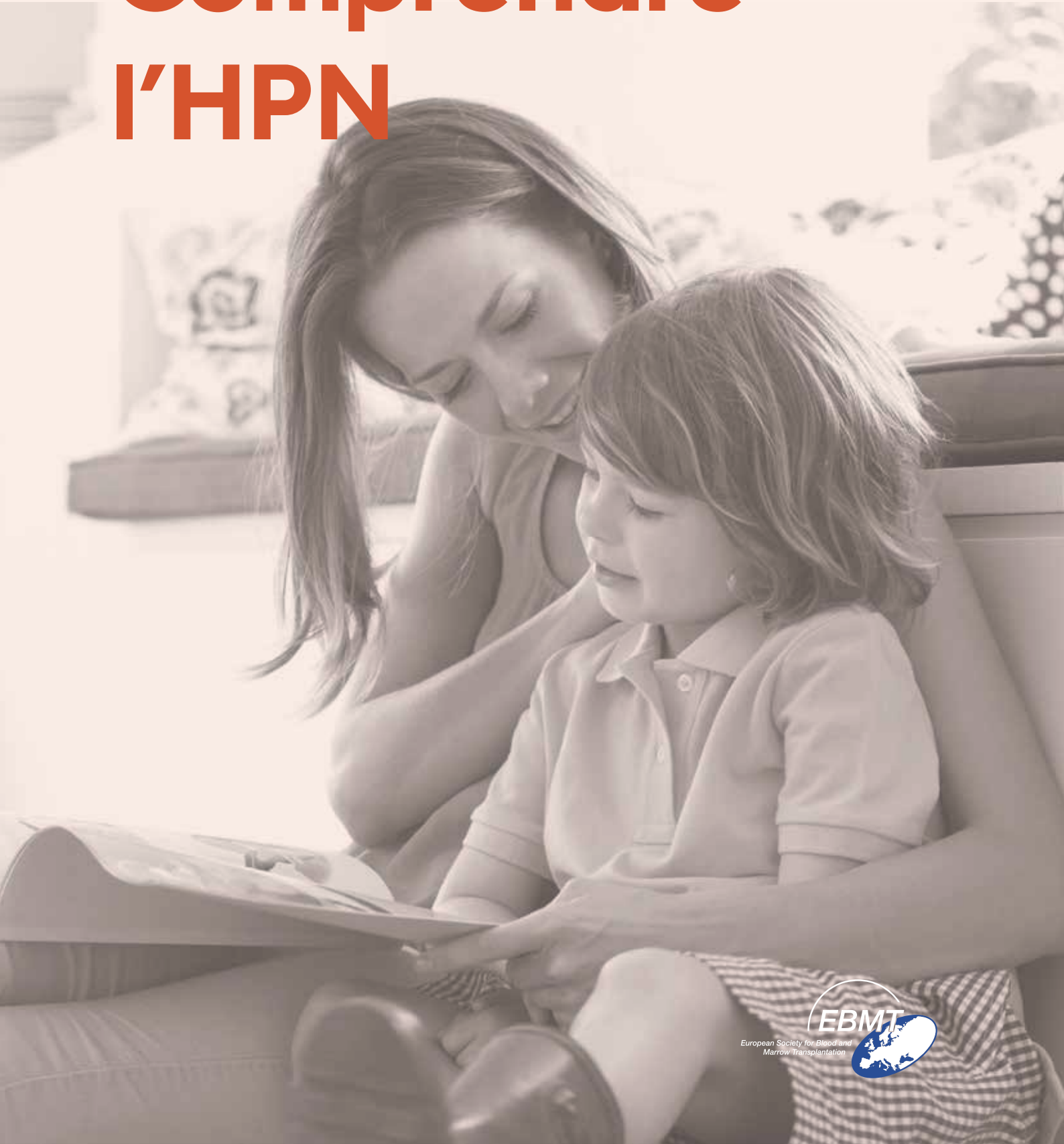


HPN

Brochure et carnet du patient

Comprendre l'HPN



European Society for Blood and
Marrow Transplantation

Cette brochure a été élaborée pour les personnes souffrant d'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN), ainsi que pour leurs aidants, leur famille et leurs amis. Elle contient des informations relatives à l'HPN, incluant ses causes, ses symptômes et les possibilités de prise en charge, ainsi que des conseils destinés à faciliter la vie quotidienne.

Le carnet des symptômes figurant au dos de cette brochure peut être utilisé par les personnes ayant reçu un diagnostic d'HPN pour tenir un registre de leurs symptômes et noter les effets de leur traitement. Discuter des données du carnet à chaque rendez-vous aidera tant le médecin que les autres membres de l'équipe de soins à suivre les symptômes et les changements du patient, ce qui permettra de déterminer si des modifications doivent être apportées au traitement.

Les termes soulignés sont définis dans le Glossaire figurant à la fin de la brochure.

- 1** Comprendre l'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)
Pages 7 – 10
- 2** Qui peut être atteint d'HPN ?
Page 11
- 3** Quelles sont les causes de l'HPN ?
Pages 12 – 14
- 4** Quels sont les signes et les symptômes de l'HPN ?
Pages 15 – 18
- 10** Témoignage d'un patient atteint d'HPN
Pages 33 – 36
- 5** Comment l'HPN affecte-t-elle la qualité de vie ?
Pages 19 – 20
- 11** Carnet des symptômes du patient
Pages 37 – 42
- 6** Comment l'HPN est-elle diagnostiquée et surveillée ?
Pages 21 – 22
- 12** Où puis-je obtenir des informations complémentaires ?
Page 43
- 7** Comment l'HPN est-elle prise en charge ?
Pages 23 – 24
- G** Glossaire
Pages 45 – 46
- 8** Vivre avec l'HPN
Pages 25 – 30
- 9** Parler de l'HPN
Pages 31 – 32

Qu'est-ce que l'HPN ?

L'HPN est une maladie très rare et complexe. Les personnes atteintes d'HPN peuvent souffrir de différents symptômes. Certaines personnes ne présentent pratiquement aucun symptôme, tandis que d'autres peuvent présenter des symptômes et des complications divers.

7



Le terme HPN tire son origine de plusieurs caractéristiques clés de la maladie. Les termes médicaux du nom sont expliqués dans la figure ci-dessous :

H

Hémoglobinurie se réfère à la présence d'hémoglobine dans les urines. Dans l'HPN, lorsque les globules rouges sont détruits, l'hémoglobine peut être libérée dans l'urine, ce qui lui donne une coloration foncée. Cependant, à peu près 1 personne sur 4 seulement présente ce symptôme lorsqu'elle reçoit un diagnostic d'HPN, et les autres peuvent ne jamais le présenter.

P

Paroxystique signifie survenant par épisodes. L'HPN est en fait une maladie dans laquelle la destruction des cellules sanguines se produit de manière permanente. Cependant, il arrive que la vitesse de destruction s'accélère et que les symptômes présentés s'aggravent.

N

Nocturne signifie survenant pendant la nuit. L'urine foncée (hémoglobinurie) qui peut être présente dans l'HPN tend à l'être plus particulièrement le matin ; au départ, on pensait donc que la destruction des globules rouges se produisait pendant la nuit. Nous savons aujourd'hui qu'elle se produit également tout au long du jour.

.....

Aujourd'hui que l'HPN est mieux comprise, nous savons que son nom ne décrit pas les expériences de tous les patients et qu'il ne reflète pas complètement la nature de la maladie.

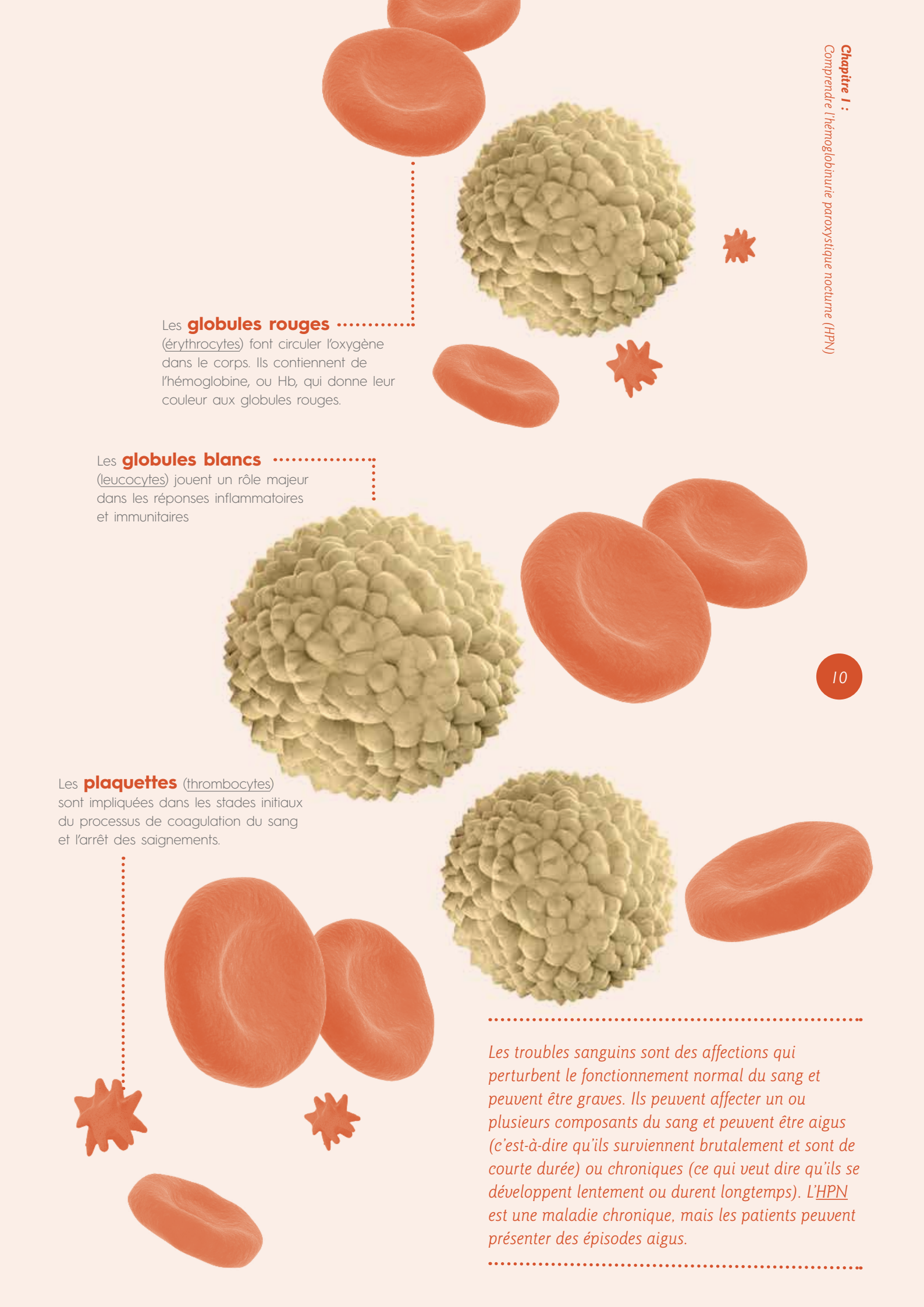
.....

