



Alone we are Rare, Together we are Mighty Itching for a Cure

Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Global Outreach Initiative

Translated materials can be requested in these languages from our website, <https://www.pfic.org/hospital-outreach-form/>

Arabic	Hungarian	Portuguese (Brazil)
Dutch	Italian	Portuguese (Europe)
English	Japanese	Slovenian
French (Europe)	Kurdish	Spanish
French (Canada)	Malayalam	Swedish
German	Mandarin	Turkish
Hindi	Polish	Urdu

The mission of the PFIC Network is to improve the lives of patients and families worldwide affected by PFIC. We support research programs, provide educational materials, match families for peer support and participate in advocacy opportunities.

Created by Emily Ventura
PFIC Network, Inc.
a 501c3 charitable organization, USA
EIN 83-1084501.
www.pfic.org

Created February 19, 2021
Updated August 7, 2021
Updated September 22, 2022



Programme de sensibilisation

patients et prestataires

Chers prestataires, chers infirmières et infirmiers, chers services auxiliaires.

Vous recevez cette lettre car votre hôpital peut diagnostiquer et traiter des patients atteints de cholestase intrahépatique familiale progressive (PFIC).

Nous sommes le réseau PFIC Advocacy and Resource Network (PFIC Network en abrégé), une organisation caritative 501c3 basée aux États-Unis en contact avec des patients et leurs familles dans le monde entier. Notre mission est d'enrichir la vie des patients souffrant de PFIC et de leurs familles en apportant notre soutien à des programmes de recherche, en fournissant du matériel pédagogique, en jumelant des familles avec des pairs pour recevoir leur soutien, et en participant à des activités de mobilisation. Notre organisation a été fondée par des parents de patients pédiatriques atteints de PFIC. Nous avons tous connu les hauts et les bas de cette maladie et nous nous engageons à être des agents du changement pour notre petite communauté médicale. Ensemble, nous travaillons aux côtés d'une équipe du monde entier de parents et de patients PFIC très passionnés et dévoués qui travaillent dur pour que notre communauté de patients de cette maladie rare se sente connectée, et non plus isolée.

Nous avons besoin de votre aide. Lorsque nos enfants ont été diagnostiqués, il a fallu des années avant que nous puissions entrer en contact avec d'autres parents ou avec d'autres personnes qui comprenaient ce que signifiait le fait de vivre avec cette maladie rare et de s'occuper d'une personne en étant atteinte. Ces années sans contact ont été marquées par l'isolement, la tristesse et le désespoir. Nous savons que vous avez probablement été témoins des mêmes sentiments chez vos patients et que vous avez souvent peu de ressources à leur proposer. Désormais, le développement de notre réseau et de notre communauté de patients, qui s'ajoute à votre aide pour diffuser nos informations (brochures, adresse Web et coordonnées), aidera à mettre fin à l'isolement que de nombreuses familles ressentent dès le début de leur diagnostic de PFIC.

Le jour où nous avons trouvé une communauté de familles, nos vies et nos perspectives ont changé, car nous savons désormais que nous ne sommes pas seuls. Aujourd'hui, il y a plus de 500 personnes avec qui entrer en contact et qui comprennent la vie avec la PFIC. Ces familles sont une mine de connaissances et de perspicacité, et une formidable source de soutien - bon nombre de ces familles de diverses régions du monde se sont mobilisées pour servir de mentors aux autres ! Notre équipe de défenseurs des intérêts des patients et des soignants a travaillé d'arrache-pied pour élaborer des ressources pour les familles PFIC afin de contribuer à améliorer leur qualité de vie.

La journée de sensibilisation aux PFIC est le 5 octobre de chaque année. Cette tradition a commencé en 2019 et a recueilli un excellent accueil. Cette année, notre hashtag et le slogan de la journée de sensibilisation aux PFIC est **#itchingforcure**. Le slogan a été élaboré et choisi par notre communauté de patients. Au fur et à mesure que notre communauté se développera pour soutenir ceux qui souffrent de ces démangeaisons, nous planterons des graines qui laisseront un impact pour les années à venir. Cette lettre de bienvenue est une graine que nous plantons pour accroître le soutien de la communauté des patients. Rejoignez-nous dans nos efforts et partagez notre trousse d'outils avec vos patients PFIC et leurs familles.

Bien cordialement,
Emily Ventura, Melanie Kara et Tara Kearns
Co-fondatrices de PFIC Network, Inc.



Dans votre trousse d'outils de sensibilisation à l'hôpital

Cette trousse à outils contient: (documents traduits disponibles sur demande)

- Bienvenue à la lettre d'information de la communauté pour les patients
- Brochure du réseau PFIC Network
- Brochure éducative du réseau PFIC Network (fichier numérique disponible sur notre site Web)

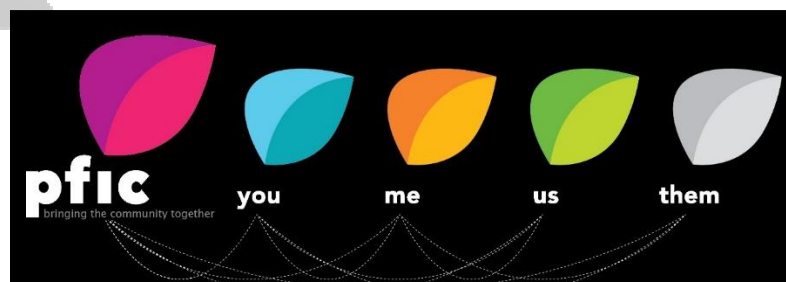
Programmes pour vos patients

- Programme d'aide financière PFIC
- Programme d'aide aux soins
- Programme d'engagement communautaire
- PFIC Pals (clubs pour enfants)
- Programme de soutien aux familles en deuil
- Soutien en santé mentale pour les patients et les familles des PFIC

Pour plus d'informations sur nos programmes et pour postuler : visitez www.pfic.org



pfic





Chère famille PFIC,

Si vous lisez cette lettre, vous ou votre proche avez reçu un diagnostic de cholestase intrahépatique familiale progressive (PFIC). Vous vous sentez peut-être triste, confus(e), seul(e), en colère ou inquiet(e). Nous le savons parce que nous avons ressenti les mêmes choses lorsque nous avons reçu un diagnostic de PFIC pour nos enfants.

