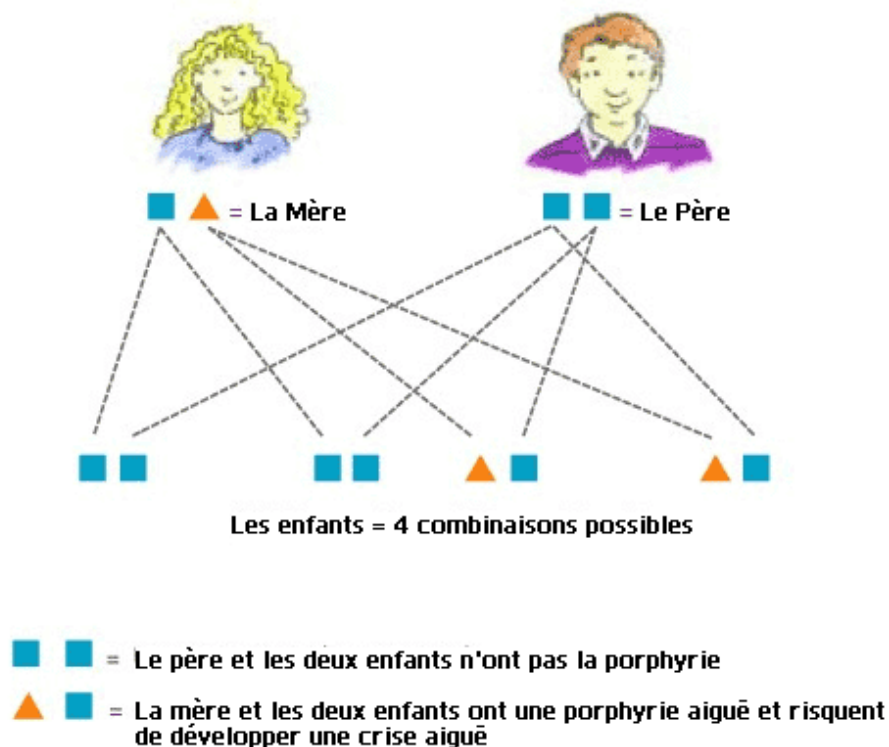
### Qu'est-ce que la protoporphyrie érythropoïétique ?

La protoporphyrie érythropoïétique (PPE) est une maladie *génétique, héréditaire* et rare. Elle est consécutive à une anomalie d'un *gène*. Pour la plupart, le gène muté se trouve sur un *chromosome* excluant l'un des chromosomes sexuels, on dit donc que cette maladie génétique est autosomique. Celle-ci est également dominante, c'est-à-dire qu'il suffit d'un seul gène muté sur une paire de chromosomes pour que la personne soit atteinte de la maladie.

La PPE est une maladie rare. « Elle touche en moyenne 1 personne sur 10'000 à 50'000. »<sup>1</sup>

La PPE est une maladie héréditaire, c'est-à-dire transmise par l'un des deux parents. Il n'est pas rare qu'une anamnèse familiale soit négative.

Génogramme :



<sup>1</sup> Informations tirée du site [www.vulgaris-medical.com/encyclopedie/porphyrie-erythropoietique-3788.html](http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie/porphyrie-erythropoietique-3788.html)  
Image tirée du site [www.porphyrries-patients.org/index.php/description-de-la-maladie-7](http://www.porphyrries-patients.org/index.php/description-de-la-maladie-7)

Voici deux définitions tirées du dictionnaire médical Manuila qui vous faciliteront la compréhension du texte ci-dessous :

Porphyrie : Nom d'ensemble des affections héréditaires dues à une anomalie du métabolisme des porphyrines, dont divers dérivés sont éliminés par les urines. Leurs manifestations cliniques sont diverses : surtout des lésions cutanées traduisant une sensibilité exagérée aux rayons solaires.

Porphyrine : Tout pigment de l'organisme qui constitue le noyau de base dans la synthèse de l'hémoglobine (par combinaison avec le fer, il donne l'hème de l'hémoglobine).

La protoporphyrie érythropoïétique est liée à une activité diminuée de la ferrochélatase (enzyme) provoquant une augmentation de la protoporphyrine dans la moelle osseuse, les globules rouges et les selles.

