

MON LIVRET HP1 :

Suivi & Prise en charge personnalisés



 Alylam[®]
PHARMACEUTICALS

Bienvenue dans votre guide personnalisé* de prise en charge de l'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) dans votre vie quotidienne.

Vivre avec une
HP1

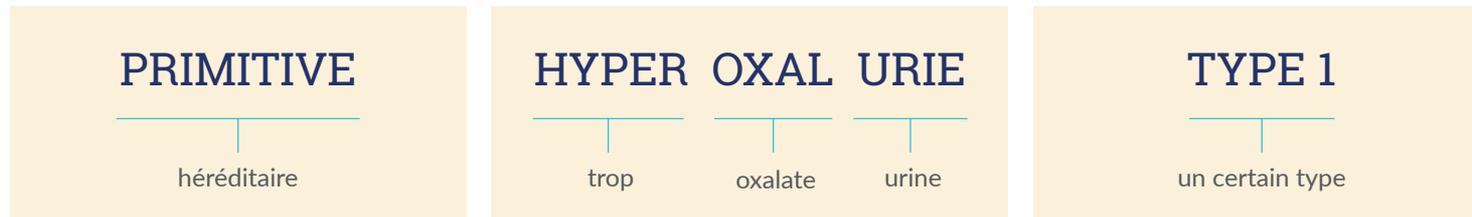


NOM : _____

* Ce guide personnalisé ne constitue pas un avis médical

Qu'est-ce que l'HP1?

L'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) est une maladie héréditaire rare qui provoque une surproduction d'oxalate.



Une maladie avec laquelle vous êtes né(e)

qui provoque un excès d'oxalate dans l'urine

et dont il existe plusieurs types. Le type 1 est le plus courant.



FOIE



Qu'est-ce que l'oxalate?

L'oxalate est un déchet métabolique normalement présent en petites quantités. Il ne peut pas être décomposé ni utilisé par l'organisme pour quoi que ce soit, et est principalement éliminé par les reins.

Dans l'HP1, le foie produit trop d'oxalate et les reins finissent par ne plus parvenir à garder la cadence pour l'éliminer.



REINS

Un excès d'oxalate peut être néfaste

Une surproduction d'oxalate risque de léser les reins et d'affecter la capacité de l'organisme à filtrer les déchets du sang et à produire l'urine. Avec ou sans symptômes, ces lésions sont évolutives, ce qui signifie qu'elles peuvent s'aggraver au fil du temps, voire devenir permanentes.

Cependant, il existe des **options de prise en charge** susceptibles de contribuer à **ralentir la progression de la maladie**.

Compte tenu de la nature évolutive de la maladie, il est important que le diagnostic d'HP1 soit établi le plus tôt possible, afin de vous permettre de mettre en place des mesures préventives pour prendre en charge votre HP1.

L'HP1 : un impact sur vos reins.

Les calculs rénaux qui se forment en raison de la surproduction d'oxalate dans le foie sont le symptôme d'HP1 le plus courant.



Les symptômes de calculs rénaux sont notamment les suivants :

- Douleurs
- Miction douloureuse et/ou sang dans l'urine
- Infections urinaires
- Présence de calculs dans l'urine

L'accumulation d'oxalate peut provoquer des dommages autres que les calculs rénaux

Toutes les personnes atteintes d'HP1 n'ont pas nécessairement des calculs rénaux. Même en l'absence de calculs rénaux, vos reins risquent d'être endommagés car l'oxalate est continuellement en surproduction. Enfin, d'autres parties du corps peuvent également commencer à être endommagées.



Les symptômes de l'HP1 (calculs rénaux ou autres) peuvent survenir à tout âge.

Test génétique

L'HP1 est une maladie héréditaire, il est donc important que **les membres de la famille d'une personne atteinte d'HP1, en particulier ses frères et sœurs, envisagent d'effectuer un test génétique de dépistage de la maladie.**

LES MEMBRES DE VOTRE FAMILLE ONT-ILS EFFECTUÉ UN TEST GÉNÉTIQUE DE DÉPISTAGE DE L'HP1?

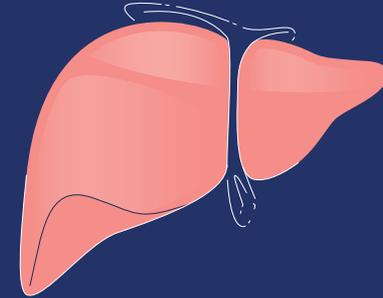
Oui Non

INFORMATIONS SUPPLÉMENTAIRES : _____

L'HP1 entraîne une surproduction d'oxalate par le foie.

