

VIVRE AVEC L'HP1

Guide pour les aidants



Ce guide a été créé pour aider les parents et les enfants à intégrer la prise en charge de l'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) dans leur vie quotidienne.

 Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

Vivre avec une
HP1

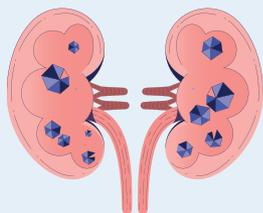
Notions fondamentales

Que le diagnostic de votre enfant date d'hier ou de plusieurs années, il est important de comprendre les notions fondamentales de l'HP1.

L'HP1 est une maladie héréditaire rare et récessive. **Héréditaire** signifie que la maladie est transmise au sein des familles. **Récessive** signifie que la mère et le père ont tous deux transmis le gène muté (modifié) qui cause l'HP1 à l'enfant atteint de la maladie. Dans l'HP1, le foie produit trop d'oxalate, un déchet de l'organisme. Dans un foie sain, l'**oxalate** n'est présent qu'en petites quantités et n'est pas utilisé par le corps; ce sont les reins qui l'éliminent. Cependant, dans le cas de l'HP1, le foie produit trop d'oxalate, ce qui peut entraîner la formation de **cristaux** dans les reins et causer des dommages progressifs. **Progressif** signifie que les dommages se produisent constamment dans les reins et qu'ils peuvent s'aggraver avec le temps, même si les symptômes ne sont parfois pas apparents.

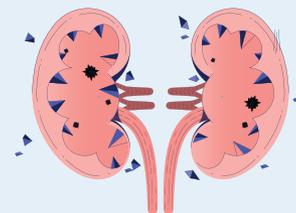
Les cristaux causent des dommages de différentes manières

1. Ils peuvent s'assembler pour former des calculs rénaux (pierre aux reins).



2. Ils peuvent s'accumuler dans les reins et causer des dommages (néphrocalcinose).

Avec le temps, plus les reins sont endommagés, plus l'oxalate peut se répandre et former des cristaux dans d'autres parties du corps (oxalose systémique).



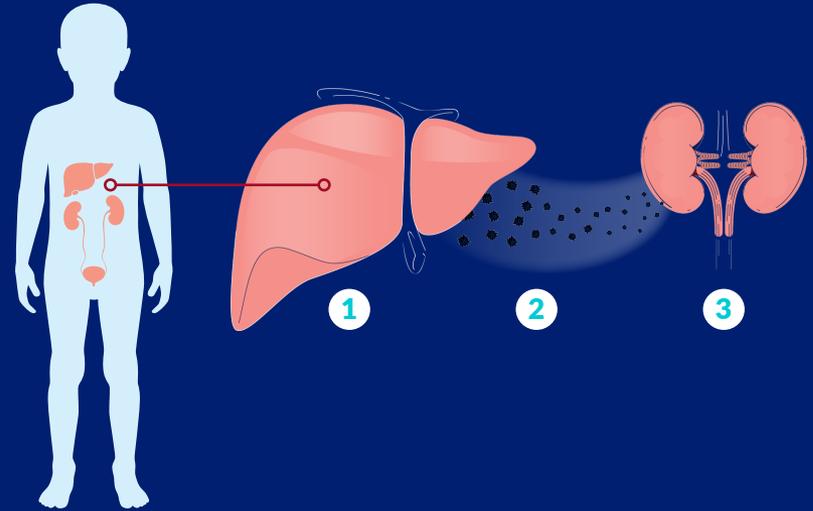
Un autre membre de votre famille pourrait-il avoir l'HP1?

En raison de la nature héréditaire de l'HP1, si votre enfant reçoit un diagnostic d'HP1 confirmé par test génétique, il est important que les membres de la famille, surtout les frères et sœurs de l'enfant, soient aussi testés. **Parlez à votre médecin de la possibilité de faire passer des tests génétiques aux membres de votre famille.**

Expliquer l'HP1 à votre enfant

L'HP1 commence dans le foie, mais peut endommager les reins

1. Le foie produit **trop d'oxalate**, que le corps ne peut pas utiliser.
2. Le corps **envoie l'oxalate aux reins** pour tenter de l'éliminer.
3. L'oxalate **peut toutefois former des cristaux** qui peuvent s'accumuler et endommager les reins. Avec le temps, les reins cessent de fonctionner correctement.



Vous voulez en savoir plus?

Regardez une vidéo explicative sur l'HP1 sur le site vivreavecuneHP1.ca et apprenez-en plus sur la science derrière la maladie de votre enfant.