Les *porphyrines* sont des pigments qui donnent une coloration rouge brillant quand ils sont soumis à une lumière particulière (lumière de wood). La fabrication des porphyrines dans l'organisme se fait à partir de la glycine (acide aminé) et du succinyl-CoA grâce à l'action de plusieurs enzymes. Ce *métabolisme* passe par plusieurs étapes et va donner les protoporphyrines. Après d'autres transformations, la porphyrine va se combiner au fer pour donner l'*hème* : protéine + fer, cet ensemble se trouve dans le globule rouge, il s'appelle *hémoglobine*. La quasi totalité des porphyrines de l'organisme se trouve dans l'hémoglobine. **La PPE est une maladie dans laquelle les porphyrines des érythrocytes (globules rouges), de la moelle osseuse et du plasma se disposent sous la peau et sont à l'origine d'une photosensibilité cutanée.**

**Le principal symptôme de cette maladie est une hypersensibilité de la peau à la lumière du soleil qui donne comme réaction des rougeurs, gonflements, douleurs, sensations de brûlures et démangeaisons souvent localisées sur le visage, les mains et les dessus de pieds.** Ces symptômes peuvent aussi être déclenchés par la chaleur. Ils surviennent généralement tôt dans l'enfance et ne sont pas caractéristiques des autres *porphyries*. Les personnes atteintes peuvent aussi développer des *calculs biliaires* dus au taux trop élevé de protoporphyrines dans la bile. Les malades peuvent également présenter des anomalies *hépatiques* évoluant vers une aggravation de la *photosensibilité*.

Cette sensibilité de la peau au soleil est "améliorée" par l'évitement de l'exposition à la lumière du soleil et par la prise de *bêta-carotène* pris en quantité suffisante pour entraîner un jaunissement de la peau. L'efficacité d'une photothérapie aux rayons UVB a été démontrée chez quelques patients. Ces rayons ont la particularité de ne pas être absorbés par les porphyrines, de stimuler la mélanisation et d'augmenter l'épaisseur de la couche cornée, expliquant ainsi son effet photoprotecteur. Lors de grossesses, le taux de porphyrine diminue temporairement, ce qui donne une meilleure tolérance au soleil.

---

[www.msd.medcost.fr/php/manuel\\_pays/02end68.php](http://www.msd.medcost.fr/php/manuel_pays/02end68.php)

[www.vulgaris-medical.com/encyclopédie/porphyrie-erythropoietique-3788.html](http://www.vulgaris-medical.com/encyclopédie/porphyrie-erythropoietique-3788.html)[www.therapeutique-dermatologique.org/article.php?article\\_id=273](http://www.therapeutique-dermatologique.org/article.php?article_id=273)

## **Comment vivre avec la PPE ?**

### **Quel impact social provoque cette maladie ?**

Comme vous avez pu le constater, cette maladie a des répercussions au niveau biologique mais aussi au niveau social. C'est pourquoi j'ai trouvé intéressant de me concentrer sur l'impact social de la maladie. La protoporphyrie érythropoïétique provoque certains handicaps. Elle empêche les malades d'avoir une vie normale lorsque le soleil est au beau fixe. C'est pourquoi, j'ai voulu vous exposer cela à travers mon histoire.

Mes douleurs ont débuté à l'âge de 2 ans et demi, je ne présentais aucun symptôme mais pleurais beaucoup. Mes parents ne connaissaient pas le déclencheur de tous ces pleurs mais avaient remarqués qu'ils étaient surtout présents lorsque la chaleur et le beau temps arrivaient.

Après quelques temps, des symptômes apparurent. J'avais la sensation que mon visage enflait, me brûlait et me grattait. Mon nez et le tour de ma bouche devenaient rouges, comme éraflés à causes des brûlures que provoquait le soleil. Mes mains enflaient, devenaient rouges et me démangeaient également beaucoup. Cela engendrait aussi des crevasses purulentes dont j'ai encore quelques cicatrices aujourd'hui. Mes pieds et mes chevilles, comme mes mains, n'étaient pas épargnés. Ils me grattaient et me brûlaient au point de ne plus pouvoir marcher. Ce sont surtout mes extrémités qui sont le plus touchées. Lorsque ces symptômes apparaissaient il ne fallait surtout pas me toucher sinon cela augmentait ma douleur. L'application de lavettes fraîches et humides ou d'eau froide me soulageait, alors qu'aujourd'hui cela provoque l'effet contraire.