Dans le contexte d'une HP1, l'oxalate est produit en excès en raison d'un processus défectueux qui implique des protéines (dites enzymes) hépatiques : la glycolate oxydase (GO) et l'alanine glyoxylate aminotransférase (AGT).

Imaginez que votre foie est une usine dans laquelle ces enzymes travaillent comme des machines qui aideraient votre organisme à fabriquer ou à décomposer des substances.



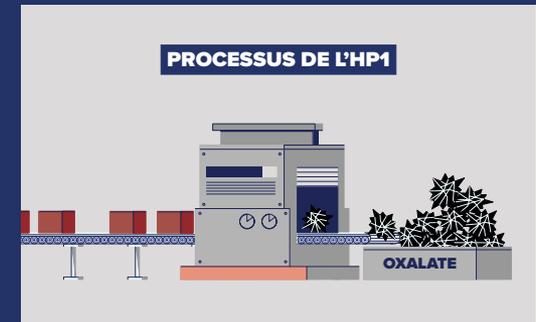
Normalement, GO et AGT fonctionnent ensemble



Dans l'HP1, AGT est défectueuse, mais GO continue à fonctionner



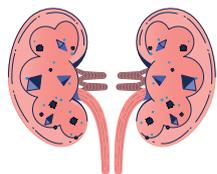
ce qui entraîne une surproduction d'oxalate



L'HP1 est considérée comme une maladie par surproduction d'oxalate, les taux d'oxalate sont donc l'un des paramètres surveillés par votre médecin.

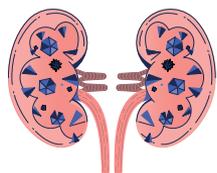
Les reins luttent pour éliminer l'oxalate, mais il parvient encore à s'accumuler.

En règle générale, l'organisme essaie de se débarrasser de l'oxalate en l'envoyant aux reins, qui vont servir de filtres pour éliminer les déchets et les substances toxiques.



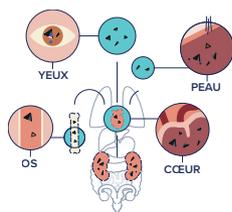
L'oxalate forme des cristaux dans les reins

Une fois dans les reins, l'oxalate se combine au calcium dans l'urine. La liaison de l'oxalate et du calcium provoque la formation de cristaux. Au fil du temps, le nombre de cristaux fabriqués et emprisonnés dans les reins augmente.



Ces cristaux d'oxalate provoquent des lésions rénales

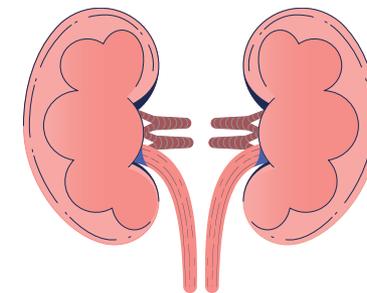
Les cristaux peuvent s'agréger entre eux pour créer des masses dures (calculs rénaux), ou se déposer dans les reins (néphrocalcinose).



L'HP1 peut s'aggraver au fil du temps

L'accumulation de cristaux dans les reins peut entraîner une maladie rénale chronique (MRC), voire une insuffisance rénale terminale (IRT).

Au fur et à mesure que la fonction rénale se détériore, les reins ne sont plus en mesure d'éliminer correctement l'oxalate, qui commence à se propager et à former des cristaux dans tout l'organisme : ce processus est appelé « oxalose systémique ». Les cristaux provoquent des dommages là où ils sont déposés. Plusieurs organes peuvent être atteints.



Les symptômes de l'IRT peuvent inclure :

- Diminution du volume urinaire
- Nausées ou vomissements
- Teint pâle
- Gonflement des mains et des pieds
- Fatigue

Si vous pensez présenter ces symptômes, **il est préférable de contacter votre médecin ou un néphrologue.**

Les personnes atteintes d'HP1 doivent s'efforcer de respecter la prise en charge de la maladie recommandée par leurs médecins.

Élaboration d'une stratégie de prise en charge de votre pathologie.