À propos du sang

9

Le sang circule constamment dans l'organisme par l'action de pompage du cœur, en délivrant des nutriments aux cellules et en éliminant les déchets. Environ 50 % du sang de notre organisme est constitué d'un liquide appelé le plasma, et l'autre moitié est constituée de cellules.

Les globules sanguins sont des cellules produites dans la moelle osseuse et se répartissent en trois catégories : les globules rouges, les globules blancs et les plaquettes.



Les **globules rouges** (érythrocytes) font circuler l'oxygène dans le corps. Ils contiennent de l'hémoglobine, ou Hb, qui donne leur couleur aux globules rouges.

Les **globules blancs** (leucocytes) jouent un rôle majeur dans les réponses inflammatoires et immunitaires

Les **plaquettes** (thrombocytes) sont impliquées dans les stades initiaux du processus de coagulation du sang et l'arrêt des saignements.

Les troubles sanguins sont des affections qui perturbent le fonctionnement normal du sang et peuvent être graves. Ils peuvent affecter un ou plusieurs composants du sang et peuvent être aigus (c'est-à-dire qu'ils surviennent brutalement et sont de courte durée) ou chroniques (ce qui veut dire qu'ils se développent lentement ou durent longtemps). L'HPN est une maladie chronique, mais les patients peuvent présenter des épisodes aigus.

Qui peut être atteint d'HPN ?

L'HPN est une maladie très rare ; elle ne touche qu'environ 16 personnes sur un million, et seul 1,3 nouveau cas par million est diagnostiqué chaque année. C'est une maladie génétique acquise, ce qui signifie qu'elle n'est pas héréditaire et ne peut pas être transmise aux enfants par les parents. Elle n'est pas contagieuse. Les hommes et les femmes sont également touchés par l'HPN, et, bien que cette maladie puisse survenir dans toutes les tranches d'âge (y compris les enfants), elle est le plus souvent diagnostiquée vers 30-35 ans, souvent à la suite de symptômes discrets qui peuvent se développer et s'aggraver sur une longue période.

L'HPN est souvent associée à des maladies responsables d'un mauvais fonctionnement de la moelle osseuse par rapport à la normale, comme l'anémie aplasique (AA). Les personnes atteintes de syndromes d'insuffisance de la moelle osseuse sont plus susceptibles de développer une HPN.



Quelles sont les causes de l'HPN ?

Le système du complément fait partie du système de défense immunitaire de l'organisme, et agit en attaquant et en détruisant les bactéries, les virus et les cellules anormales. Les globules sanguins normaux ont des protéines protectrices à leur surface, qui sont là pour les protéger des attaques du système du complément. Ces protéines sont liées à la surface des cellules par un autre groupe de protéines (protéines à ancre GPI) produites par le gène PIG-A. Dans l'HPN, une mutation du gène PIG-A au sein des cellules souches de la moelle osseuse implique généralement que des globules sanguins présentent moins de protéines à ancre GPI à leur surface, voire aucune. Cela implique que ces cellules présentent moins de protéines protectrices, voire aucune, et que par conséquent, elles ne peuvent pas se protéger du système du complément. La mutation du gène PIG-A peut affecter les globules rouges, les globules blancs

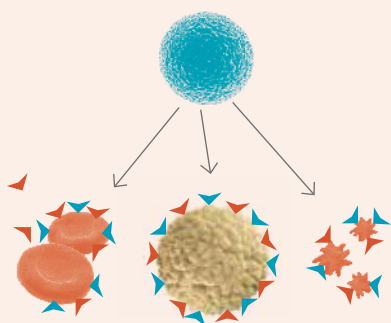
et les plaquettes. Les globules rouges affectés sont facilement détruits par le système du complément (un processus appelé hémolyse), tandis que les globules blancs et les plaquettes affectés sont activés par le système du complément. Le degré d'atteinte de chaque type de cellule peut varier. Ces différents degrés sont décrits par une répartition en type I, type II et type III, qui sont présentés dans la figure ci-dessous.

On ne connaît pas vraiment la cause de la mutation du gène PIG-A, bien qu'il existe un lien avec d'autres formes d'insuffisance de la moelle osseuse comme l'AA ou le syndrome myélodysplasique (SMD). Cependant, cette relation ne concerne pas tous les patients ; en effet, certains peuvent présenter une HPN sans aucune autre forme d'insuffisance de la moelle osseuse, ou « HPN classique » comme cela est parfois décrit.

Types de cellules HPN

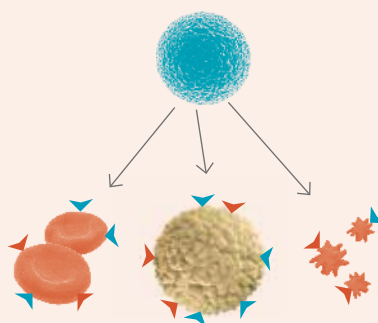
Les cellules sanguines des personnes atteintes d'HPN se répartissent en trois types :

Cellule souche normale (type I)



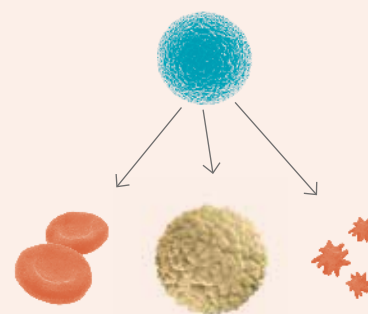
Les **cellules HPN I** (également appelées cellules de type I) sont des cellules sanguines normales qui présentent les protéines requises à leur surface pour les protéger de la destruction ou de l'activation par le système du complément.

Cellule souche HPN (type II)



Les **cellules HPN II** (également appelées cellules de type II) sont dépourvues de certaines des protéines protectrices à leur surface ; elles sont donc partiellement sensibles à la destruction ou à l'activation par le système du complément.

Cellule souche HPN (type III)



Les **cellules HPN III** (également appelées cellules de type III) sont dépourvues de toute protéine protectrice à leur surface ; elles sont donc facilement détruites ou activées par le système du complément.

.....

Les médecins utilisent un test appelé cytométrie en flux pour mesurer le pourcentage des différents types de cellules sanguines. Des informations complémentaires sur la cytométrie en flux sont fournies au chapitre 6 : Comment l'HPN est-elle diagnostiquée et surveillée ?

.....

Taille du clone HPN

Ce que l'on appelle la taille du clone HPN désigne la proportion de cellules HPN dépourvues d'expression normale des protéines à ancre GPI (cellules HPN II et cellules HPN III) par rapport aux cellules normales (cellules HPN I). Ainsi, une personne ayant 60 % de cellules sanguines sans protéines à ancre GPI et 40 % de cellules normales a une taille de clone HPN de 60 %. En général, les médecins ou les infirmières se réfèrent au clone de globule blanc ou granulocytaire lorsqu'ils parlent de la taille du clone HPN. Cela est dû au fait que les globules blancs ne sont pas détruits par le système du complément ; ils constituent donc une mesure plus stable que les globules rouges qui sont vulnérables à la déplétion ou peuvent être présents en raison d'une transfusion sanguine, donc non produits par la propre moelle osseuse du patient.

La proportion de clones HPN peut varier considérablement, certaines personnes ayant très peu de cellules HPN et d'autres près de 100 %. En outre, la taille du clone HPN peut varier au fil du temps et doit être contrôlée régulièrement car elle peut aider à mieux comprendre la maladie. Il n'est pas rare que la taille du clone HPN augmente après le traitement (par exemple avec des médicaments comme les immunoglobulines [ALG] ou les globulines antithymocytaires [ATG]).