Nous sommes allés consulter mon pédiatre et beaucoup d'autres spécialistes afin de trouver ce que j'avais. Cette période fut longue et pénible car je souffrais mais ne connaissais pas la cause ni le remède à ces douleurs. Au bout de trois ans, mon pédiatre suspecta cette maladie qui fut confirmée à Zurich par une doctoresse spécialisée dans les porphyries, trouvée par mes parents grâce à un article de journal. Le diagnostic ainsi posé, nous savions enfin à quoi faire attention.

Après cela vint la rentrée des classes où il fallait sortir pour la récréation et faire toutes sortes d'activités en plein air. Forcément, il y avait du soleil et tout le monde voulait bouger, jouer et profiter du beau temps, mais moi je ne pouvais pas. J'allais donc seule sous un arbre car je ne pouvais pas rester au soleil et mes copines ne voulaient pas me suivre à l'ombre. Lorsqu'on est à l'école, il est difficile de ne pas faire comme tous les autres enfants. Cependant il m'arrivait parfois de me laisser tenter et de jouer avec les autres malgré le soleil. Mais pour finir je rentrais en pleurant chez moi car les brûlures étaient trop fortes.

Quand il y avait des courses d'école, je ne pouvais pas y aller ou sinon je devais m'habiller de la tête aux pieds. Je devais mettre de la crème solaire à haute protection, des gants, avoir un parapluie, etc.

Malheureusement, beaucoup de mes camarades ne comprenaient pas pourquoi j'étais habillée comme ça et se moquaient de moi. Mes copines partaient s'amuser et me laissaient donc seule, ce qui n'était vraiment pas drôle.

Lorsque j'allais à la piscine avec elles, je devais rester à l'ombre et elles allaient un peu plus loin au soleil. Je ne pouvais donc pas profiter d'être avec mes amies puisque c'était comme si j'étais seule. Avec le temps je me sentais vraiment exclue. Je me sentais rejetée par mes amies qui ne me proposaient même plus de sortir avec elles quand elles allaient faire des activités à l'extérieur et qu'il faisait beau.

Beaucoup de gens ne me croyaient pas, ils ne connaissaient pas cette maladie et pensaient que je mentais pour ne pas avoir à faire des activités à l'extérieur. Ils pensaient que c'était une excuse. Ces personnes n'avaient jamais entendu parler de la PPE car celle-ci est très rare, c'est pourquoi ils pensaient que j'inventais une maladie. Il y a aussi des personnes qui disaient que j'avais de la chance car je ne pouvais pas participer aux activités extérieures. Ils ne comprenaient pas que moi j'aurais aimé pouvoir courir au soleil. Il y avait aussi des camarades de classes qui me critiquaient, puis qui venaient me tenir compagnie car ils ne voulaient pas faire des activités à l'extérieur lors des cours de gym par exemple. Heureusement qu'il y avait aussi de vrais amis qui restaient avec moi. Certains professeurs ne me croyaient pas non plus, ils voulaient que mes parents leur fassent des justificatifs alors qu'ils avaient été avertis en début d'année de ma maladie.

Lorsque quelqu'un se moque de moi, j'aimerais tellement qu'il se mette une fois à ma place pour qu'il puisse voir l'effet que ça fait. Les gens ne se rendent pas toujours compte à quel point il est difficile de faire attention à tout ce que l'on fait. Même au milieu de la forêt, il faut faire attention où l'on marche car le soleil passe entre les branches.

Aux camps d'été, je ne pouvais même pas faire les activités que je voulais, je devais rester à l'intérieur et faire un atelier que je n'appréciais pas forcément. Quelques fois je me laissais tenter d'aller jouer au soleil avec les autres mais je le payais cher car ensuite les douleurs me tenaient éveillée toute la nuit. Malgré des démangeaisons très fortes, je restais toute la nuit silencieusement dans mon coin pour ne pas réveiller les autres alors que je souffrais énormément. Lorsque l'on vit en communauté, il est vraiment difficile d'être différent.

Puis, je me réjouissais d'aller au camp de ski car je me disais qu'il ferait frais et que je serais bien protégée sous mes vêtements de ski. Or, c'est là que j'ai remarqué que le froid me brûlait aussi et j'ai dû passer le reste de la semaine au restaurant.

Quelques temps plus tard, un de mes professeurs avait organisé une course d'école avec un environnement bien pour moi, mais rien qu'en faisant cinq fois rapidement un aller retour de l'ombre au soleil pour aller chercher quelque chose, les démangeaisons avaient recommencé. Au moins le professeur avait fait l'effort d'organiser quelque chose qui allait aussi pour moi et je lui en étais reconnaissante.

A une période, je rejetais même la maladie sur mes parents, je leur disais que c'était de leur faute et qu'ils n'auraient jamais dû me mettre au monde. J'avais des envies de suicide.



C'est pour cette raison que je suis allée consulter une psychologue. Je n'en ai pas ressenti une grande aide, l'acceptation de la maladie m'est venue qu'en prenant de l'âge et de la maturité.

Puis, j'ai changé de classe et j'ai connu de nouvelles personnes plus ouvertes. Celles-ci me soutenaient et comprenaient mieux ma maladie ainsi que les conséquences que la PPE a sur moi. Ces personnes restaient avec moi à l'ombre même si d'autres partaient jouer au soleil. C'est à cette période là que j'ai commencé petit à petit à accepter ma maladie.

Une des difficultés avec cette maladie, c'est que les symptômes surviennent tout d'un coup. En fait je me disais que c'était bon, que je pouvais rester des heures au soleil, alors qu'après quelques minutes cela me faisait tellement mal que j'en arrivais souvent à ne plus pouvoir dormir la nuit et devais ensuite rester enfermée 2-3 jours le temps que les démangeaisons se calment. Ce qui est dur c'est qu'on n'arrive pas à se dire qu'on ne peut pas du tout aller au soleil. Il est très difficile de se poser des limites quand les autres peuvent le faire et pas nous. Le soleil c'est quelque chose qui est là assez souvent, quelque chose de banal, quelque chose qui fait plaisir, mais quelque chose auquel je n'ai pas droit. Et j'ai remarqué que lorsque l'on est plus jeune, il est difficile de ne pas s'habiller comme les autres, de ne pas pouvoir suivre la mode. Alors qu'avec le temps et l'âge, on s'habitue plus facilement à mettre des gants, avoir un parapluie, etc. Maintenant je sais que c'est pour mon bien, même si ce style ne me plaît pas! Il y a toujours des gens qui nous regardent bizarrement et nous font même des remarques déplacées.

Enfin, je me demande pourquoi c'est à moi que ça arrive, c'est tellement rare d'avoir cette maladie. J'aimerais tellement qu'un jour il y ait un remède ou quelque chose pour me guérir. Si cela arrivait je pourrais enfin être comme tout le monde. Tout ce que je désire, c'est pouvoir passer mes journées sans devoir faire attention où je marche et ne plus devoir souffrir pendant d'interminables journées...

Comme toute maladie, celle-ci a un impact sur la vie de la personne mais également sur celle de son entourage. Afin de montrer l'impact sur celui-ci, j'ai décidé d'interviewer mes parents.

Mes parents racontent leur histoire :

« A l'âge de 2 ans et demi nous avons constaté qu'il y avait une anomalie, car lorsque le temps se réchauffait et que nous allions nous balader ou nous baigner N. se mettait à pleurer, à se gratter les mains et les pieds, nous ne savions pas encore de quoi il s'agissait. A cinq ans lorsque le pédiatre a su mettre un nom sur cette maladie génétique nous étions soulagés car cela nous enlevait le poids de grosses interrogations et à présent nous connaissons la cause de ses souffrances. On savait ce qu'il fallait essayer d'éviter, car il est très dur de voir son enfant souffrir, de ne pas savoir pourquoi ni comment le soulager et le protéger. A partir de ce moment nous avons pu commencer à faire des recherches, espérer des solutions pour pouvoir combattre la maladie.

Nous avons eu des discussions avec d'autres personnes atteintes et des médecins spécialisés pour trouver des réponses, des solutions et mieux connaître la maladie.