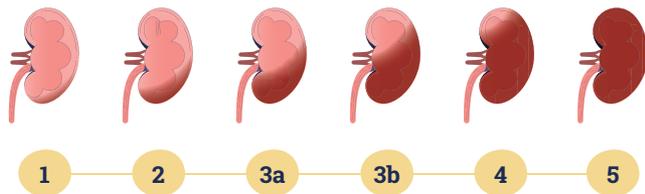
La prise en charge de l'HP1 ne se limite pas simplement à l'élimination des calculs rénaux. La plupart des options de prise en charge ne peuvent pas faire face à la surproduction continue d'oxalate. Toutefois, une prise en charge cohérente de l'HP1 peut contribuer à ralentir l'évolution de la maladie.

L'objectif : ralentir l'évolution de la maladie

Dans le cadre de votre prise en charge, votre médecin peut évaluer différents paramètres, et notamment votre **taux d'oxalate** (quantité d'oxalate dans l'urine et/ou le sang) et votre fonction rénale (capacité des reins à filtrer les déchets). La **fonction rénale** est évaluée à partir d'analyses de sang par l'estimation du débit de filtration glomérulaire (DFG).

Lors de la lecture de vos résultats, il est important de savoir que des valeurs de DFG élevées sont associées à une meilleure fonction rénale. Étant donné que l'HP1 peut évoluer en insuffisance rénale chronique (IRC), il est important de vérifier régulièrement le DFG et la fonction rénale.

Les stades de l'IRC vont de la MRC avec faible risque d'atteinte rénale (stade 1) à l'insuffisance rénale chronique terminale (stade 5).



Plusieurs options de prise en charge de l'HP1 peuvent vous être prescrites simultanément.

Les modalités de prise en charge de l'HP1 sont susceptibles d'évoluer ou d'être modifiées au fil du temps, en fonction de la progression de votre maladie.

Options de prise en charge de l'HP1 pouvant être prescrites par votre médecin



HYPERHYDRATATION

Implique de boire abondamment, pour diluer l'oxalate dans les urines



DIALYSE

permet d'éliminer mécaniquement l'oxalate de l'organisme lorsque les reins ne fonctionnent plus correctement



VITAMINE B6*

peut aider la protéine (enzyme) déficiente à essayer de jouer son rôle normal

CITRATE ALCALIN*

peut contribuer à réduire la formation de cristaux

*Ces médicaments ne doivent être pris que sur prescription médicale du néphrologue.

Il est important de respecter la prise en charge recommandée par votre médecin. Certaines des options peuvent paraître difficiles à gérer, mais elles peuvent faire une différence.

Toute une équipe pour faire face à l'HP1.

L'HP1 nécessite une prise en charge et une surveillance à vie. Étant donné que l'HP1 est une expérience personnelle qui touche chaque personne différemment, l'équipe médicale vous aidera à aborder les différents points de la prise en charge de l'HP1 et travaillera avec vous pour établir une prise en charge personnalisée. Comme votre prise en charge est fondée sur l'évolution de votre maladie, il est primordial que vous assistiez à toutes les consultations avec les différents membres de l'équipe médicale. Vous pouvez utiliser cette page pour noter leurs noms et leurs coordonnées.

Votre néphrologue

Un néphrologue est un spécialiste des maladies telles que l'HP1 qui affectent les reins. En règle générale, le néphrologue a un rôle de premier plan dans la prise en charge globale de votre maladie. Toutefois, d'autres spécialistes peuvent également être impliqués dans vos soins.



NOM : _____

COORDONNÉES : _____

Équipe médicale élargie dans votre secteur

Vous trouverez ci-après quelques-uns des spécialistes que vous serez amené(e) à consulter au cours de votre parcours avec l'HP1.

<p>UROLOGUE Chirurgien spécialiste des voies urinaires, qui intervient couramment sur les calculs rénaux des patients atteints d'HP1.</p>	<p>NOM : _____ COORDONNÉES : _____</p>
<p>CONSEILLER GÉNÉTIQUE Spécialiste capable de répondre à vos éventuelles questions sur les tests génétiques et d'interpréter vos résultats.</p>	<p>NOM : _____ COORDONNÉES : _____</p>
<p>INFIRMIÈRE DIALYSE Infirmière spécialement formée pour accompagner et surveiller une personne en dialyse. Ces infirmières évoluent en milieu hospitalier ou dans des centres de dialyse distincts.</p>	<p>NOM : _____ COORDONNÉES : _____</p>
<p>AUTRE (Équipe de transplantation, Généraliste, Radiologie, etc.) Autres médecins et personnels de santé pour vous aider en cours de route.</p>	<p>NOM : _____ COORDONNÉES : _____</p>



Pendant que vous travaillez avec votre équipe médicale, vos amis et votre famille peuvent également être en mesure de fournir un soutien émotionnel et pratique inestimable.