.....
L'HPN est une maladie dans laquelle les globules rouges HPN de types II et III sont détruits, tandis que les globules blancs HPN de type II et III et les plaquettes sont activés, en raison de l'absence de protéines protectrices à leur surface.
.....

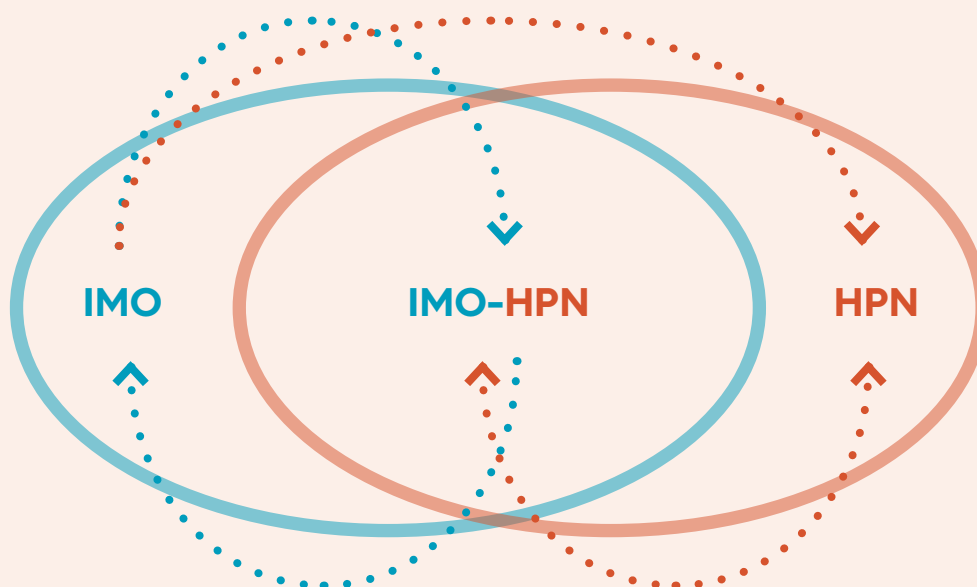


Insuffisance de la moelle osseuse

La raison exacte pour laquelle certaines personnes développent une HPN n'est pas connue ; cependant, l'HPN survient souvent parallèlement à d'autres affections qui rendent la moelle osseuse moins efficace à produire de nouvelles cellules sanguines, comme l'AA et le SMD.

Actuellement, les causes de l'insuffisance de la moelle osseuse (IMO) sous-tendant l'HPN sont mal comprises. Cependant, il est important de noter qu'une insuffisance de la moelle osseuse peut se développer au fil du temps et que l'HPN peut toujours survenir chez les patients ayant été précédemment guéris d'une maladie liée à l'insuffisance de la moelle osseuse. En conséquence, il est important de suivre les variations des numérations sanguines et/ou des symptômes afin de surveiller le fonctionnement de la moelle osseuse.

Relation entre insuffisance de la moelle osseuse et HPN



Quels sont les signes et les symptômes de l'HPN ?

Les signes et les symptômes de l'HPN sont variés ; certaines personnes vont se sentir bien en dépit de l'HPN, et d'autres seront très malades, avec des complications pouvant engager le pronostic vital. L'HPN peut souvent passer inaperçue pendant des années car elle se manifeste différemment chez chaque personne et présente une grande diversité de symptômes généralement associés à d'autres maladies.

.....
Il est très difficile de prédire comment l'HPN affectera les différentes personnes et comment la maladie évoluera au fil du temps. Les personnes ayant une maladie de la moelle osseuse, comme l'AA, peuvent recevoir un diagnostic d'HPN lors d'un dépistage de routine de l'HPN, même si elles ne présentent aucun symptôme d'HPN.
.....

Les signes et les symptômes pouvant être présentés par une personne atteinte d'HPN sont présentés ci-dessous. Il est important de se rappeler que certaines personnes peuvent avoir très peu de problèmes et ne pas présenter tous ces signes et symptômes. Des informations complémentaires sur ces signes et symptômes et d'autres conséquences de l'HPN sont présentées à la page suivante.

Les symptômes suivants peuvent affecter l'organisme

- 01 — *Thrombose*
- 02 — *Hémolyse*
- 03 — *Anémie*
- 04 — *Fatigue*
- 05 — *Hypertension pulmonaire (HTP) et dyspnée*
- 06 — *Hypertension artérielle (HTA)*
- 07 — *Jaunisse*
- 08 — *Calculs biliaires*
- 09 — *Douleurs abdominales et difficultés à avaler*
- 10 — *Dysfonction rénale et maladie rénale chronique*
- 11 — *Dysfonction érectile*



Thrombose

La thrombose est la formation de caillots sanguins dans les vaisseaux. Normalement, le sang est capable de former des caillots en cas de lésion, comme lors d'une blessure. Cependant, dans l'HPN, le sang a une trop grande capacité à former des caillots. C'est une affection grave car les caillots sanguins peuvent causer une obstruction de la circulation sanguine et empêcher le passage de l'oxygène dans les tissus du corps. L'obstruction d'une veine ou d'une artère par un caillot sanguin provenant d'un autre site est appelée une thromboembolie. Cela peut être très grave ou même fatal, en fonction de la localisation du vaisseau sanguin obstrué, et peut provoquer une crise cardiaque, un accident vasculaire cérébral ou une atteinte d'organe. L'HPN peut également causer une thrombose dans des veines inhabituelles comme les veines hépatiques drainant le foie (syndrome de Budd-Chiari). La thromboembolie est la première cause de décès chez les personnes atteintes d'HPN.

Hémolyse

L'hémolyse est la destruction des globules rouges. Cela libère de l'hémoglobine dans le plasma, causant des symptômes tels qu'une coloration foncée des urines et une anémie. Dans l'hémolyse sévère, la destruction des globules rouges entraîne une libération plus rapide de l'hémoglobine dans la circulation sanguine et peut provoquer une fatigue excessive, un essoufflement et une accélération de la fréquence cardiaque. L'hémoglobine libre se lie également à l'oxyde nitrique, engendrant un manque d'oxyde nitrique dans le sang. Ce manque d'oxyde nitrique provoque des spasmes dans certains muscles du corps, comme l'abdomen et l'œsophage (qui relie la bouche à l'estomac), entraînant de fortes douleurs et un risque accru de thromboembolie. Le même processus peut causer des difficultés à avaler ou une dysfonction érectile.

Anémie

L'anémie est définie par une diminution de la quantité de globules rouges dans le sang. Un faible nombre de globules rouges peut être dû à une production réduite de globules rouges résultant d'un mauvais fonctionnement de la

moelle osseuse, ou à une destruction accrue des globules rouges (hémolyse). L'une des principales caractéristiques de l'HPN est l'anémie hémolytique. Les personnes atteintes d'anémie peuvent présenter une fatigue, un essoufflement, en particulier à l'effort (par exemple en montant des escaliers) ou en situation de détente, une pâleur (peau pâle), des palpitations (conscience de ses propres battements cardiaques), des vertiges et des syncopes. Le taux d'hémoglobine d'une personne peut ne pas refléter le degré de fatigue ou d'altération de la qualité de vie dont elle souffre.

Fatigue

La fatigue est un symptôme d'anémie, mais elle peut également survenir indépendamment de l'anémie. Dans l'HPN, la fatigue présentée est souvent bien pire que celle attendue chez les personnes présentant d'autres types d'anémie. Les taux réduits d'oxyde nitrique pourraient constituer l'une des explications de ce phénomène. La fatigue excessive peut être invalidante, affectant la vie professionnelle, la vie privée et la capacité à effectuer les activités quotidiennes normales. Les personnes atteintes d'HPN peuvent devoir modifier leur vie et leurs activités en raison de leur fatigue. Parfois, une fatigue excessive peut être diagnostiquée à tort comme une dépression.

Hypertension pulmonaire (HTP) et dyspnée

L'hypertension pulmonaire (HTP) est une affection dans laquelle la pression sanguine dans les artères des poumons est anormalement élevée. Près de la moitié des personnes atteintes d'HPN présente des signes d'HTP. L'HTP affectant les poumons, l'essoufflement et les difficultés respiratoires (dyspnée) sont des symptômes fréquents de cette affection, qui peuvent également exercer des pressions supplémentaires sur le cœur. La fatigue sévère et la dyspnée sévère sont deux symptômes de l'HPN s'accordant avec l'HTP. L'HTP est également associée à un risque accru d'autres problèmes médicaux graves, comme les événements thrombotiques (ET), et peut constituer une affection très grave si elle n'est pas traitée.

Hypertension artérielle (HTA)

L'hypertension artérielle (haute pression sanguine) est une affection médicale dans laquelle la pression du sang sur la paroi des artères est élevée. Certains patients signalent des maux de tête, des étourdissements, des vertiges (lorsqu'une personne a l'impression de bouger ou de tourner alors que ce n'est pas le cas), des acouphènes (perception de sons en l'absence de tout son externe correspondant) ou des troubles visuels. Généralement, dans les premiers temps, l'hypertension ne provoque pas de symptômes ; cependant, une hypertension soutenue au fil du temps constitue un facteur de risque majeur de maladie cardiaque hypertensive, de maladie coronarienne, d'accident vasculaire cérébral, d'anévrisme aortique, de maladie artérielle périphérique et de maladie rénale chronique.

