

## **DIAGNOSTIC : Porphyrie variegata**

Diagnostic prouvé et posé avant la grossesse

### **AUTRES DIAGNOSTIQUES :**

Crise aiguë de porphyrie variegata

Anémie ferriprive

Pseudocholynestérase atypique

Thrombophlébites superficielles et profondes inflammatoires

Hémorragie du postpartum antérieurement et à cette grossesse

Antécédent de transfusions

### **SYMPTOMES**

Antérieurement: douleur abdominale intense, hypoesthésie des jambes, tachycardie, pyrexie, hallucinations, convulsion, éruption vésiculaire augmentant avec le soleil.

Actuellement : fatigue importante, tachycardie ad 150/min au repos, faiblesse musculaire objectivée à 4/5 à 35 semaines.

### **PRISE EN CHARGE PENDANT LA GROSSESSE**

(+ ) Non pharmacologique : diète riche en hydrates de carbone+ D10% 200cc/h

(+ ) Imagerie : Doppler veineux des membres supérieurs : phlébites superficielles et profondes bilatérales; après 48h disparition des phlébites profondes, suggérant des phénomènes inflammatoires.

(+) Médications : Venofer 300mg die x 3 jours. Daltéparine 100 unités/kg puis 200 unités/kg (36 à 38 semaines)

(+ ) Autres : Hémine humaine (Normosang) 3mg/kg die X 2 jours (4 jours prévus mais cessés en raison d'un manque d'accès veineux) à 36 semaines

### **ÉVOLUTION DE LA GROSSESSE**

Amélioration après 2 doses d'hémine

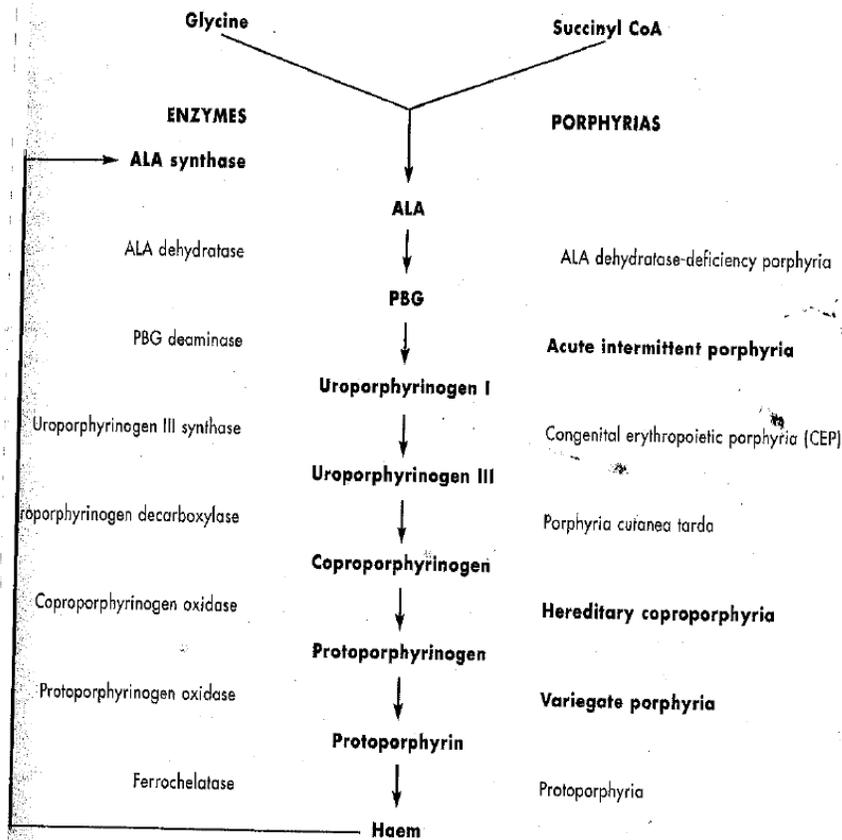
Induction pour raison maternelle à 38.2 sem. Accouchement vaginal avec hémorragie de la délivrance. BB sans retard de croissance et en bonne santé

### **COMMENTAIRES**

Bien que comprises et apprises pour les examens, les porphyries restent des inconnues pour la plupart d'entre nous. Leur prévalence est de 1/10 000 à 30 000 selon le type de porphyrie. Par contre, 80 à 85% des gens sont asymptomatiques. Les symptômes surviennent généralement après la puberté et diminuent après l'âge de 40 ans. La porphyrie variegata est une rare porphyrie.

Les porphyries sont causées par des anomalies enzymatiques de la fabrication de l'hème (partie non protéique de l'hémoglobine) avec accumulation des précurseurs et/ou des porphyrines (fluorescentes) et/ou des porphyrinogènes (non fluorescents) causant les symptômes suivants : lésions bulleuses cutanées, crises neuro-viscérales accompagnées de vomissements, asthénie, tachycardie, myalgies, hypertension, troubles psychiatriques, convulsions.

## BIOSYNTHESIS OF HAEM AND THE PORPHYRIAS



**IL EST IMPORTANT DE RÉALISER QUE BEAUCOUP DE MÉDICAMENTS PEUVENT PRÉCIPITER UNE CRISE AIGUE** (exemple: metoclopramide en hyperemesis). La liste des médicaments interdits/permis est disponible sur plusieurs sites (cf plus bas).

En cas de crise légère, le traitement est un apport de 300 à 400g d'hydrates de carbone par jour. Pour les crises plus graves, le traitement est l'hémine humaine dosée à 3-4mg/kg/j.

Il n'est pas clair dans la littérature si 1) les porphyries augmentent la mortalité/morbidité fœtale et 2) si la grossesse augmente la fréquence des crises (la prise de contraceptifs combinés le fait). L'hémine semble sécuritaire en grossesse.

### Articles à conseiller sur la pathologie

Sites : [www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com)

[www.porphyrie.net](http://www.porphyrie.net)

[www.porphyriafoundation.com](http://www.porphyriafoundation.com)

Article: Excess risk of adverse pregnancy outcomes in women with porphyria : a population-based cohort study. Tollanes MC et coll. J Inherit Metab Dis 2011;34:217-223.