

# Newsletter N° 26

Association Française des Malades Atteints de Porphyries



**Chers amis, chers adhérents,**

C'est toujours une grande joie de vous retrouver en début d'année. Permettez-moi, au nom de l'ensemble du bureau de l'association, de partager avec vous tous mes meilleurs vœux pour 2026.

Cette année a été marquée par une rencontre importante. Le 11 octobre 2025, le Centre Français des Porphyries nous a conviés à une après-midi d'information et d'échanges riches, chaleureux et fructueux. Nous étions une centaine de participants de la France entière à partager nos expériences, ressentis et attentes.

Vous retrouverez dans les pages de cette newsletter les thèmes abordés lors de cette journée qui ont permis de mettre à jour nos connaissances sur les thérapeutiques en cours et à venir.

L'année 2026 sera indéniablement celle des PPE avec de très bonnes nouvelles à venir.

Nous constatons aussi que l'offre de soins s'élargit alors que le maillage territorial s'organise, une de vos demandes récurrentes pour avoir des spécialistes au plus près de vous.

Bonne lecture et à bientôt !

Portez-vous bien

**Sylvie Le Moal**



Cette newsletter a été rédigée avec le concours du Professeur **GOUYA** lors d'une soirée de travail, soir de garde mouvementé pour le Docteur **GOUYA** qui prenait en charge ce soir-là avec les équipes d'urgence une patiente PAI atteinte d'une grave crise viscérale. Ce n'est pas un cas isolé.

La prise en charge des porphyries navigue en effet entre des urgences vitales et une gestion fine des risques thérapeutiques et diagnostiques.

Une crise de porphyrie peut évoluer vers une paraplégie en quelques heures, exigeant une prise en charge d'urgence immédiate.

Ce contexte particulier me conduit à vous rappeler la chance que nous avons de disposer d'une permanence téléphonique 24 h sur 24 h pour les urgences.



Vérifiez vite que le numéro à joindre figure dans votre téléphone :

**01 47 60 63 34**

## Du côté des PAI

On compte environ 650 patients ayant fait au moins une crise de PAI depuis 1974, plus ou moins 1 400 porteurs dépistés.

Les patients atteints de PAI bénéficient de deux traitements :

- Le **Givosiran** (laboratoires Alnylam) a changé la vie des patients à qui il a été prescrit. Il est globalement bien toléré : fatigue et nausées fréquentes au début, parfois récurrentes quelques jours après l'injection, mais souvent transitoires. De rares complications graves sont rapportées (pancréatite aiguë, cytolyse hépatique), toutes réversibles à ce jour.
- En cas de complication grave (ex. pancréatite), le **Givosiran** n'est pas réintroduit et les patients

reviennent au **Normosang**, avec parfois encore des crises mais moins fréquentes.

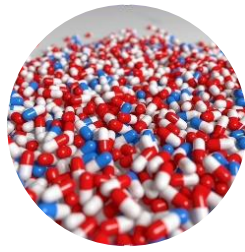
- Des adaptations de schéma (diminution de dose, espacement, voire arrêts tests comme en Suède) sont explorées, ce qui questionne le caractère « à vie » du traitement.
- Le **Normosang** (laboratoire Recordati) reste le traitement d'urgence de référence, encore largement utilisé, notamment en cas de complication sévère ou pendant la grossesse, où le **Givosiran** est évité faute de données de sécurité suffisantes.

Rejoignez le groupe PAI et PV animé sur Facebook par **Catherine MACADRE**



## 2026, l'année des PPE : un horizon thérapeutique en pleine expansion

Nous serons prudents, nous ne ferons aucune promesse, ni d'annonce d'aucune sorte car nous connaissons l'effet dévastateur des espoirs déçus. Rappelons ici le long parcours « du combattant » qui conduit un jour à la mise sur le marché d'un médicament et à son potentiel remboursement.



## Nous pouvons dire avec certitude que demain plusieurs médicaments pourraient à leur tour changer la vie des patients PPE



Mitsubishi Tanabe Pharma

Le **Dersimilagon** (Laboratoire Mistubishi Tanabe : [www.tanabe-pharma.com](http://www.tanabe-pharma.com)) est le plus avancé chronologiquement et suscite une forte satisfaction des patients avec une efficacité rapportée par les patients et une tolérance globalement bonne. Les études contre placebo doivent se terminer en septembre-octobre, ouvrant la voie aux analyses de données. À noter que le **Dersimelagon** pourrait théoriquement atténuer également les symptômes cutanés des **Porphyries Variegata**.



Le tout nouveau médicament, **PORT-77**, est développé par la société biopharmaceutique GondolaBio (<https://gondolabio.com/>), via sa filiale Portal Therapeutics. **PORT-77** (inhibiteur d'ABCG2) en phase 2 est particulièrement intéressant car il montre une baisse drastique de PP9 plasmique et présente un potentiel de protection à la fois sur la photosensibilité et sur le plan hépatique.