Jaunisse

La bilirubine est le pigment jaune libéré par la dégradation des globules rouges ; ce pigment peut causer une jaunisse (coloration jaune des yeux ou de la peau) au cours des hémolyses significatives (destruction des globules rouges). La jaunisse peut également s'accompagner de démangeaisons.

Calculs biliaires

Les calculs biliaires sont des dépôts durcis de fluides digestifs qui peuvent se former dans la vésicule biliaire, un organe qui traite la bile dans l'intestin. Si les calculs biliaires produisent une occlusion du canal cholédoque, ils peuvent provoquer une douleur subite croissante dans l'abdomen, des nausées, une douleur entre les omoplates ou dans l'épaule droite. Les patients atteints d'HPN peuvent également développer une boue biliaire qui peut produire des symptômes similaires aux calculs biliaires. Les médecins peuvent recommander l'ablation de la vésicule biliaire pour soulager les symptômes de calculs biliaires et de boue biliaire.

Douleur abdominale et difficultés à avaler

Les patients atteints d'HPN peuvent souffrir de douleurs épisodiques ou permanentes au niveau de l'estomac et de la région abdominale, ainsi que de difficultés et de douleurs à la déglutition. La douleur peut être légère ou très sévère, et un traitement peut s'avérer nécessaire. Elle peut également survenir dans le bas du dos et causer des maux de tête.

Dysfonction rénale et maladie rénale chronique

Les reins sont des organes importants qui ont plusieurs fonctions essentielles dans le corps humain, dont l'une est d'éliminer les déchets du sang. L'une des complications établies de l'HPN est l'altération de la fonction rénale, et une proportion significative de personnes atteintes d'HPN souffre d'une maladie rénale chronique. L'hémolyse chronique constituerait une cause première de cicatrisation rénale, qui à son tour peut altérer la fonction rénale et entraîner une insuffisance rénale, l'une des premières causes de décès dans l'HPN après la thromboembolie.

Dysfonction érectile

Les hommes atteints d'HPN peuvent éprouver des problèmes pour obtenir ou maintenir l'érection. Cela est dû au fait que l'hémoglobine libre libérée dans le sang au cours de l'hémolyse se lie à l'oxyde nitrique et en réduit le taux dans la circulation sanguine. Cela provoque, à son tour, la contraction des vaisseaux sanguins dans le pénis, entraînant une limitation de l'afflux sanguin dans le pénis, ce qui empêche l'érection ou son maintien. Les hommes présentant une dysfonction érectile doivent en parler avec leur médecin car des traitements sont disponibles.

Comment l'HPN affecte-t-elle la qualité de vie ?

19

Risque de thrombose

L'hémolyse chronique, qui entraîne un risque élevé de thrombose, est le mécanisme central sous-tendant les morbidités et la mortalité associées à l'HPN. Avec les traitements actuels, les personnes souffrant d'HPN ont montré des réductions significatives des événements thrombotiques et peuvent attendre une espérance de vie proche de la normale.

Impact des symptômes

En raison de l'hémolyse constante qui peut se produire avec l'HPN, les personnes atteintes de cette maladie peuvent présenter un certain nombre de symptômes susceptibles d'altérer leur qualité de vie, notamment la fatigue (fatigue/épouement), les douleurs abdominales (région de l'estomac), les maux de tête, l'essoufflement, la dysphagie (difficultés à avaler) et une dysfonction érectile.

Effets psychologiques

Le maintien du bien-être mental est essentiel pour une bonne qualité de vie. Le diagnostic d'HPN est une expérience qui change la vie, et certains patients pourraient tirer profit du soutien d'un psychologue professionnel lorsqu'ils apprennent à s'adapter à leur maladie. En outre, il peut être utile pour les personnes atteintes d'HPN de recevoir un soutien d'autres patients HPN et de partager leur expérience. Mener une vie aussi normale que possible, y compris adapter ses activités physiques, peut souvent être favorable à la santé psychologique des patients.

Améliorer la qualité de vie

Les symptômes présentés par les personnes atteintes d'HPN peuvent être invalidantes et affecter significativement leur vie. Cependant, les récentes avancées médicales ont permis des options de prise en charge et de traitement de ces patients qui peuvent avoir une répercussion significative, tant sur la survie que sur la qualité de vie.



.....
Des informations complémentaires sur les modalités de gestion des symptômes et des effets du traitement de l'HPN, ainsi que sur les moyens de faciliter le quotidien sont fournies au chapitre 8 : Vivre avec l'HPN.
.....

Comment l'HPN est-elle diagnostiquée et surveillée ?

L'établissement du diagnostic d'HPN est connu pour être long, nécessitant parfois des mois ou des années. Cela peut être dû à différentes raisons :

- Ses signes et ses symptômes varient considérablement en fonction des patients.
- Ses signes et ses symptômes surviennent dans de nombreuses maladies.
- Elle est très rare et peut ne pas être la première maladie à laquelle le médecin pense.

Qui doit être dépisté à la recherche de l'HPN ?

L'HPN doit être recherchée chez les personnes présentant l'un des facteurs suivants :

- Thrombose inexplicquée.
- Thrombose dans des sites inhabituels, accompagnée d'une hémolyse, comme dans le syndrome de Budd-Chiari.
- Insuffisance de la moelle osseuse, comme dans l'AA ou le SMD.
- Anémie hémolytique négative au test de Coombs.
- Hémolyse associée à une anémie, à une fatigue, à une dystonie des muscles lisses (dysphagie, douleur abdominale, dyspnée, dysfonction érectile), à une douleur viscérale inexplicquée ou à une hémoglobinurie.

En raison du caractère potentiellement fatal et évolutif de l'HPN, la surveillance chez ces groupes de patients est vraiment très importante : la taille du clone chez certaines personnes peut rapidement augmenter dans un intervalle de quelques mois, même chez celles ayant un faible nombre de cellules affectées. Cependant, la taille du clone n'influence pas toujours le comportement de la maladie, et chaque patient doit être surveillé en conséquence.



Le meilleur test pour le diagnostic et la surveillance de l'HPN est la cytométrie en flux de haute sensibilité.

Cytométrie en flux pour le diagnostic de l'HPN

La cytométrie en flux mesure la taille du clone HPN en utilisant un petit échantillon de sang prélevé dans le bras. Elle consiste à examiner les cellules sanguines individuelles afin de déterminer la présence de protéines à ancre GPI à leur surface, ce qui peut les protéger du système immunitaire. Si ces protéines sont présentes, la cellule sanguine est normale (cellule de type I) ; par contre, si elles ne sont que partiellement présentes ou complètement absentes, la cellule est une cellule HPN de type II ou III, respectivement.

Autres tests

D'autres tests peuvent également fournir des informations sur la manière dont l'HPN affecte une personne :

Hémogramme

Nombre de tous les types de cellules sanguines.

Nombre de globules blancs

Révèle si la moelle osseuse fonctionne bien en indiquant si elle produit le nombre normal de globules blancs.

Nombre de plaquettes

Comme le nombre de globules blancs, le nombre de plaquettes indique si la moelle osseuse fonctionne bien.

Taux de lactate déshydrogénase (LDH)

La LDH est une enzyme présente en abondance dans les globules rouges. Dans l'HPN, la LDH est libérée dans la circulation sanguine lorsque les globules rouges sont détruits ; le dosage de cette enzyme indique donc l'ampleur de la destruction des globules rouges.

Taux d'hémoglobine et nombre de réticulocytes/globules rouges

Le taux d'hémoglobine est parfois utilisé pour indiquer l'ampleur de la destruction des globules rouges ; cependant, le taux de LDH est une mesure plus précise et plus couramment utilisée. Le nombre de réticulocytes est utilisé pour déterminer si la moelle osseuse produit plus de globules rouges que la normale.

Tests de la fonction rénale

Dans la mesure où l'HPN peut causer des problèmes rénaux, les personnes atteintes d'HPN doivent subir des évaluations de leur fonction rénale par des analyses de sang.

Taux de bilirubine

La bilirubine est un déchet résultant de la dégradation des globules rouges. Les taux de bilirubine peuvent être élevés dans l'HPN en raison de la destruction accrue des globules rouges.

Test de la ferritine sérique

La ferritine est une protéine qui stocke le fer dans les cellules. Dans l'HPN, les taux de ferritine peuvent être inférieurs à la normale en raison d'une perte chronique de fer dans l'urine résultant de l'hémolyse. Les taux de ferritine peuvent également être supérieurs à la normale chez les patients atteints d'HPN si un traitement est utilisé pour réduire significativement l'hémolyse, et partant, la perte en fer.

Moelle osseuse, biopsie et ponction

Le prélèvement d'un échantillon de tissu ou de liquide de la moelle osseuse permet d'examiner les cellules de la moelle osseuse afin de déterminer si elle fonctionne bien. Cette technique peut également être utilisée pour surveiller si des patients atteints d'HPN ont développé une AA, un SMD ou une leucémie.

Comment l'HPN est-elle surveillée ?

Les médecins surveillent étroitement les signes et les symptômes d'HPN, ainsi que les résultats des tests biologiques au fil du temps.

Les carnets des symptômes peuvent aider le patient à suivre les effets éventuels de l'HPN à différents moments. Ils sont utiles lors des discussions des patients avec leur médecin ou leur infirmière.

Un carnet et journal des symptômes est fourni à la fin de cette brochure pour permettre au patient de suivre ses symptômes ; il peut être partagé lors des rendez-vous avec un médecin ou une infirmière.

Comment l'HPN est-elle prise en charge ?