Il y a aussi eu un sentiment de frustration, car une maladie génétique ne se soigne pas. J'ai ressenti un sentiment de culpabilité car après avoir effectué de nombreux examens sanguins, il s'est avéré que c'était moi le porteur du gène. Devoir se dire que même si je n'y suis pour rien cela vient de moi et quelque part c'est en partie de ma faute. (Mon papa)

Au quotidien nous avons dû essayer d'éviter le soleil partout où nous allions. Mais nous n'avions pas encore conscience, bien qu'elle soit protégée par des gants, un parapluie, des manches longues ou sous un arbre à l'ombre, que le soleil passait quand même à travers et que les symptômes survenaient aussi avec la chaleur et les réverbérations. Il a fallu qu'on apprenne tout ça, qu'on fasse nos expériences mais nous voulions aussi préserver certaines choses telles que balades en montagne, piscine, vélo..., tout en la protégeant un maximum. Nous avons constaté que ça ne suffisait pas toujours. Nous avons donc dû diminuer, voir arrêter certaines activités. Nous avons dû gérer les occupations de nos deux enfants, car il y avait aussi une frustration de la part de notre fils aîné qui se plaignait par exemple de ne plus pouvoir aller à la piscine ou faire certaines activités en famille. Nous avons donc dû trouver d'autres solutions avec l'aide des amis et des grands-parents pour nos deux enfants.

Apprendre à vivre avec cette maladie a été un long et difficile apprentissage pour notre fille car il y avait énormément d'incompréhension et de rébellion de sa part, ce qu'on a bien sûr compris mais qui a également été difficile à vivre pour nous. A chaque âge cela a été différent, mais il était dur pour N. de ne pas pouvoir être et faire comme tous les autres enfants. A certains âges, lorsque vous êtes différents et que l'on vous le fait ressentir cela provoque un mal être, elle nous reprochait de l'avoir mise au monde, elle nous disait qu'elle ne voulait plus vivre et que tout cela était de notre faute. Un sentiment d'impuissance et de culpabilité nous envahissait.

L'ignorance de cette maladie au départ m'a permis de ne pas culpabiliser malgré que cela m'ait fait énormément de peine. Par contre si j'avais connu le risque avant la conception, je m'en serais voulue car cela aurait été un acte égoïste. Suite à ces événements, nous avons renoncé à faire un troisième enfant (ma maman). En tant que porteur du gène j'ai beaucoup culpabilisé, car comme déjà dit, sans le vouloir, c'est de ma faute. Mais il faut dire que notre fille nous a fait culpabiliser avec de nombreux reproches surtout durant l'adolescence (mon papa). Cette peine est toujours présente car notre fille ne peut pas vivre sa vie comme elle le voudrait mais nous trouvons que dans ce malheur nous avons quand même de la "chance" car il existe dans le même domaine de maladie des patients qui sont sans cesse en danger de mort.

Le regard des autres a toujours été difficile mais différent à chaque âge. Lorsqu'elle était petite les personnes avaient de la pitié pour elle car elle était brûlée au visage, elle avait des cloques et des crevasses sur les mains.

Durant sa scolarité il y a eu beaucoup de méchanceté venant de ses camarades car elle n'était pas comme les autres.

Ensuite il y eu de la "jalousie" car elle ne pouvait par exemple pas aller courir dehors ou faire certaines longues balades, donc on lui disait « tu as de la chance! » sauf qu'ils ne se rendaient pas compte que N. aurait préféré aller courir vingt minutes dehors mais avoir une vie normale le reste du temps.

Et maintenant, à l'âge adulte, le fait que l'on ne voit aucun symptôme et que les gens aient une ignorance totale de la maladie fait que beaucoup de personnes lui disent « ah mais moi aussi je suis allergique au soleil, ça me fait des petits boutons ! » Cela est assez frustrant pour notre fille car sa maladie est banalisée. Ils ne se rendent pas compte des conséquences car elle, ça ne sera pas juste un petit bouton qu'elle aura mais le fait de ne plus pouvoir sortir pendant deux à quatre jours car elle a eu le malheur de devoir traverser une ruelle sans ombre ! Mais il faut aussi dire qu'aujourd'hui elle a de la chance d'avoir trouvé un entourage qui est compréhensif et prêt à faire des sacrifices pour rester avec elle et faire des activités qui lui conviennent plutôt que d'aller par exemple au lac.