Travailler avec votre équipe de soins de santé

La prise en charge de l'HP1 peut parfois sembler insurmontable, mais **vous n'êtes pas seul**. L'équipe de soins de santé de votre enfant vous aidera à relever les défis qui vous attendent. Selon la progression de la maladie, le néphrologue créera un plan de soin personnalisé.

Surveiller l'état de santé de votre enfant

Il existe différents moyens de surveiller l'HP1 et de vérifier les dommages aux reins. La fréquence des tests et procédures dépendra du plan de soins de votre enfant. Vous trouverez ci-dessous certains termes que l'équipe de soins pourrait utiliser lorsqu'elle parle de la façon dont elle surveille la santé de votre enfant.

TERME	DÉFINITION
ANALYSE SANGUINE DE LA FONCTION RÉNALE	Analyse qui vérifie la capacité des reins à filtrer les déchets dans le sang.
GREFFE DE REIN	Une greffe de rein est une intervention chirurgicale au cours de laquelle un rein est prélevé chez une personne saine (donneur) et greffé à une personne atteinte d'HP1, dont les reins pourraient être endommagés.
ÉCHOGRAPHIE RÉNALE	Technique d'imagerie permettant de détecter et de surveiller les calculs rénaux qui peuvent se former.
LITHOTRIPSIE	Intervention non effractive ayant pour but de détruire les calculs rénaux*.
GREFFE DE FOIE	Une greffe de foie est une intervention chirurgicale au cours de laquelle un foie est prélevé d'un donneur sain et greffé à une personne atteinte d'HP1. Une greffe de foie empêche la surproduction d'oxalate dans le foie.
URÉTÉROSCOPIE ET ENDOSCOPIE DU REIN	Procédure minimalement effractive permettant de retirer ou de détruire des calculs rénaux*.
TEST URINAIRE DE DÉPISTAGE DE L'OXALATE	Analyse permettant de faire le suivi des taux d'oxalates dans l'urine.

* Un urologue choisira une procédure selon la taille ou le nombre de calculs.



MÉDECIN QUI TRAITE L'HP1 DE MON ENFANT

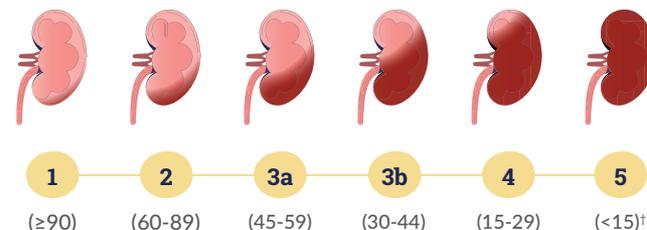
NOM :

COORDONNÉES :

Vérification de la fonction rénale

Les médecins mesurent la fonction rénale en vérifiant le **débit de filtration glomérulaire estimé (DFGe)**. Le DFGe de votre enfant est basé sur une analyse sanguine de la créatinine, un déchet dans le sang.

Comme l'HP1 peut entraîner une **néphropathie chronique**, il est important de vérifier régulièrement le DFGe et la fonction rénale. Les stades de la néphropathie chronique vont du risque faible de dommages aux reins (stade 1) à l'insuffisance rénale (stade 5).



† Ces valeurs correspondent au nombre de millilitres de sang filtré par minute par les reins et sont ajustées en fonction de la surface corporelle.

Parler de l'HP1 avec votre enfant

En apprenant à votre enfant la valeur de son plan de soins, vous pouvez l'aider à rester motivé. Essayez de lui présenter les points suivants pour l'aider à comprendre pourquoi il est important de prendre en charge l'HP1 :



Hyperhydratation et prise du médicament

- Boire beaucoup d'eau permet de dissoudre l'oxalate, ce qui le fragilise.
- Il n'est pas toujours facile de boire autant d'eau surtout si on n'a pas soif. L'équipe de soins de santé nous dira la quantité d'eau qui te convient.
- Demandez à votre enfant ce que vous pouvez faire pour l'aider.
- La vitamine B6 pourrait aider le corps à produire moins d'oxalate. L'équipe de soins de santé nous dira quelle quantité de vitamine B6 te convient.
- Les suppléments de citrate alcalin pourraient réduire le nombre de cristaux formés d'oxalate.



Prendre soin de son corps et de son esprit

- Tu peux aider ton corps à rester aussi fort que possible en mangeant sainement, en jouant dehors avec tes amis et en dormant bien.
- Il est normal de parfois se sentir fatigué, fâché ou triste d'avoir l'HP1. Viens m'en parler, je ferai tout ce que je peux pour t'aider.