Les personnes atteintes d'HPN doivent discuter des options thérapeutiques disponibles avec leur équipe médicale et convenir de la meilleure approche adaptée à leur propre cas et à leur situation.

En regard figure une liste des traitements pouvant être utilisés pour traiter l'HPN.



.....
La plupart des traitements actuellement disponibles sont des traitements de soutien. Cela signifie qu'ils aident à résoudre des symptômes ou à traiter des complications spécifiques, mais qu'ils ne guérissent pas l'HPN.
.....

Il est important de se rappeler que certaines personnes atteintes d'HPN ne nécessitent pas de traitement, mais ont juste besoin d'une surveillance au fil du temps en cas d'évolution. Dans des cas individuels, une disparition spontanée de l'HPN, appelée rémission spontanée, a été rapportée.

Transfusions sanguines

Le sang prélevé de donneurs volontaires peut être administré aux patients atteints d'HPN afin d'augmenter leur nombre de globules rouges et d'améliorer leurs symptômes d'anémie. Les transfusions sanguines ne sont pas un remède à l'HPN et peuvent devoir être répétées à intervalles réguliers.

Suppléments vitaminiques et minéraux

Des suppléments vitaminiques et minéraux, comme le fer, la vitamine B12 et l'acide folique, peuvent être administrés dans la mesure où l'organisme en a besoin pour produire de nouveaux globules rouges.

Anticoagulants

Les anticoagulants, par exemple l'héparine de faible poids moléculaire et la warfarine, sont des médicaments qui fluidifient le sang afin de tenter d'arrêter la formation de caillots sanguins. La warfarine est un exemple de médicament couramment utilisé à cet effet chez les personnes atteintes d'HPN. L'utilisation d'anticoagulants peut être risquée ; elle n'est donc appliquée que chez les patients HPN présentant certains facteurs de risques.

Érythropoïétine

Certaines personnes atteintes d'HPN reçoivent de l'érythropoïétine, un facteur de croissance stimulant la fabrication de globules rouges par la moelle osseuse. Elle peut réduire la nécessité de recourir à des transfusions sanguines et accroître le niveau d'énergie ; cependant, dans certains cas, elle peut aggraver les symptômes ; elle n'est donc pas utilisée systématiquement.

Inhibition du complément

Les inhibiteurs du complément, comme l'éculizumab (ou Soliris), sont des médicaments qui se lient à des composants ciblés du système du complément, qu'ils inhibent. Ils sont spécifiquement efficaces pour les personnes atteintes d'HPN car ils sont capables d'empêcher le système du complément de détruire les globules rouges.

L'éculizumab est un médicament intraveineux qui est administré tous les quinze jours dans une veine. S'il est indiqué, il doit être prescrit par un médecin expérimenté dans le traitement et la prise en charge de l'HPN. Il appartient à un groupe de médicaments appelés les anticorps monoclonaux ; cependant, à la différence d'autres médicaments de cette famille, il est « inerte » et les réactions au médicament sont rares. C'est un traitement à long terme ; dans certains pays, il est administré au domicile des patients par des infirmières qualifiées.

Grefe de moelle osseuse (GMO) allogénique

La GMO allogénique est une procédure consistant à remplacer les cellules de moelle osseuse (qui produisent des cellules sanguines HPN) d'une personne par des cellules de moelle osseuse saines d'un donneur. La GMO allogénique nécessite généralement que le patient subisse une période de conditionnement afin de détruire les cellules de moelle osseuse malades ; le conditionnement consiste à utiliser des combinaisons de chimiothérapie ou de radiothérapie, et peut durer plusieurs jours en fonction de la méthode utilisée. Aujourd'hui, à la suite de la mise au point des inhibiteurs du complément, il est rare de traiter l'HPN par GMO, et cette dernière représente souvent une option secondaire à l'inhibition du complément.

Vivre avec l'HPN

25

Comment les signes et les symptômes de l'HPN affectent-ils les personnes atteintes ?

Les signes et les symptômes de l'HPN sont très divers. Certaines personnes peuvent présenter très peu de symptômes et se sentir suffisamment bien pour mener une vie normale malgré leur HPN, tandis que d'autres peuvent se sentir très mal et devant apporter des changements à leur routine quotidienne. En outre, certains patients peuvent présenter des complications engageant le pronostic vital. Il est très difficile de prédire comment l'HPN affectera les différentes personnes et comment la maladie évoluera au fil du temps.

Mais on peut faire quelque chose. Les avancées dans la recherche et les connaissances laissent entendre que l'HPN n'a plus autant de répercussions sur la qualité de vie et l'espérance de vie qu'auparavant.



Vies professionnelle et familiale

Les vies professionnelle et familiale peuvent être difficiles même quand on va bien. Essayer de faire face aux symptômes et aux émotions produits par l'HPN peut rendre les choses encore plus difficiles. Il est important que les personnes atteintes d'HPN rationalisent leurs priorités et réfléchissent à ce qui peut être géré chaque jour, en organisant leur temps et en économisant leur énergie pour les choses plus importantes.

Le travail est important pour la plupart des gens. Les patients doivent discuter avec leurs employeurs des difficultés qu'implique la maladie. Les patients sous traitement peuvent avoir à négocier des congés pour pouvoir recevoir leurs perfusions. Dans de tels cas, l'équipe médicale peut intervenir pour plaider en faveur du patient.

Les partenaires, la famille et les amis peuvent constituer une source majeure d'aide et de soutien. Avoir des discussions ouvertes sur leurs préoccupations et leurs inquiétudes permet aux individus de partager leurs sentiments et peut souvent les aider à gérer les problèmes quotidiens avant qu'ils leur échappent.

Émotions

Il est naturel de ressentir des sentiments divers après avoir reçu un diagnostic d'HPN. Certaines personnes peuvent être bouleversées, anxieuses ou en colère, tandis que d'autres se sentiront soulagées par l'établissement ultime d'un diagnostic. Il n'y a pas de bonne manière de réagir, et cette diversité d'émotions peut concerner non seulement la personne ayant reçu le diagnostic d'HPN mais aussi ses proches. L'option d'un soutien psychologique professionnel doit être envisagée précocement. Un soutien peut être nécessaire non seulement pour les personnes diagnostiquées mais également pour leurs amis et leur famille. Un diagnostic d'HPN implique un suivi rapproché de la maladie et du traitement, ce qui peut avoir des répercussions sur les activités quotidiennes, conduisant certaines personnes à avoir le sentiment de perdre le contrôle de leur vie. Être informé sur la maladie et impliqué dans les prises de décision peut aider à promouvoir un sentiment de contrôle dans une situation nouvelle.

Les émotions peuvent affecter la santé physique ainsi que le bien-être mental. Il est fréquent que les personnes atteintes d'HPN se sentent stressées ou anxieuses par rapport à leur maladie et aux traitements qu'elles reçoivent, ce qui peut provoquer des symptômes physiques. Il peut parfois être difficile d'identifier la cause de ces symptômes physiques.

Sexualité et fonctionnement sexuel

Chez les hommes, l'HPN peut causer des problèmes d'obtention ou de maintien de l'érection. De plus, la fatigue, l'anxiété et les émotions changeantes dues à l'HPN peuvent également avoir des répercussions sur l'intérêt pour le sexe. Discutez-en avec l'équipe de soins, car des solutions peuvent vous être proposées.

Il s'agit d'un sujet sensible qui peut être difficile à aborder. Avoir une discussion ouverte avec le partenaire peut permettre d'éliminer les tensions : expliquer qu'un manque d'intérêt pour le sexe ne signifie pas qu'il y ait de changement dans le degré d'affection ressenti pour l'autre, et que l'intimité peut également s'exprimer en se touchant, en se tenant les mains, en s'embrassant et en s'étreignant. Le personnel de l'hôpital doit être en mesure de fournir un accès à des conseillers expérimentés pouvant discuter de ces sentiments.

Gestion des symptômes et des effets secondaires du traitement

Les personnes atteintes d'HPN sont normalement suivies par un hématologue (médecin spécialisé dans les affections du sang) et son équipe, qui inclut souvent des infirmières spécialisées, parallèlement à leur médecin généraliste. Lorsque les patients présentent des complications dues à leur HPN, il est important qu'ils en discutent le plus rapidement possible car ils peuvent requérir les soins spécialisés d'autres équipes de médecins qui travailleront en collaboration avec les hématologues.

Les équipes médicales souhaiteront savoir quels symptômes une personne a présentés et dans quelle mesure ils affectent leur vie. Il peut être utile pour les patients atteints d'HPN de tenir un carnet de leurs expériences, afin de les aider à s'en souvenir et à les expliquer clairement.

Certains symptômes physiques peuvent être soulagés par l'apport de changements au mode de vie, comme le suivi d'un régime alimentaire sain et la pratique d'exercice si possible.

Le sommeil

L'anxiété, l'inquiétude et la peur de l'avenir peuvent également avoir des répercussions sur le sommeil. Éviter les siestes pendant la journée, observer des habitudes de sommeil régulières et pratiquer un peu d'exercice peuvent aider à faire de meilleures nuits de sommeil. De plus, il peut être utile d'éviter l'alcool et les boissons à base de caféine, ou de prendre un bain chaud avant le coucher. Si l'endormissement pose un problème, il peut être bénéfique de sortir du lit et de changer de pièce, ou de se détendre en lisant ou en écoutant de la musique. La pratique de techniques de méditation et de relaxation peut également contribuer à promouvoir un bon sommeil.