Lorsque les gens ignorent qu'il peut y avoir un problème et vous voient différent, ils peuvent tenir des propos désagréables tels que « Il pleut chez vous ? » ou « Mais faut pas te cacher... ! » lors de jours ensoleillés alors qu'elle devait porter des gants, manches longues, parapluie... En grandissant, N. a su prendre sur elle et passer au dessus de ces paroles.

Notre fille a compris tout de suite qu'elle ne pouvait pas aller au soleil car cela la brûlait, la démangeait et lui faisait des douleurs terribles. Le problème a toujours été qu'elle ne connaissait pas ses limites et se laissait toujours tenter. Lorsqu'elle était petite, nous pouvions encore le gérer, car c'était nous qui mettions les limites et lui disions de retourner à l'ombre. Maintenant c'est à elle de gérer mais elle ne sent toujours pas ce moment où elle devrait se dire maintenant "stop". Ou peut-être l'ignore-t-elle car l'envie est trop forte ? Pour compenser, nous laissons passer beaucoup plus de choses et céditions plus facilement à ses caprices surtout lorsqu'elle n'allait pas bien, que ça la brûlait. Lorsqu'on a un enfant malade et qu'il est privé de quelque chose, on essaie de lui faire plaisir avec d'autres choses.

Les médecins ont mis du temps avant de diagnostiquer la maladie car à l'époque, les problèmes de peau liés au soleil étaient encore moins bien connus. Maintenant il y a des symptômes bien définis pour les reconnaître. Nous n'avons pas douté des compétences des médecins lors du diagnostic de la maladie mais plutôt après lorsqu'il y a eu des complications. N. a dû se faire opérer de la vésicule biliaire et suite à cela elle a souffert pendant de nombreuses années de fortes douleurs abdominales et de problèmes digestifs qui ont souvent été un obstacle dans sa vie. L'ignorance des médecins sur la maladie et ses complications fit qu'ils ne trouvèrent aucune cause à ces douleurs et finirent par dire que cela était psychologique alors que ces problèmes sont probablement liés à la maladie.

Il y eu beaucoup de moments difficiles pour notre fille et nous-mêmes. Maintenant nous espérons qu'un traitement lui permettant d'aller au soleil sera mis au point pour qu'elle puisse enfin profiter pleinement sans devoir faire attention tout le temps au moindre pas qu'elle fait.»

## Nouvel espoir

Un essai clinique a été mené avec un nouveau médicament.

Le médicament copie l'effet de la *mélanine* produite par l'hormone *MSH* grâce à la lumière UV. Le NDP- $\alpha$ -MSH a le même effet que la MSH mais avec un effet 10 fois plus fort et plus long. Il a également un effet anti-inflammatoire et réparateur après un dommage dû aux UV.

Le médicament se présente sous forme d'un implant de 20 mg CUV1647=NDP- $\alpha$ -MSH. Après injection sous la peau, le médicament diffuse sa substance pendant 14 jours puis se dissout. Une nouvelle injection est nécessaire après 60 jours.

Cinq patients volontaires atteints de la PPE ont accepté de faire la première phase de l'étude. Après avoir reçu cet implant, ils ont été suivis médicalement et ont subi différents contrôles sur la photoprovocation ; mesure de la densité de la mélanisation de la peau et examen clinique de chimie, hématologie et de la porphyrie. Ils ont également dû tenir un livre journalier sur leur réaction phototoxique.

### Diagnostic des patients :

Quatre jours après l'administration de l'implant, la photosensibilité disparaît. Pour la première fois de leur vie, ils ont pu rester pour les uns 3 heures à la montagne, 4 heures sur un terrain de foot et pour les autres juste rester au soleil sans avoir ces brûlures et douleurs.

Selon leur rapport, il y a trois patients qui ont pu rester entre 1000 et 2100 minutes par mois au soleil.

### Les effets secondaires :

Nausées et fatigue juste après la première implantation.

Maux de tête en cas de foehn.

Aucun changement aux analyses de laboratoire.