Faire de la dialyse

- Lorsque les reins ne fonctionnent plus assez bien, il faut les aider. On utilise donc une machine qui vient faire le travail des reins, la machine de dialyse.
- La dialyse permet d'éliminer l'excès d'oxalate.
- Pendant la dialyse, il faudra rester assis et attendre patiemment. Est-ce qu'il y a des jeux, des activités ou des livres que tu aimerais apporter avec toi?



Aller chez le médecin

- Les médecins jouent un rôle important dans la prise en charge de l'HP1. Ils font des analyses pour savoir comment bien prendre soin de toi.
- Les médecins peuvent aider en cas de calculs rénaux ou si les reins ne sont pas assez puissants. Ils peuvent aussi répondre à tes questions sur l'HP1. As-tu des questions que tu voudrais poser au médecin pendant notre prochaine visite?



Comment vous préparer au parcours de votre enfant avec l'HP1

La bonne gestion de l'HP1 peut aider à ralentir les dommages aux reins, mais une quantité trop grande d'oxalate peut causer des dommages permanents. À un certain moment, une greffe pourrait être nécessaire si l'HP1 progresse trop. Les chercheurs travaillent activement à développer des solutions supplémentaires pour traiter l'HP1.

Comprendre les transplantations (greffes)

Une greffe de foie est une intervention chirurgicale au cours de laquelle le foie est prélevé d'une personne saine et greffé à une personne atteinte d'HP1.

La greffe de foie permet donc d'arrêter la production d'oxalate, ce que la plupart des autres options de prise en charge ne permettent pas de faire.

Comme l'HP1 endommage les reins, ceux-ci, tout comme le foie, pourraient devoir être remplacés, soit en même temps, soit au cours d'interventions chirurgicales distinctes. Si le foie et les reins sont remplacés en même temps, on parle de greffe combinée foie-rein.

Les greffes sont des opérations majeures qui nécessitent une préparation, un suivi à long terme et la prise de médicaments pour le reste de la vie. Parlez à votre équipe de soins de la création d'un plan détaillé qui vous aidera à vous remettre de votre chirurgie.

Quel que soit le stade où se trouve votre enfant dans son parcours avec l'HP1, vous pourriez avoir à sensibiliser les autres à sa maladie

Ce n'est pas tout le monde qui connaît l'HP1, et cela peut comprendre certains membres de l'équipe de soins de santé. Vous pouvez toutefois jouer un rôle important en éduquant les autres sur la maladie. Essayez de trouver une courte description de l'HP1 que vous pouvez donner aux autres. Vous pouvez utiliser l'espace ci-dessous pour la noter.

SI ON ME POSE DES QUESTIONS SUR L'HP1, JE RÉPONDS :



Vous voulez en savoir plus?

Pour connaître d'autres façons d'aider votre enfant à prendre en charge l'HP1, consultez le site vivreavecuneHP1.ca

Aider votre enfant à réussir

Une bonne routine peut aider votre enfant à respecter les consignes de gestion de la maladie afin qu'il puisse continuer à faire les choses qu'il aime.

Conseils pour la préparation des rendez-vous

- Demandez au personnel de la clinique ou de l'hôpital si votre enfant doit faire quelque chose avant le rendez-vous.
- Notez tous les symptômes, même s'ils ne semblent pas liés à l'HP1.
- Surveillez la quantité de liquide bue et d'urine excrétée par votre enfant dans une journée.
- Dressez la liste de tous les médicaments, vitamines et autres suppléments que votre enfant prend.
- Notez les questions que vous aimeriez poser au médecin.

Conseils pour respecter le plan de soins

- Récompensez les habitudes saines et célébrez les petites victoires.
- Configurez des rappels sur le téléphone ou la montre de votre enfant pour lui rappeler de boire de l'eau.
- Désignez une bouteille d'eau ou un bracelet pour lui rappeler de boire suffisamment d'eau.
- Prévoyez des pauses fréquentes pour aller aux toilettes.
- Prévoyez les événements qui pourraient perturber les plans de soins habituels (vacances, voyages scolaires, etc.).

Conseils pour décoder les signes

Comme votre enfant pourrait avoir de la difficulté à décrire ce qu'il ressent, vous pourriez remarquer les symptômes avant qu'il ne puisse vous en parler. Rappelez-vous que **votre enfant peut ne ressentir aucun de ces symptômes**, mais tout de même avoir un calcul rénal ou une insuffisance rénale. Si vous croyez que votre enfant ressent ces symptômes, envisagez de contacter le néphrologue ou l'urologue.

SIGNES D'UN CALCUL RÉNAL	SIGNES D'UNE INSUFFISANCE RÉNALE
<ul style="list-style-type: none"> • Douleur au dos ou sur le côté • Présence de sang dans les urines • Besoin fréquent d'uriner • Difficulté à uriner 	<ul style="list-style-type: none"> • Urines moins abondantes ou absence d'urine • Perte d'appétit, nausées, vomissements • Pâleur • Enflure des mains et des pieds • Fatigue extrême et faiblesse



Vous voulez en savoir plus?

Pour connaître d'autres façons d'aider votre enfant à prendre en charge l'HP1, consultez le site vivreavecuneHP1.ca

Trouver la force et le soutien

En tant qu'aidant, il est important de vous soucier de votre propre bien-être.

Prenez soin de vous

Vous êtes l'élément le plus robuste du système de soutien de votre enfant. Il faut du temps, de l'énergie et de la persévérance, alors n'oubliez pas de prendre soin de vous. Prenez le temps de manger sainement, restez actif, détendez-vous et faites attention à votre propre bien-être psychologique.

Élargissez votre réseau de soutien

Il est important que les personnes avec qui votre enfant interagit régulièrement, comme la gardienne, les enseignants, les entraîneurs, comprennent les répercussions de l'HP1 sur le quotidien de votre enfant. Par exemple, en expliquant à l'entraîneur de votre enfant ce qu'est l'HP1, celui-ci pourrait s'assurer que votre enfant boit assez d'eau et cela lui permettrait de comprendre pourquoi votre enfant a besoin de faire des pauses fréquentes pour aller aux toilettes.

Il existe un formulaire que vous pouvez télécharger, remplir et remettre aux autres pour les informer de l'HP1 de votre enfant.

Vous le trouverez sur le site vivreavecuneHP1.ca.

En mentionnant aux autres les besoins uniques de votre enfant, vous pouvez élargir le réseau d'adultes qui veillent à son bien-être.



Vous voulez en savoir plus?

Pour des témoignages de personnes vivant avec l'HP1, consultez le site vivreavecuneHP1.ca.

Élargissez votre réseau de soutien

Les professionnels de la santé, les groupes de défense des droits et les autres personnes vivant avec l'HP1 peuvent être d'excellentes sources de conseils. Vous trouverez ci-dessous trois ressources qui ne sont qu'à quelques clics.



CORD

Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) est le réseau canadien des organismes représentant les personnes atteintes de maladies rares. Cet organisme milite pour ces personnes en vue de promouvoir une politique en matière de santé et un système de soins qui répondent à leurs besoins. Il fait la promotion de la recherche, du diagnostic, du traitement et des services liés à toutes les maladies rares au Canada, en collaboration avec les gouvernements, les chercheurs, les cliniciens et l'industrie.



À propos de la Fondation canadienne du rein

Une excellente santé rénale, une qualité de vie optimale et un traitement curatif pour les personnes atteintes d'insuffisance rénale, voilà la vision qui nous guide et fait de nous un leader qui privilégie la collaboration et l'inventivité dans l'élaboration de programmes, de services, de possibilités de recherche et de campagnes de sensibilisation qui ont un impact positif sur les millions de Canadiens aux prises avec une néphropathie ou qui risquent d'en souffrir. Le programme de recherche national de la Fondation est l'une des sources de financement les plus importantes pour les scientifiques qui effectuent des recherches sur les maladies rénales. La Fondation s'engage à fournir de l'éducation, de l'information et du soutien concernant les reins et les maladies rénales.



RQMO

Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) offre aux patients atteints d'une maladie rare et à leur famille des renseignements, des ressources et du soutien pour les aider à prendre en charge la maladie. Nous mettons les gens en relation avec des médecins expérimentés, des chercheurs et des cliniques spécialisés dans la maladie et nous offrons des liens vers des sources officielles d'information concernant la prise en charge médicale et les traitements. Nous aidons également les patients à trouver des ressources gouvernementales et communautaires susceptibles de les aider à obtenir des services médicaux, de l'aide financière et juridique, des soins de relève ainsi qu'un appui psychosocial. Nous proposons des conseils de base en génétique et répondons aux questions sur les tests génétiques, les risques possibles, le diagnostic prénatal, etc.



Vous voulez en savoir plus?

Pour de plus amples renseignements, consultez le site vivreavecuneHP1.ca

© 2022 Alnylam Pharmaceuticals Inc. Tous droits réservés.
4 Robert Speck Parkway, bureau 1522 | Mississauga (Ontario) L4Z 1S1
03, 2022
PH1-CAN-00018

Développé et financé par Alnylam® Pharmaceuticals

Vivre avec une
HP1

 Alnylam®
PHARMACEUTICALS