Considérations et suggestions concernant le mode de vie

Vivre avec l'HPN peut être difficile compte tenu du caractère grave et rare de la maladie. Voici quelques suggestions pour vous aider à rendre votre vie quotidienne plus facile :



Tenez un carnet de vos symptômes

Il est important que tous les symptômes soient discutés ouvertement à chaque rendez-vous avec l'équipe de soins ; les mécanismes compensatoires et les adaptations du mode de vie à des symptômes comme la fatigue peuvent masquer la sévérité ou la dégradation de la maladie.



Dites aux médecins quels médicaments vous prenez

Il est important que l'équipe de soins soit informée de tous les médicaments sur ordonnance, les médicaments en vente libre et les produits de phytothérapie, ainsi que des suppléments nutritionnels vitaminiques que vous prenez.



Pratiquez une activité physique

Il est important de pratiquer une activité physique, pour le bien-être tant physique que mental. L'activité physique peut varier entre de petits exercices passifs, de menues tâches ménagères et de petites marches, et des activités plus intenses, comme le vélo ou la course. Les équipes médicales peuvent fournir des conseils sur les programmes d'exercice adaptés à chaque situation.

29



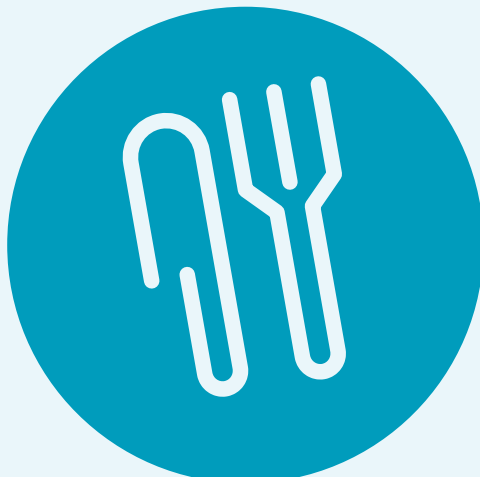
Informez le médecin et l'infirmière avant d'être soumis à une quelconque procédure invasive (intervention dentaire, coloscopie, etc.)

Si une personne atteinte d'HPN doit subir une intervention chirurgicale, son médecin pourra vouloir contrôler son taux de cellules sanguines et voir si elle a besoin de soutien supplémentaire pour prévenir la thrombose. Il pourra vouloir prescrire un antibiotique à l'avance afin de prévenir toute infection.



Demandez de l'aide

Les personnes atteintes d'HPN peuvent être soumises à beaucoup de stress, tant physique que mental. Cela implique qu'il est très fréquent de se sentir débordé par les activités quotidiennes. En conséquence, demander de l'aide à la famille et aux amis est important pour soulager certaines des pressions supplémentaires causées par l'HPN.



Suivez un régime alimentaire sain et buvez abondamment

Bien manger est important pour tous, et plus particulièrement encore pour les personnes souffrant de maladie chronique. Les personnes atteintes d'HPN doivent veiller à obtenir l'apport en nutriments dont elles ont besoin tout en évitant les sucres et les produits chimiques inutiles, afin d'aider leur organisme à bien fonctionner.



Voyages et assurances

Si une personne atteinte d'HPN souhaite voyager, elle doit en discuter avec son équipe spécialisée en HPN. Les assurances voyage prévoient une couverture en cas de problème survenant loin du domicile. Lors de la souscription, les assureurs demandent souvent des détails sur l'âge des voyageurs, leur destination et toutes affections médicales préexistantes, y compris l'HPN. Il est donc utile de disposer de ces renseignements, ainsi que de tous les détails concernant le traitement, pour pouvoir les fournir à la compagnie d'assurances. Si possible, il convient de vérifier que la compagnie d'assurances dispose d'un code spécifique pour l'HPN.

Grossesse

Pour les femmes atteintes d'HPN, la grossesse peut être risquée tant pour la mère que pour l'enfant. Les femmes atteintes d'HPN envisageant une grossesse doivent en discuter avec leur équipe spécialisée en HPN afin d'évaluer les meilleures options permettant de réduire le risque de complications en cours de grossesse. Une communication étroite entre l'équipe obstétricienne et celle d'hématologie est essentielle pour la sécurité de la mère et du bébé.

Contraception

Pour les personnes atteintes d'HPN, les méthodes de contraception les plus sûres sont la spirale intravaginale diffusant de la progestérone ou les préservatifs. Les contraceptifs oraux combinés doivent être évités car ils peuvent produire un risque accru de développer un caillot sanguin. Les patientes doivent discuter de la contraception avec leur équipe de soins, qui pourra leur fournir des informations complémentaires et des conseils.

Chirurgie

La chirurgie peut entraîner un certain nombre de risques pour les personnes atteintes d'HPN. Elle peut augmenter l'activité du système du complément, ce qui entraîne l'hémolyse. Dans ce contexte, la chirurgie peut accroître le risque de caillots sanguins et causer des hémorragies graves chez les personnes ayant un faible taux plaquettaire (ce qui est possible dans l'HPN).

Les personnes atteintes d'HPN requérant une chirurgie doivent discuter avec leur médecin spécialisé en HPN, afin de faire en sorte que toutes les mesures spécifiques puissent être mises en œuvre.

Thérapies complémentaires

Les thérapies complémentaires sont celles utilisées parallèlement aux traitements médicaux traditionnels, telles que l'assistance sociopsychologique, l'aromathérapie, les massages ou les techniques de méditation et de visualisation. Elles sont souvent utilisées afin de promouvoir le bien-être physique et émotionnel, et peuvent contribuer à améliorer la qualité de vie, à réduire le stress et l'anxiété, à améliorer le sommeil et à soulager certains symptômes. Les équipes de soins seront en mesure de fournir des conseils sur les thérapies qui pourraient être sans risque et adaptées à chaque cas individuel.

Parler de l'HPN

Questions à poser au médecin/ à l'infirmière concernant l'HPN

Une bonne relation entre les personnes atteintes d'HPN et les médecins/infirmières est importante pour le succès de la prise en charge. Les personnes atteintes d'HPN pourraient trouver utile de noter les questions qu'elles souhaiteraient poser à leur médecin ou à leur infirmière avant leurs rendez-vous. Les questions suivantes peuvent constituer un point de départ intéressant :

- *Qu'est-ce que l'HPN ?*
- *Quelle est la cause sous-jacente de l'HPN ?*
- *Comment l'HPN est-elle diagnostiquée ?*
- *Comment l'HPN est-elle surveillée/que recherchez-vous ?*
- *Comment l'HPN sera-t-elle prise en charge ?*

En outre, il est essentiel que les médecins et les infirmières soient pleinement informés de tous les symptômes, même s'ils ne semblent pas importants ou associés à l'HPN ; des détails concernant la date de début des symptômes, leur fréquence de survenue et leur degré de gravité doivent être fournis.

.....
*Le carnet et journal des symptômes
fourni à la fin de cette brochure prévoit
un espace pour noter les questions et
consigner les symptômes au fil du temps.*
.....



Communiquer avec la famille, les amis et les aidants

Il est important pour la famille et les amis d'une personne atteinte d'HPN de bien comprendre comment la maladie peut les affecter, afin de les aider à comprendre comment la personne peut se sentir et comment ils peuvent l'aider.

Recevoir un diagnostic d'HPN peut faire naître une grande diversité d'émotions et peut être un moment stressant. Il est parfois difficile d'en parler avec les membres de sa famille ; les amis et la famille veulent souvent aider, mais ne savent pas comment lancer la conversation par crainte de contrarier la personne qu'ils aiment.

Engager la conversation peut aider les autres à se sentir plus à l'aise lorsqu'il s'agit de leurs préoccupations. Discuter de la maladie et des répercussions de l'HPN sur la vie quotidienne peut être une manière de partager des sentiments et des questions, ainsi que de donner et de recevoir un soutien.

Préciser à l'avance son sujet de préoccupation peut faciliter l'entrée en matière, par exemple : « je suis inquiet à propos de mon taux d'hémoglobine » ; cela peut permettre d'axer la conversation sur les principaux problèmes.

.....

Parfois, il peut s'avérer utile de parler à un spécialiste ; il peut s'agir d'un membre du personnel de l'hôpital, d'une infirmière spécialisée, d'un psychologue ou de l'une des associations de soutien indiquées à la fin de cette brochure.

.....

Communiquer avec les enfants

Lorsqu'un parent est atteint d'HPN, il peut lui être difficile de savoir ce qu'il faut dire et ne pas dire à son enfant à propos de la maladie.

Toute discussion sur la maladie ou le traitement doit être adaptée à l'âge de l'enfant. Il vaut souvent mieux être ouvert, car les enfants peuvent ressentir les changements dans la dynamique familiale, et il peut leur être bénéfique de comprendre pourquoi un parent se sent plus fatigué ou ne peut plus procurer de soins aussi actifs que d'habitude.

Témoignage d'un patient atteint d'HPN



Lars est un patient atteint d'HPN, qui vit en Allemagne. Il a gentiment proposé de partager son histoire pour servir de soutien et d'information aux autres patients et à leur famille, à leurs amis et aux aidants.

33

.....

Nom : Lars

Âge : 29 ans

Lieu de résidence : Stuttgart, Allemagne

Passe-temps : *Je suis une personne active et j'essaie de profiter au maximum des joies de la vie. J'aime différents sports et les activités extérieures, et j'adore les voyages.*

.....