Suite aux bons résultats de l'étude, elle a été élargie à l'échelle internationale. Maintenant nous attendons les résultats de tous les pays ayant participé à cette étude, afin qu'elle puisse avoir l'accord gouvernemental et que le médicament puisse être attesté et commercialisé.

## **Association**

J'ai décidé de vous parler en quelques mots de l'association dont nous faisons partie. Elle a été créée le 30 janvier 1999 à Zurich sous le nom de « Société Suisse pour la protoporphyrie érythropoïétique PPE » par des personnes atteintes de cette maladie. Elle a été modifiée le 31 janvier 2009 et regroupe maintenant toutes les porphyries existantes en Suisse. Elle s'appelle aujourd'hui « Société Suisse pour la Porphyrie ».

L'objectif de l'association est de regrouper des personnes atteintes de la porphyrie et leurs proches. La société favorise aussi les contacts entre les membres eux même et avec les sociétés ainsi que les associations de porphyries se trouvant à l'étranger. Nous avons également une doctoresse spécialisée dans la porphyrie travaillant avec des scientifiques à l'étranger, dans le but de mieux avancer dans des recherches dans le monde entier. Ainsi nous sommes mis au courant des nouvelles recherches.

L'association possède un site internet : [www. Porphyrria.ch](http://www.Porphyrria.ch) mettant en ligne des informations sur les maladies.

## Conclusion

Nous pouvons remarquer tout au long de cet exposé à quel point il est difficile de vivre avec une maladie comme la protoporphyririe érythropoïétique. Nous pouvons également constater qu'elle provoque des conséquences physiques, telles que brûlures ou démangeaisons. Elle peut aussi entraîner des conséquences plus graves comme des *lithiases biliaires* ou des cirrhoses et même aller jusqu'à la greffe du foie.

Grâce aux interviews, nous découvrons la vie d'une personne atteinte de PPE, celle de son entourage et les conséquences que la maladie a au niveau psychologique et social. Nous constatons également un malaise intérieur autant chez la personne malade que chez son entourage et remarquons aussi la privation et frustration que cette maladie provoque, surtout durant l'enfance.

La PPE peut provoquer une véritable culpabilité chez les parents car l'un d'entre eux est porteur de la maladie. Le parent responsable de la maladie peut porter un véritable poids tout au long de sa vie. Il peut avoir la sensation d'avoir transmis une interminable souffrance à son enfant.

En conclusion, je pense que cette maladie est un véritable handicap et qu'elle empêche les malades de vivre normalement. Si les gens connaissaient mieux cette maladie, ils se rendraient compte de la souffrance qu'elle représente et ils se comporteraient autrement envers les personnes atteintes.

## Bilan personnel

J'ai eu beaucoup de plaisir à faire ce travail sur ma maladie car il m'a permis d'approfondir mes connaissances et de découvrir des renseignements que j'ignorais. Grâce à mes interviews, j'ai pu mieux ressentir et comprendre ce que mes parents ont vécu et ce fut un moment privilégié et riche en émotions car nous avons eu l'occasion enfin de discuter de nos sentiments et de nos peines vis-à-vis des souffrances de chacun. Cela nous a fait du bien à tous.

J'avais peur d'aborder ces discussions avec mes parents parce que nous avons eu des moments difficiles. Cela m'angoissait aussi d'être de nouveau confrontée à la question : "C'est injuste ! Pourquoi moi ?" Ceci était d'autant plus difficile car j'étais la seule de mon âge en Suisse, tous les autres membres de mon association ayant 10 à 30 ans de plus.

Cela reste très dur de ne pas pouvoir vivre comme les autres et j'ai encore souvent des moments de révolte.

Mon travail s'est effectué en grande partie à la maison, je me suis documentée sur internet et inspirée de mon vécu et de celui de mes parents à travers des interviews. Celles-ci ont été de forts moments de complicité.

# Glossaire

Les définitions ci-dessous sont tirées du dictionnaire médical Manuila.

β-Carotène : Précurseurs de la vitamine A.

Calculs biliaires : Calcul formé dans la vésicule biliaire ou dans les voies biliaires par le dépôt de cholestérol, de pigments et de sels biliaires.