Maîtrise de la prise en charge de l'HP1.

La prise en charge de l'HP1 peut être un véritable défi – de la prise de plusieurs médicaments à la consommation de grandes quantités d'eau en passant par les séances de dialyse fréquentes. Cependant, il existe quelques astuces pour vous donner le sentiment de mieux maîtriser la situation lorsque la prise en charge de l'HP1 semble insurmontable. N'oubliez pas de toujours discuter de votre prise en charge avec votre médecin avant d'apporter une quelconque modification à votre routine.

Conseils pour boire suffisamment d'eau

Étant donné que la déshydratation peut avoir un impact négatif sur la fonction rénale, l'hyperhydratation est cruciale. Il est capital de connaître les situations dans lesquelles vous êtes susceptible de vous déshydrater, par exemple lorsque vous êtes souffrant(e) (en cas de diarrhée, vomissements ou fièvre), en cas d'activité physique intense et en cas d'apports hydriques insuffisants.



Si j'ai un conseil à vous donner, c'est de continuer à aller de l'avant, d'accepter le soutien que tant de personnes veulent vous apporter.

PAT C.
MAMAN D'UN ADULTE ATTEINT D'HP1

Cochez tout ce que vous faites actuellement ou que vous aimeriez faire :



PRÉPARATION

- Assurez-vous d'avoir toujours suffisamment d'eau à disposition : ayez constamment des bouteilles d'eau à portée de main chez vous, en voiture et dans tous vos sacs
- Prenez de l'eau avec vous lorsque vous allez dans un nouvel endroit



RAPPELS

- Réglez des alarmes sur votre téléphone pour vous rappeler de boire de l'eau
- Fixez-vous des heures auxquelles vous devez boire une certaine quantité d'eau



FAIRE PREUVE DE CRÉATIVITÉ

- Mangez des aliments à forte teneur en eau, en particulier des fruits et des légumes
- Bien que l'eau potable reste le meilleur moyen de s'hydrater, vous pouvez interroger votre équipe médicale sur l'opportunité d'inclure d'autres liquides comme le lait et le jus de pomme

En acceptant de laisser d'autres personnes participer et vous aider à prendre en charge votre HP1, vous devriez vous sentir davantage soutenu(e) et motivé(e) pour affronter votre maladie.

Préparation de votre parcours avec l'HP1.

Bien qu'une prise en charge personnalisée puisse jouer en faveur du ralentissement des lésions rénales, la plupart des approches de prise en charge ne permettent pas de stopper la surproduction d'oxalate hépatique, et une transplantation peut finalement être nécessaire.



Jusqu'à présent, la transplantation hépatique était le seul moyen d'arrêter la surproduction d'oxalate.*

Une transplantation hépatique est une intervention chirurgicale lors de laquelle le foie d'un donneur n'ayant pas l'HP1 est transplanté chez une personne atteinte d'HP1. Seule une transplantation hépatique est curative, car elle remédie à la surproduction d'oxalate dans le foie.

Étant donné que l'HP1 provoque principalement des lésions rénales, il est parfois nécessaire de procéder à une transplantation du foie et des reins, soit simultanément, soit lors d'interventions chirurgicales distinctes. C'est ce qu'on appelle une double greffe foie-rein.



Les transplantations sont des interventions chirurgicales majeures qui nécessitent une préparation, un suivi à long terme et une prise de médicaments à vie.



Où que vous en soyez dans votre parcours avec l'HP1, il vous faudra parfois expliquer à d'autres personnes ce qu'est votre maladie.

Toutes les personnes, y compris certains membres de votre équipe médicale, ne connaissent pas nécessairement l'HP1. Cependant, vous pouvez jouer un rôle important en les renseignant sur votre maladie. Essayez de rédiger une description succincte de l'HP1 que vous destinez à d'autres personnes. Vous pouvez utiliser l'espace à droite pour la noter.



SI QUELQU'UN DEVAIT M'INTERROGER SUR L'HP1, MA RÉPONSE SERAIT :

*Si vous ne répondez pas complètement à la vitamine B6

Il ne s'agit pas simplement de prendre soin de ses reins, il faut également prendre soin de soi.

Il est important de garder le cap pour sa santé générale tout en continuant à faire face à l'HP1.

Nutrition

Les personnes atteintes d'HP1 n'ont **aucun régime particulier à suivre**. Il n'est généralement pas nécessaire d'éviter strictement les aliments riches en oxalate dans le contexte d'une HP1, car cela a peu voire aucun impact sur la maladie. Vous devez néanmoins en parler à votre équipe médicale, car elle est à même de vous donner certains conseils spécifiques. Par exemple, il demeure important de consommer des aliments riches en calcium. Il peut aussi vous être conseillé d'éviter de prendre trop de vitamines C et D.



Nous mettons tout en œuvre pour préserver ses reins et faisons le maximum pour qu'ils continuent à fonctionner et ne soient pas endommagés. Donc, apports hydriques, régime alimentaire adapté, prise systématique de ses médicaments et aucun oubli.

LAURA W.
MAMAN D'UN ENFANT ATTEINT D'HP1

ALIMENTS QUE VOUS POURRIEZ DEVOIR CONSOMMER EN PLUS GRANDE QUANTITÉ CAR ILS CONTIENNENT :	ALIMENTS QUE VOUS POURRIEZ DEVOIR ÉVITER CAR ILS CONTIENNENT :
<p>DU CALCIUM :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lait, fromage et autres produits laitiers • Légumes à feuilles vertes comme le chou frisé, le gombo ou les épinards • Boissons au soja enrichi en calcium • Pain et tout aliment à base de farine enrichie • Poissons dont vous mangez les os comme les sardines 	<p>DE LA VITAMINE C :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Agrumes comme les oranges ou le jus d'orange • Poivrons • Fraises • Cassis • Brocolis • Choux de Bruxelles • Pommes de terre
 	<p>DE LA VITAMINE D :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Poissons gras comme le saumon, le hareng ou le maquereau • Viande rouge • Foie • Jaune d'œuf

Rare ne veut pas dire seul.

Être diagnostiqué(e) d'une maladie rare comme l'HP1 peut vous faire vous sentir perdu(e) ou seul(e). Mais vous n'êtes pas seul(e).

Que ce soit votre famille, vos amis, votre équipe médicale ou votre association de patients locale - il y a de nombreuses personnes à qui vous pouvez parler de votre ressenti.

Si vous avez des questions ou des inquiétudes sur l'impact que pourraient avoir des maladies héréditaires comme l'HP1 sur votre famille, vous pouvez parler à un conseiller génétique.

Psychologie

Du fait de leur incapacité à déceler les symptômes d'une maladie rénale lorsqu'elles en présentent, les personnes atteintes d'HP1 ont l'impression de ne rien pouvoir maîtriser. Il a été démontré que chez les personnes atteintes de maladie rénale chronique, les perspectives sur leur maladie ont parfois une incidence sur les symptômes d'anxiété et de dépression qu'elles peuvent présenter.

Si vous vous sentez dépassé(e), envisagez de parler à un professionnel (psychologue ou psychiatre).

Si vous travaillez déjà avec un psychologue ou psychiatre, vous pouvez utiliser l'espace ci-dessous pour noter son nom et ses coordonnées.



PSYCHOLOGUE OU PSYCHIATRE :

COORDONNÉES :

Si vous gardez un corps et un esprit sains, il vous sera plus facile d'affronter l'HP1.

Agrandissez votre cercle de soutien.

Les professionnels de santé, associations de patients et les autres personnes atteintes d'HP1 peuvent vous aider.

Vivre avec une
HP1

Site patients HP1 www.vivreavecuneHP1.fr

Un site internet informatif d'Alnylam, incluant des témoignages de patients, des vidéos, des astuces et des ressources téléchargeables pour en apprendre plus sur l'HP1 et comment vivre avec.

AIRG
FRANCE

L'AIRG-France (Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Génétiques Rares) est une association de patients française reconnue d'utilité publique.

Elle a quatre missions principales :

- **Informier sur les maladies rénales génétiques** et leurs conséquences sur l'organisme et la vie des patients ainsi que sur le don d'organes et la greffe rénale.
- **Aider les patients et leurs familles** en leur offrant un lieu d'écoute, de partage et de soutien réciproque
- **Soutenir la Recherche** visant à comprendre les causes des maladies rénales génétiques et lutter contre leurs conséquences.
- **Promouvoir le Don d'Organe**

N'hésitez pas à prendre contact avec eux par mail à l'adresse airg.permanence@orange.fr ou en appelant la permanence au 01 53 10 89 98

Pour plus d'informations, RDV sur leur site internet

<https://www.airg-france.fr/> ou sur leur page Facebook AIRG France









Vivre avec une HP1

Avec les bonnes informations,
le bon soutien et le bon état d'esprit,
vous pouvez vous sentir motivé(e)
pour **prendre de l'avance sur
votre HP1.**