Que s'est-il passé lorsque vous avez commencé à développer des symptômes d'HPN ?

En 2008, j'ai souffert d'une inflammation auto-immune du foie (sarcoïdose), qui a été traitée avec succès par des corticoïdes. Après que j'ai récupéré, ma numération sanguine a commencé à baisser ; mes médecins m'ont donc fait subir des examens sanguins et m'ont fait une biopsie de moelle osseuse. Ils m'ont diagnostiqué une suspicion de syndrome myélodysplasique de faible grade, sans indication de traitement.

Après cela, j'ai souffert d'une hypothyroïdie (une activité insuffisante de la thyroïde) mal traitée et d'une inflammation du foie, ce qui a considérablement affecté ma qualité de vie. J'étais tellement fatigué de voir des médecins et des hôpitaux que j'ai décidé de continuer à vivre et à laisser de côté mes problèmes de santé. Cependant, dans les années qui ont suivi, j'ai progressivement perdu ma vitalité, mon énergie, ma force et mes capacités de concentration.

J'ai lutté pour pouvoir poursuivre ma vie professionnelle et mes études à temps partiel, et personne n'a compris ce qui se passait. Ma famille et mes amis commençaient à s'inquiéter ; ils me disaient que j'étais trop actif et que je devais ralentir de temps en temps.

J'étais blafard, j'avais les yeux jaunes et je me sentais tout le temps fatigué.

Parlez-nous des événements qui ont conduit à votre diagnostic d'HPN

Pendant une période stressante de ma vie, j'ai fait une grosse crise hémolytique. C'est arrivé vers la Saint-Sylvestre 2013, pendant que je préparais un examen important. J'ai été subitement pris d'une douleur abdominale atroce et de

vomissements, qui m'ont cloué au lit pendant des jours. Ma mère m'a emmené à l'hôpital, où les médecins ont effectué toute une série d'examens médicaux. Pour calmer mes douleurs d'estomac, on m'a prescrit de la morphine, mais cela ne m'a procuré aucun soulagement.

En dernier recours, un médecin de l'hôpital régional a suggéré un test HPN, qui s'est révélé positif. On m'a donné un traitement à base de corticoïdes et j'ai pu quitter l'hôpital au bout de quelques jours, en ayant moins mal mais dans un bien pire état. L'hôpital régional n'avait aucune expérience en HPN ; ils m'ont donc adressé à un autre médecin dans un hôpital universitaire, quelques semaines plus tard.

À l'hôpital universitaire, on m'a dit qu'il existait peu de données sur l'HPN et que l'avenir « n'allait pas être facile pour moi ». À ce moment-là, je me suis senti complètement seul et impuissant.

On m'a prescrit un médicament pour fluidifier le sang et ma dose de corticoïde a été réduite, de sorte que mes douleurs abdominales sont immédiatement réapparues. Il semblait qu'il n'existait aucun traitement approprié, et je n'ai reçu aucune information utile concernant ma maladie de la part des médecins que j'ai vus à l'époque.

À ce stade, l'hémolyse avait entièrement détruit ma constitution physique. J'étais démoralisé et j'ai perdu l'envie de vivre. J'ai commencé à faire mes propres recherches ; je passais des nuits entières à lire tout ce que je pouvais trouver ; j'ai même lu des thèses et des rapports médicaux sur Internet. J'ai finalement découvert que l'hôpital universitaire d'Ulm était réputé pour être spécialisé dans le traitement des patients atteints d'HPN et qu'il existait un médicament, appelé éculizumab (Soliris), susceptible de m'aider.

Quel traitement avez-vous reçu pour votre HPN et quel effet a-t-il produit sur vous ?

Après avoir reçu des perfusions d'éculizumab (Soliris), ma fatigue a disparu et j'ai pu arrêter de prendre les anticoagulants et les corticoïdes. Heureusement, je n'ai pas présenté d'effets secondaires du traitement et je suis reconnaissant de cette incroyable amélioration de ma qualité de vie. Dans les premiers temps, ma maladie ne s'est pas améliorée parce que l'hémolyse avait provoqué des calculs biliaires. Après l'ablation de ma vésicule biliaire, j'ai pu vivre avec l'HPN sans présenter aucun symptôme.



Quels aspects des soins médicaux vous ont semblé les plus utiles, et qu'avez-vous trouvé le plus frustrant ?

En ce qui me concerne, l'aspect le plus utile des soins médicaux réside dans le système de soins appréciable dont nous bénéficions en Allemagne ; il m'a permis d'obtenir de l'aide et un traitement une fois que j'avais trouvé le bon spécialiste.

Je me suis senti très frustré quand j'ai reçu le diagnostic ; il a retenti comme une condamnation à mort, sans bénéficier d'aucune aide ni d'aucun soutien. Il n'y avait pas d'informations pertinentes disponibles, et mes médecins n'ont pas été en mesure de m'offrir l'aide psychologique nécessaire pour gérer le diagnostic, en particulier à un âge aussi jeune.

Je me serais senti plus à l'aise si l'un des médecins que j'ai rencontrés m'avait adressé à un centre de traitement spécialisé au lieu de me laisser souffrir avec une stratégie « d'attente sous surveillance ».

Comment votre HPN vous a-t-elle affectés, vous et votre entourage ?

Être confronté à une maladie rare, potentiellement fatale, a entièrement changé ma vie. Le processus de la maladie a duré des années avant que je reçoive un diagnostic. Quand le diagnostic est finalement tombé, ce fut une amère douceur, comme un soulagement et un fardeau en même temps. Les émotions sont devenues accablantes, alors j'ai décidé de consulter un psychologue, ce qui a été très important parce que je ne parvenais pas, par moi-même, à gérer la nouvelle situation et à adopter une attitude positive à l'égard de l'avenir. Je me suis rendu compte que ma famille et mes amis étaient devenus très inquiets de me voir en si mauvaise santé.

Dans la mesure où l'HPN n'est pas une maladie très connue et où, en apparence, les patients peuvent souvent avoir l'air relativement en bonne santé, il est difficile pour les personnes non atteintes d'HPN de comprendre à quel point elle peut affecter les malades, tant physiquement que mentalement. Certaines personnes qui n'ont pas la chance de recevoir un diagnostic précoce peuvent faire une dépression parce qu'on les croit mentalement malades compte tenu de l'absence de raisons physiques à leurs symptômes.

J'ai lutté pour garder une vie normale et être pris au sérieux par la société et par les professionnels de santé.

Quel regard portez-vous sur l'avenir ?

Actuellement, je me sens béni d'avoir trouvé un médecin spécialisé fiable et un traitement qui me permet de vivre une vie quasi-normale. J'ai repris confiance et je me réjouis à l'avance de mon avenir. Avoir une maladie chronique comme l'HPN n'est pas un cadeau, mais si vous ouvrez votre esprit et apprenez à accepter la nouvelle situation, ce processus peut vous montrer la valeur de la vie et à quel point même les petites choses sont précieuses.

Si vous rencontriez aujourd'hui un patient venant de recevoir un diagnostic d'HPN, quel conseil lui donneriez-vous ?

Si vous venez de recevoir un diagnostic d'HPN, sachez que vous ne devez pas vous sentir seul. Tous les autres patients atteints d'HPN savent ce que vous traversez et ce que vous pouvez ressentir par rapport à votre nouveau diagnostic. Soyez assuré que vos médecins vous aideront de leur mieux, et sachez que la recherche et le développement pour notre maladie sont fondés sur un haut niveau scientifique. Je vous souhaite bonne chance et j'espère que mon histoire vous a donné confiance en l'avenir !

Carnet des symptômes du patient

Ce carnet est conçu pour aider les personnes atteintes d'HPN à noter tous les symptômes ou problèmes qu'elles présentent. Un espace est également prévu pour noter les rendez-vous à l'hôpital et toutes questions à poser au médecin ou à l'infirmière. Les informations contenues dans le carnet peuvent être discutées avec l'infirmière/le médecin à la visite suivante. Les patients peuvent également demander à leur infirmière/médecin de leur noter les informations importantes concernant leur maladie.

