

QUAND ÉVOQUER UNE PROTOPORPHYRIE ÉRYTHROPOIÉTIQUE ?

Bilan spécialisé

Signes cliniques

RÉVÉLATION AIGÜE PRÉCOCE EN PÉRIODE NÉONATALE OU CHEZ LE NOURRISSON (AVANT ACQUISITION DU LANGAGE)

Après photothérapie pour un ictère néonatal :

Érythème généralisé
Œdèmes

Après exposition solaire :

Sur la peau exposée au soleil

Érythème
Œdèmes mains et face
Pleurs
Se frotte les mains

Examens complémentaires

Bilan sanguin standard

Bilan standard pouvant être normal, ou :

↗ ASAT/ALAT modérées

Rares cas d'hépatites cholestatisques évoluant vers l'insuffisance hépatocellulaire

Carence martiale

Anémie microcytaire

Carence en vitamine D

RÉVÉLATION AIGÜE APRÈS L'ACQUISITION DE LA PAROLE

Après exposition solaire : de quelques minutes à dizaines de minutes

Signes d'alerte prodromiques sur la peau exposée au soleil = réversibles

Picotement

Démangeaison

Sensation de piqûre, chaleur/brûlure

Si persistance de l'exposition solaire : crise phototoxique (dure 2 à 7 jours)

Douleurs insoutenables de brûlure
mains, nez, bouche, oreilles, pieds

Lésions objectives inconstantes :

- Érythème
- Œdème
- Lésions ulcérées et croûteuses mains, oreilles, nez

SYMPTÔMES CHRONIQUES

Épaississement cutané lichéniforme au dos des articulations interphalangiennes et métacarpophalangiennes



Raghades péri Buccales



Retentissement psychologique majeur

Signes de carence en vitamine D

Protoporphyrerie érythropoïétique ?



Bilan spécialisé en lien avec Centre expert

Dosage de la Protoporphyrine IX érythrocytaire et plasmatische (anormal même hors épisode aigu)

Bilan spécialisé de confirmation (typage porphyrrie biochimique, enzymatique et moléculaire) et suivi en lien avec Centre expert :
Centre de Référence Maladies Rares :
<https://www.porphyrrie.net/>

Traitements spécifiques de la crise phototoxique :

- Corticothérapie courte si œdèmes
- Antalgiques même de palier 3 ne soulagent pas
- Patient dans le noir
- Ventilation douce d'air à température ambiante
- brumisateur
- Allodynie : ne pas toucher le patient

Traitements Préventifs :

- UVB thérapie, crèmes cutanées opaques
- crème anti UV sans effet

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé