

VIVRE AVEC UNE HP1

Guide destiné aux aidants



Ce guide a été créé pour vous aider, vous et votre enfant, à intégrer la prise en charge de l'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) dans vos vies quotidiennes

 Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

Vivre avec une
HP1

Rappels fondamentaux

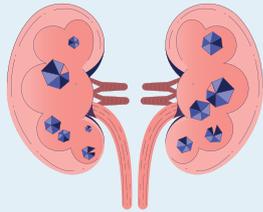
Que le diagnostic de votre enfant date d'hier ou remonte à quelques années, il nous paraît utile de revoir quelques notions fondamentales sur l'HP1.

L'HP1 est une maladie rare, héréditaire et récessive. **Héréditaire** signifie qu'elle se transmet au sein des familles. **Récessive** signifie que votre mère et votre père vous ont transmis le gène muté (modifié) qui provoque l'HP1.

L'HP1 est une maladie dans laquelle le foie fabrique de manière excessive un déchet appelé **oxalate**. Normalement, l'oxalate n'est présent qu'en petites quantités, n'est pas utilisé par l'organisme et doit être éliminé. Cependant, en cas d'HP1, la surproduction d'oxalate risque d'entraîner la formation de **cristaux** dans les reins, avec pour effet des lésions évolutives. **Évolutive** signifie que l'évolution des lésions est continue. L'HP1 peut s'aggraver au fil du temps, même si les symptômes ne sont pas toujours perceptibles.

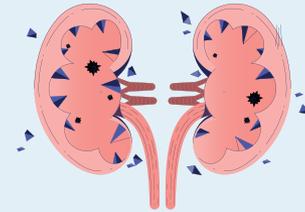
Les cristaux provoquent des lésions de différentes manières.

1. Agrégation aboutissant à la formation de calculs rénaux.



2. Dépôts à l'intérieur des reins (néphrocalcinose).

Au fil du temps, comme les reins sont endommagés, l'oxalate se propage et forme des cristaux dans d'autres parties de l'organisme (oxalose systémique).



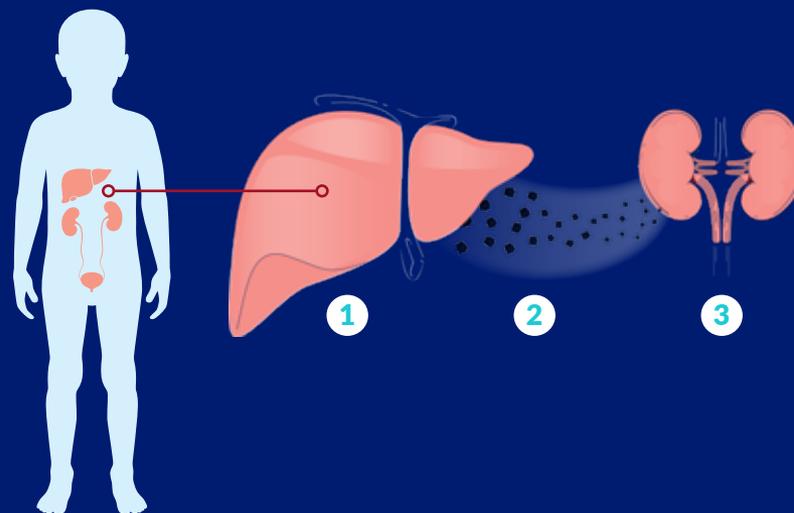
Un autre membre de votre famille peut-il être atteint d'HP1 ?

En raison de la nature héréditaire de l'HP1, si le diagnostic d'HP1 établi pour votre enfant est génétiquement confirmé, les membres de la famille, en particulier ses frères et sœurs, doivent également être testés. Vous pouvez en parler à votre médecin.

Donnez à votre enfant un aperçu de l'HP1

L'HP1 commence dans le foie, mais peut porter atteinte aux reins.

1. Le foie produit trop d'oxalate que l'organisme ne peut pas utiliser.
2. L'organisme envoie l'oxalate aux reins pour essayer de l'éliminer.
3. Mais l'oxalate se transforme parfois en cristaux, qui peuvent s'accumuler et endommager les reins. Au fil du temps, les reins ne sont plus en mesure de garder la cadence pour remplir leur rôle.



En savoir davantage ?

Regardez comment survient l'HP1 sur vivreavecuneHP1.fr et rafraîchissez votre savoir à propos de la pathologie de votre enfant.

Collaborer avec l'équipe médicale

Bien que la prise en charge de l'HP1 puisse parfois sembler insurmontable, **vous n'êtes pas seuls**. L'équipe médicale de votre enfant sera là pour vous aider à faire face aux défis à venir.

Votre néphrologue élaborera une prise en charge personnalisée en fonction de l'évolution de son HP1.



SPÉCIALISTE HP1 DE MON ENFANT :

NOM :

COORDONNÉES :

Surveiller la santé de votre enfant

L'équipe médicale peut effectuer le suivi de l'HP1 et le contrôle des lésions rénales de plusieurs manières. La fréquence des examens et des procédures utilisées est fonction de la prise en charge mise en place pour votre enfant. Vous trouverez ci-dessous la définition de certains termes utilisés par l'équipe médicale.

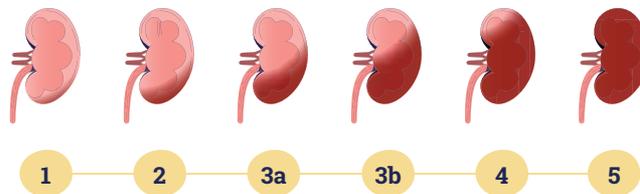
TERME	DÉFINITION
ANALYSE DE SANG POUR ÉVALUATION DE LA FONCTION RÉNALE	Analyse qui vérifie dans quelle mesure les reins filtrent les déchets du sang
TRANSPLANTATION RÉNALE	Une transplantation rénale est une intervention chirurgicale lors de laquelle le rein d'un donneur n'ayant pas l'HP1 est transplanté chez une personne atteinte d'HP1
ÉCHOGRAPHIE RÉNALE	Examen d'imagerie qui détecte et surveille les calculs rénaux susceptibles de se former
LITHOTRIPSIE OU LITHOTRIE	Procédure non invasive pour fragmenter les calculs rénaux
TRANSPLANTATION HÉPATIQUE	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. Une transplantation hépatique va stopper la surproduction d'oxalate au niveau du foie.
URÉTÉRORÉNOSCOPIE	Procédure pour retirer/fragmenter les calculs dans l'uretère ou dans les reins*
DOSAGE DE L'OXALATE URINAIRE	Analyse permettant le suivi du taux d'oxalate dans l'urine

*Un urologue sélectionnera une procédure en fonction de la taille/du nombre de calculs.

Contrôle de la fonction rénale

Les médecins évaluent la fonction rénale en vérifiant le **débit de filtration glomérulaire estimé (DFGe)**. Le DFGe de votre enfant est estimé à partir de la créatininémie sanguine, c'est-à-dire du taux de créatinine, un déchet métabolique présent dans le sang.

Étant donné que l'HP1 peut évoluer en **insuffisance rénale chronique (IRC)**, il est important de vérifier régulièrement le DFGe et la fonction rénale. Les stades de l'IRC vont de la **maladie rénale chronique (MRC)** avec faible risque d'atteinte rénale (stade 1) à l'**insuffisance rénale chronique terminale (IRT)** (stade 5).



Parler à son enfant de l'HP1

L'un des meilleurs moyens d'aider votre enfant à rester motivé consiste à lui expliquer les enjeux de sa prise en charge. Expliquez-lui les quelques points énoncés ci-après afin qu'il comprenne pourquoi la prise en charge de l'HP1 est capitale.



Hyperhydratation et prise de médicaments

- Boire abondamment contribue à la dilution de l'oxalate, et donc à en affaiblir les effets.
- Il n'est pas toujours facile de boire autant d'eau, surtout sans avoir soif. Comment puis-je t'aider au mieux ?
- La prise de vitamine B6 peut permettre de diminuer la synthèse d'oxalate par l'organisme.
- La prise de citrate alcalin peut aider à réduire le nombre de cristaux composés d'oxalate.



Séance de dialyse

- Lorsque les reins ne peuvent plus remplir leur rôle, ils ont besoin d'une aide supplémentaire. Il existe une machine qui fonctionne comme les reins, appelée machine de dialyse.
- La dialyse permet de se débarrasser de l'excès d'oxalate.
- Pendant que la machine de dialyse effectue son travail, tu dois rester assis et attendre patiemment. Quels sont les passe-temps, jeux ou livres que tu aimerais apporter ?



Prendre soin de son corps et de son esprit

- Tu peux cultiver autant que possible ta force morale et physique en consommant des aliments sains, en jouant à l'extérieur avec tes amis et en passant une bonne nuit de sommeil.
- Il est normal d'éprouver parfois de la fatigue, de la colère ou de la tristesse à l'idée d'être atteint d'une HP1. N'hésite pas à venir m'en parler et je ferai tout mon possible pour t'aider.



Consultation chez le médecin

- Les médecins jouent un rôle important dans la prise en charge de l'HP1. Les examens qu'ils pratiquent leur permettent de décider des modalités de ta prise en charge.
- Les médecins peuvent t'aider en cas de calcul rénal ou si tes reins ne sont pas assez forts. Ils peuvent également répondre à toutes tes questions sur l'HP1. Souhaites-tu poser une question au médecin lors de notre prochaine visite ?



Vous avez un enfant curieux ?

PH1 of a Kind™ est une série de dessins animés spécialement conçue pour les enfants vivant avec une HP1. Regardez-les ensemble sur vivreavecuneHP1.fr

Préparation de la prise en charge de votre enfant



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*

La transplantation hépatique est une opération 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. La plupart des autres options de prises en charge ne peuvent y parvenir.

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.

*Si vous ne répondez pas complètement à la vitamine B6

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 en dessous pour la noter.

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



En savoir davantage ?

Pour découvrir d'autres moyens d'aider votre enfant à prendre en charge l'HP1, consultez le site vivreavecuneHP1.fr

Aider votre enfant à se sentir victorieux

La mise en place d'une routine peut aider votre enfant à se prendre en charge de façon optimale, pour qu'il ne délaisse pas ses activités préférées.

Conseils pour la préparation des rendez-vous

- Demandez à votre enfant s'il y a quoi que ce soit qu'il souhaite faire au préalable
- Enregistrez tous les symptômes, même s'ils ne semblent pas liés à l'HP1
- Notez les apports d'eau et le volume d'urine de votre enfant au cours d'une journée
- Dressez la liste de tous les médicaments, vitamines ou autres suppléments pris par votre enfant
- Consignez par écrit les questions à poser au médecin

Conseils pour optimiser l'observance de la prise en charge

- Récompensez les bonnes habitudes et célébrez les petites victoires
- Réglez des alarmes sur le téléphone/la montre de votre enfant pour lui rappeler de boire de l'eau
- Désignez une bouteille d'eau ou un bracelet spécial à titre de pense-bête pour boire suffisamment d'eau
- Anticipez les pauses fréquentes aux toilettes
- Planifiez à l'avance les événements susceptibles de perturber la prise en charge habituelle (séjours en camp, vacances, voyages scolaires, etc.)

Conseils pour décrypter les symptômes

Comme il est possible que votre enfant ait du mal à décrire ce qu'il ressent, il se peut que vous remarquiez des symptômes avant qu'il ne puisse les formuler. Gardez à l'esprit que **votre enfant peut avoir un calcul rénal ou une insuffisance rénale sans ressentir de symptômes**. Si vous pensez que votre enfant présente ces symptômes, il est préférable de contacter le néphrologue ou l'urologue.

SIGNES DE CALCUL RÉNAL

- Douleur
- Sang dans l'urine
- Besoin fréquent d'uriner
- Difficulté à uriner

SIGNES D'INSUFFISANCE RÉNALE

- Diminution du volume urinaire
- Perte d'appétit, nausées, vomissements
- Teint pâle
- Gonflement des mains et des pieds
- Fatigue



En savoir davantage ?

Pour découvrir d'autres moyens d'aider votre enfant à prendre en charge l'HP1, consultez le site vivreavecuneHP1.fr

Trouver force et soutien

En tant qu'aidant, il est important de penser à soi.

Apprenez à prendre soin de vous

Vous êtes le maillon fort du système de soutien de votre enfant.

Cela vous demande du temps, de l'énergie et de la persévérance, mais n'oubliez pas de prendre soin de vous. En d'autres termes, vous devez consacrer du temps afin de vous alimenter de manière équilibrée, rester actif(ve), vous détendre et faire attention à votre propre bien-être psychologique.

Élargissez votre cercle de soutien

Il est important que les personnes avec lesquelles votre enfant interagit régulièrement, notamment les baby-sitters, les enseignants et les entraîneurs, comprennent comment l'HP1 est susceptible de l'affecter au quotidien. Par exemple, il peut être utile d'informer l'entraîneur sur l'HP1 de votre enfant afin qu'il puisse veiller à ce que votre enfant boive suffisamment d'eau, mais aussi comprendre le caractère indispensable de ses pauses fréquentes aux toilettes.

En informant votre entourage des besoins particuliers de votre enfant, vous pouvez élargir le réseau d'adultes bien informés qui veillent à son bien-être.



En savoir davantage ?

Pour entendre les histoires d'autres personnes vivant avec une HP1, consultez le site vivreavecuneHP1.fr

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