Chromosome : Chacun des éléments essentiels du noyau cellulaire. Le nombre des chromosomes est fixe dans chaque espèce animale ou végétale ; chez l'homme, le nombre de chromosomes est de 46. Les chromosomes, essentiellement constitués d'ADN, sont les supports des gènes, facteurs déterminants de l'hérédité.

Cirrhoses : Maladie chronique grave du foie dans laquelle le parenchyme normal subit une transformation fibreuse progressive et étendue. L'aspect du foie cirrhotique est roux, dur, bosselé.

Erythrocyte ou globule rouge : Cellule anucléée du sang, de couleur rose-rouge, en forme de disque biconcave, qui contient de l'hémoglobine et transporte l'oxygène nécessaire à l'organisme.

Gène : Particule élémentaire d'un chromosome, constituée essentiellement d'ADN et qui est responsable de la transmission héréditaire d'un caractère.

Génétique : Qui se rapporte aux études concernant l'hérédité ou aux gènes mêmes.

Hème : Fraction non protéique de l'hémoglobine, qui lui donne sa couleur rouge du fait qu'elle renferme du fer.

Hémoglobine : Protéine renfermant du fer sous forme d'une fraction appelée hème contenu dans les globules rouges auxquels elle donne sa couleur. L'hémoglobine est le véhicule de l'oxygène dans le sang.

Hépatique : Qui se rapporte au foie.

Héréditaire : Qui est transmis aux descendants par l'intermédiaire des cellules reproductrices (spermatozoïde et ovules).

Lithiases biliaires : Présence de calculs dans la vésicule et les voies biliaires.

Mélanine : Pigment brun foncé ou noir, présent normalement dans la peau, les cheveux, les membranes de l'œil, certaines régions du cerveau, et pathologiquement dans certaines tumeurs et dans l'urine. Il est élaboré par les cellules de la couche basale de l'épiderme.



Mélanostimuline : Chacune des hormones sécrétées par le lobe intermédiaire de l'hypophyse et qui stimulent la synthèse de la mélanine dans les cellules capables de l'élaborer.

Métabolisme : Ensemble des transformations chimiques et physico-chimiques qui ont lieu dans tous les tissus de l'organisme et que subissent les constituants de la matière vivante.

Moelle osseuse : Tissu de consistance molle qui remplit la partie centrale des os longs et les différentes cavités et aréoles des os spongieux. Elle joue un rôle important dans l'ossification et dans l'hématopoïèse.

MSH : Abréviation désignant la mélanostimuline.

Photosensible : Sensible à la lumière.

Plasma : Partie liquide du sang dans laquelle se trouvent en suspension les éléments figurés (globules rouges, globules blancs, plaquettes) et le fibrinogène.

Porphyrie : Nom d'ensemble des affections héréditaires dues à une anomalie du métabolisme des porphyrines, dont divers dérivés sont éliminés par les urines. Leurs manifestations cliniques sont diverses : surtout des lésions cutanées traduisant une sensibilité exagérée aux rayons solaires.

Porphyrine : Tout pigment de l'organisme qui constitue le noyau de base dans la synthèse de l'hémoglobine (par combinaison avec le fer, il donne l'hème de l'hémoglobine).

# Bibliographie

## Sites internet :

- [www.porphyries-patients.org/index.php/description-de-la-maladie-7](http://www.porphyries-patients.org/index.php/description-de-la-maladie-7)
- [www.vulgaris-medical.com/encyclopedie/porphyrie-erythropoietique-3788.html](http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie/porphyrie-erythropoietique-3788.html)
- [www.msd.medcost.fr/php/manuel\\_pays/02end68.php](http://www.msd.medcost.fr/php/manuel_pays/02end68.php)
- [www.vulgaris-medical.com/encyclopédie/porphyrie-erythropoietique-3788.html](http://www.vulgaris-medical.com/encyclopédie/porphyrie-erythropoietique-3788.html)
- [www.therapeutique-dermatologique.org/article.php?article\\_id=273](http://www.therapeutique-dermatologique.org/article.php?article_id=273)
- [www. Porphyria.ch](http://www.Porphyria.ch)

## Interviews de :

- R. C.
- P. C.

## Informations supplémentaires :

- Documents reçu de la Doctoresse Elisabeth MINDER hôpital de Zurich