La **Bitopertine** (Disc Medicine : <https://www.discmedicine.com/>) a démarré son inclusion de patients en novembre dernier. Il est encore trop tôt pour juger de son efficacité. Les données d'efficacité sont attendues plus tard, avec des résultats substantiels vers 2026, mais des contraintes opérationnelles locales (assurances, ANSM) limitent les inclusions et exposent au risque de dépassement du quota mondial.



### En direct de vos centres



#### Nomination

Bienvenue au Docteur **Xenia LATYPOVA** médecin et généticienne que vous retrouverez en consultation au CFP.

Avant d'arriver au CFP, elle a travaillé en génétique clinique pédiatrique à l'hôpital Robert Debré où elle a pris en charge les enfants atteints de maladies rares.

### Du côté de Bordeaux

Le Centre de Bordeaux, dirigé par le Professeur **Patrick MERCIÉ**, nous rappelle :

- Si vous souhaitez rencontrer un médecin du centre, merci de contacter :  
**Mme Christina GILBERT** au 05 56 79 58 28 : [christina.gilbert@chu-bordeaux.fr](mailto:christina.gilbert@chu-bordeaux.fr) ou au 05 56 79 56 79 poste 43758
- Le prochain rendez-vous sur l'éducation thérapeutique des patients : **mardi 30 juin 2026**  
S'inscrire auprès de [sandrine.le-bon@chu-bordeaux.fr](mailto:sandrine.le-bon@chu-bordeaux.fr)



### Autour du monde

Retrouvez l'actualité des autres associations internationales regroupées en une Fédération appelée Global Porphyria Advocacy Coalition avec lesquelles nous travaillons en réseau.



Le site de GPAC est désormais traduit en français  
<https://www.gpac-porphyrria.org/>

### La pair-aidance, un néologisme qui a de vraies valeurs !

La pair-aidance repose sur une entraide entre personnes souffrant ou ayant souffert d'une même maladie ou atteintes d'un même handicap.



### Où se faire soigner en 2026 ?

Vous nous l'avez beaucoup demandé, les relais de soins s'organisent en région. Deux nouveaux médecins s'ajoutent aux équipes identifiées à Bordeaux, Nantes et Lille.

#### HAUTS-DE-FRANCE

Porphyrie Variegata  
Coproporphyrémie Hériditaire  
Porphyrie Aiguë Intermittente

- Dr Claire DOUILLARD
- Dr Linda HUMBERT

Centre de Référence Maladies Hériditaires du Métabolisme au C.H.U. de Lille  
Prendre rendez-vous :

[rdv-endocrinologie@chu-lille.fr](mailto:rdv-endocrinologie@chu-lille.fr)

\*\*\*\*\*

Porphyries à manifestations cutanées

- Dr Sophie LEHEMBRE
- Dr Delphine STAUMONT-SALLE

Hôpital Claude-Huriez du C.H.U. de Lille  
Prendre rendez-vous :

[dermato.rdv@chu-lille.fr](mailto:dermato.rdv@chu-lille.fr)

#### NOUVELLE-AQUITAINE

Porphyrie Variegata  
Coproporphyrémie Hériditaire  
Porphyrie Aiguë Intermittente  
Porphyries à manifestations cutanées

- Pr Patrick MERCIÉ

Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, Pôle Médecine Interne au C.H.U. de Bordeaux

Prendre rendez-vous :

Tél. : 05 56 79 58 28

#### PACA

Porphyrie Variegata  
Coproporphyrémie Hériditaire  
Porphyrie Aiguë Intermittente

- Dr Diane CERUTTI

Service de Médecine Interne au C.H.I.T.S. Toulon La Seyne-sur-Mer

Prendre rendez-vous :

Tél. : 04 94 11 31 55

#### PAYS-DE-LA-LOIRE

Porphyries à manifestations cutanées

- Dr Marie LE MOIGNE
- Dr Hervé DUTRATÉ

C.H.U. de Nantes

Prendre rendez-vous :

[secretariat.dermatologie@chu-nantes.fr](mailto:secretariat.dermatologie@chu-nantes.fr)

Tél. : 02 40 08 31 16



### Racontez-nous votre histoire

Nous sommes souvent interpellés par des personnes en errance diagnostique.

Si l'association s'interdit tout avis médical, elle sait l'importance de partager avec d'autres patients, en particulier en errance diagnostique, les témoignages de patients atteints de porphyries, car qui mieux que vous parlez de votre ressenti.

Alors, racontez-nous votre histoire...

**Prenez soin de vous en restant à l'écoute des recommandations des médecins.**

**Aujourd'hui, ils nous parlent du dépistage du cancer du foie.**

Le Professeur **GOUYA** nous informe que l'activité CFP se poursuit avec une initiative majeure « le dépistage des cancers du foie chez les patients atteints de Porphyries hépatiques Aiguës ». Ce programme a montré son efficacité avec le dépistage précoce permettant une prise en charge optimale.

**Nous sommes là pour vous. N'hésitez pas à nous contacter**



AFMAP  
14 rue Faraday  
75017 PARIS



06 13 80 92 57



[association.porphyrries@gmail.com](mailto:association.porphyrries@gmail.com)