Rendez-vous

Notez les prochains rendez-vous à l'hôpital dans le tableau ci-dessous :

37

Date	Heure	Clinique/hôpital	Notes

Mois _____

Fatigue (manque d'énergie) Comment noteriez-vous vos symptômes ? (1 correspond à léger et 10 à sévère)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Douleur abdominale (maux d'estomac) Comment noteriez-vous vos symptômes ? (1 correspond à léger et 10 à sévère)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Hémoglobinurie (urines foncées) Notez la couleur de vos urines de 1 à 5 	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Essoufflement (difficultés à respirer) Comment noteriez-vous vos symptômes ? (1 correspond à léger et 10 à sévère)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Douleur thoracique Comment noteriez-vous vos symptômes ? (1 correspond à léger et 10 à sévère)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Difficultés à avaler	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
Mardi						
Mercredi						
Jeudi						
Vendredi						
Samedi						
Dimanche						

Comment noteriez-vous vos symptômes ?
(1 correspond à léger et 10 à sévère)

Dysfonction érectile (pour les hommes uniquement)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
Mardi						
Mercredi						
Jeudi						
Vendredi						
Samedi						
Dimanche						

Comment noteriez-vous vos symptômes ?
(1 correspond à léger et 10 à sévère)

Douleur ou œdème de la jambe	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
Mardi						
Mercredi						
Jeudi						
Vendredi						
Samedi						
Dimanche						

Comment noteriez-vous vos symptômes ?
(1 correspond à léger et 10 à sévère)

Faiblesse (manque d'énergie)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
Mardi						
Mercredi						
Jeudi						
Vendredi						
Samedi						
Dimanche						

Comment noteriez-vous vos symptômes ?
(1 correspond à léger et 10 à sévère)

Maux de tête	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
Mardi						
Mercredi						
Jeudi						
Vendredi						
Samedi						
Dimanche						

Comment noteriez-vous vos symptômes ?
(1 correspond à léger et 10 à sévère)

Problèmes de concentration et de mémoire Comment noteriez-vous vos symptômes ? (1 correspond à léger et 10 à sévère)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Difficultés à effectuer les tâches quotidiennes Comment noteriez-vous vos symptômes ? (1 correspond à léger et 10 à sévère)	Jour	Semaine 1	Semaine 2	Semaine 3	Semaine 4	Semaine 5
	Lundi					
	Mardi					
	Mercredi					
	Jeudi					
	Vendredi					
	Samedi					
	Dimanche					

Veillez donner un exemple :

Cela était-il dû à :

Si la réponse est « Autres », veuillez préciser :

Un essoufflement

Une fatigue

Des douleurs

Autres

Énumérez tous les autres symptômes ou tout autre facteur qui, selon vous, sortent de la normale. Vos symptômes vous ont-ils empêché de faire d'autres choses qui vous sont habituelles ? Si la réponse est oui, expliquez.

Notez toutes les informations dont vous souhaiteriez discuter lors de votre prochain rendez-vous à l'hôpital, ou toutes vos questions éventuelles.

Où puis-je obtenir des informations complémentaires ?

Les sites internet suivants contiennent des informations et des conseils relatifs à l'HPN et à d'autres maladies rares.

PNH Alliance :

www.pnh-alliance.org.uk

Asociación HPN :

www.hpne.org

ORPHANET :

www.orpha.net

EURORDIS :

www.eurordis.org

HEMATOSLIFE :

www.hematoslife.org

AIEPN :

www.aiepn.it

STEM ONLUS :

www.astem.it

ISS :

www.iss.it/cnmr/index.php?lang=1

PNH National Service (R-U) :

www.pnhleeds.co.uk

PNH UK :

www.pnhuk.org

PNH | Aplastische Anämie e.V. :

<http://www.aplastische-anaemie.de/>

Stiftung Lichterzellen :

<http://www.lichterzellen.org/>

Facebook : PNH Foundation Group :

<https://www.facebook.com/PNHFoundation?fref=ts>

DGHO (en anglais) :

<https://www.onkopedia-guidelines.info/en/onkopedia-guidelines/paroxysmal-nocturnal-hemoglobinuria-pnh/@@view/html/index.html>

DGHO (en allemand) :

<https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtliche-haemoglobinurie-pnh/@@view/html/index.html>

European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) :
www.ebmt.org



Glossaire

45

- A** **Anémie** : Diminution du nombre de globules rouges ou de l'hémoglobine dans le sang.
- Anémie aplasique (AA)** : Trouble dans lequel la moelle osseuse diminue ou arrête sa production de cellules sanguines.
- Anémie hémolytique** : Diminution du nombre de globules rouges due à l'hémolyse, destruction anormale des globules rouges.
- Anticoagulation (anticoagulants)** : Classe de médicaments qui agissent pour prévenir la coagulation (formation de caillot) du sang.
- Artère(s)** : Type de vaisseau sanguin qui transporte le sang du cœur vers différentes parties du corps.
- C** **Caillot sanguin/Thrombose** : Les caillots sanguins se forment lorsque des parties du sang dans l'organisme s'agglomèrent, obstruant potentiellement les veines ou les artères. Les caillots sanguins peuvent être fatals car ils peuvent causer une crise cardiaque, un accident vasculaire cérébral et une atteinte d'organe, entre autres problèmes.
- Clones de cellules HPN** : Cellules ayant été affectées par l'HPN. Les clones HPN sont dépourvus d'une protéine qui attache d'autres protéines à la surface externe des cellules.
- Cytométrie en flux** : Technique de comptage et d'examen de particules microscopiques comme les cellules et les chromosomes.
- D** **Dysfonction érectile** : Trouble présent chez les hommes, qui affecte leur capacité à obtenir et à maintenir l'érection.
- Dysphagie** : Difficulté ou gêne à la déglutition, un symptôme de la maladie.
- Dyspnée** : Difficultés à respirer.
- E** **Eculizumab (Soliris)** : Type de médicament appelé un inhibiteur du complément. Il agit en empêchant le système du complément d'attaquer les cellules sanguines.
- Érythrocyte** : Globule rouge qui contient l'hémoglobine et qui transporte l'oxygène dans les tissus.
- Événement thrombotique (ET)** : Événement associé à la formation de caillots sanguins sur des sites où ils peuvent causer une obstruction de la circulation sanguine.
- G** **Gène PIG-A** : Le gène PIG-A est le gène responsable de la production des protéines appelées ancras glycoposphatidylinositol. Ces ancras lient les protéines protectrices à la surface des cellules, protégeant ces dernières des attaques du système du complément.
- Grefe de moelle osseuse (GMO)** : Greffe de cellules souches (généralement de moelle osseuse ou de sang). Les cellules utilisées peuvent être les propres cellules souches du patient (greffe autologue, non appliquée dans l'HPN) ou celles provenant d'un donneur (greffe allogénique), comme dans l'HPN.
- H** **Hémoglobine** : Substance présente dans les globules rouges et transportant l'oxygène dans le sang.
- Hémoglobinurie** : Affection dans laquelle la substance présente dans les globules rouges et transportant l'oxygène, l'hémoglobine, se trouve en concentrations anormalement élevées dans l'urine.
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)** : Maladie dans laquelle les globules rouges sont générés avec des quantités variables ou nulles de protéines protectrices. Cela entraîne leur éclatement (un processus appelé hémolyse) et peut provoquer de graves problèmes médicaux ainsi que des complications engageant le pronostic vital.
- Hémolyse** : Destruction des globules rouges par le système du complément, une partie du système de défense naturelle de l'organisme. L'hémolyse est la principale cause des signes, des symptômes et des graves problèmes médicaux dans l'HPN, dont certains peuvent engager le pronostic vital.

Hémolytique : Relatif à l'hémolyse.

Hypertension pulmonaire (HTP) :

Type de pression sanguine élevée qui affecte les artères des poumons et le côté droit du cœur.

I **Insuffisance de la moelle osseuse** :

Lorsque la moelle osseuse ne parvient pas à produire des quantités suffisantes de cellules sanguines pour répondre aux besoins du corps.

L **Lactate déshydrogénase (LDH)** :

Enzyme présente dans les globules rouges, libérée au cours de l'hémolyse. Le dosage de LDH peut permettre de connaître l'intensité de l'hémolyse chez un patient.

Leucocyte : Type de globule blanc qui contribue à protéger l'organisme contre les infections.

M **Moelle osseuse** : Substance présente dans les cavités des os.

Mutation : Modification du matériel génétique.

P **Plaquettes/thrombocytes** : Éléments du sang dont la fonction est d'arrêter les saignements en s'agglomérant pour colmater les lésions des vaisseaux sanguins.

Protéine à ancre GPI : Ancres de protéine qui lient les protéines protectrices à la surface des cellules, les protégeant ainsi des attaques du système du complément.

Protéines : Molécules complexes composées de chaînes d'acides aminés qui sont des composants fondamentaux de toutes les cellules vivantes.

R **Réticulocyte** : Les réticulocytes sont des globules rouges immatures produits dans la moelle osseuse. Ils intègrent ensuite la circulation sanguine pour devenir des globules rouges matures.

S **Syndrome myélodysplasique (SMD)** :

Le SMD est une affection d'origine sanguine qui survient à la suite d'une production inefficace de cellules sanguines. Les personnes atteintes de SMD peuvent développer une anémie sévère et requérir des transfusions sanguines. Dans certains cas, la maladie peut s'aggraver et le patient peut présenter une faible numération globulaire causée par la défaillance progressive de la moelle osseuse.

Système du complément : Partie du système immunitaire ; groupe d'environ 25 protéines agissant conjointement pour aider les anticorps et les phagocytes à détruire les bactéries, les virus et les cellules anormales.

T **Taille de clone (se référant à l'HPN)** :

Pourcentage de cellules sanguines dans le corps qui sont affectées par l'HPN. Souvent désigné par les termes petit/grand clone.

Thrombocytes/plaquettes : Éléments du sang dont la fonction est d'arrêter les saignements en s'agglomérant pour colmater les lésions des vaisseaux sanguins.

Thromboembolie : Obstruction d'une veine ou d'une artère par un caillot sanguin provenant d'un autre site.

Thrombose/caillot sanguin : Les caillots sanguins se forment lorsque des parties du sang dans l'organisme s'agglomèrent, obstruant potentiellement les veines et les artères. Les caillots sanguins peuvent être fatals car ils peuvent causer une crise cardiaque, un accident vasculaire cérébral et une atteinte d'organe, entre autres problèmes.

V **Veine(s)** : Dans le système circulatoire, les veines sont les vaisseaux sanguins qui transportent le sang vers le cœur.

Élaborée par le groupe de personnel infirmier de l'European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT NG), cette brochure a pu voir le jour grâce au soutien financier d'Alexion Pharmaceuticals.