Aujourd'hui, nous partageons cette lettre avec vous pour vous dire ceci : **vous n'êtes pas seuls.**

Il existe une communauté de soutien - de patients et de soignants - de toutes les régions du monde, qui vous comprend. Ils comprennent la lutte, l'incertitude, les démangeaisons, la maladie et même dans de nombreux cas... les triomphes (même si ceux-ci semblent impossibles à imaginer pour le moment). Cette communauté vous comprend parce qu'elle vit la même chose et qu'elle est prête et disposée à vous soutenir.

Il n'y a peut-être pas beaucoup de réponses pour le moment. Mais sachez que votre équipe hospitalière est à vos côtés, qu'elle travaillera dur pour trouver les meilleures options de traitement possibles et qu'elle vous guidera pour vous permettre de prendre les décisions les meilleures et les plus informées possibles pour améliorer votre qualité de vie.

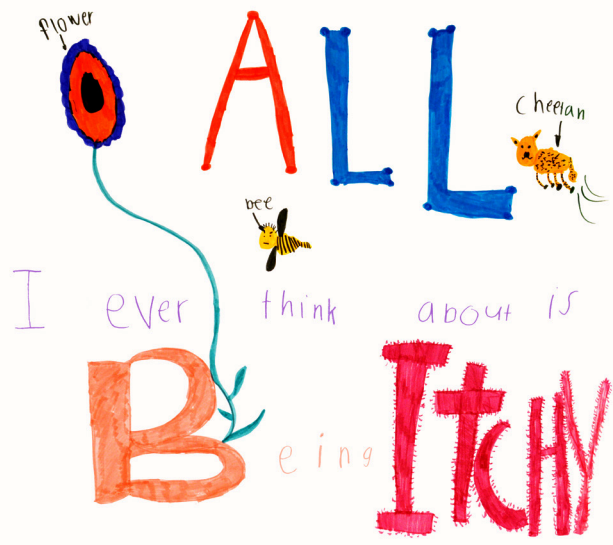
Notre communauté de patients et de soignants, le PFIC Network, Inc. est là pour vous aider. Rejoignez-nous sur www.pfic.org. Le site Web a été créé spécifiquement pour les familles PFIC et par des familles PFIC. Jetez un œil à l'onglet « Connecter & soutenir » pour trouver des moyens d'entrer en contact avec des personnes qui comprendront votre parcours. Vous trouverez également des informations sur le site Web, créé avec l'aide de spécialistes des PFIC du monde entier qui souhaitent vous aider à apprendre et à comprendre le diagnostic.

Contactez-nous, établissez un lien avec nous, lisez sur nous, rejoignez-nous : choisissez ce qui vous convient le mieux pour vous aider à traverser ce processus. Nous sommes là pour vous.

Bien que nous ayons une maladie rare, nous sommes puissants. Et ensemble, nous lutterons contre cette maladie.

Avec espoir,

Emily, Melanie et Tara
Co-fondatrices
PFIC Network, Inc.



Le réseau PFIC Network est une organisation caritative 501c3 basée aux États-Unis, EIN 83-1084501. Nous sommes en contact avec des patients et des familles du monde entier.

Nous remercions chaleureusement nos donateurs, nos parrains et nos partenaires pour leur généreux soutien. Pour plus d'informations sur notre organisation, nos programmes, notre communauté et comment vous impliquer, veuillez visiter pfic.org.



Notre mission

L'objectif de PFIC Advocacy and Resource Network, Inc. est d'améliorer la vie des patients et des familles du monde entier affectés par la cholestase intra hépatique familiale progressive ou PFIC pour ses initiales en anglais.

Nous soutenons des programmes de recherche, fournissons du matériel pédagogique, jumelons des familles avec leurs pairs pour leur apporter un soutien et participons à des activités de mobilisation.

Qu'est-ce que la PFIC ?

La cholestase intra hépatique familiale progressive (PFIC) est une maladie génétique rare dont on estime qu'elle touche une personne sur 50 000 à 100 000 dans le monde. La PFIC provoque une maladie hépatique progressive, qui conduit généralement à une insuffisance hépatique. La maladie se manifeste généralement au cours de la première année de vie et peut se manifester par une jaunisse, une irritabilité, un retard de croissance, une diarrhée, des troubles de la coagulation et/ou une hypertrophie du foie. La caractéristique marquante de ce trouble est un prurit invalidant sévère (démangeaisons).

PFIC Advocacy & Resource Network, Inc.

#PFICawareness



pfic.org

#pficawareness #StopTheItch





Rencontrez notre équipe

Emily Ventura

Directrice exécutive, co-fondatrice
Kentucky, États-Unis | emily@pfic.org

Conseil d'administration

Walter Perez

Président
Alberta, Canada | walter@pfic.org

Tara Kearns

Vice-présidente, co-fondatrice
Maryland, États-Unis | tara@pfic.org

Hayley Watts

Trésorière
Kentucky, États-Unis | hayley@pfic.org

Erin Hovey

Secrétaire
Pennsylvania, USA

Charmaine Gravener

Directrice
New Jersey, USA

Conseil médical consultatif

Dr Richard Thompson, M.D.
Kings College, Londres

Dr Ben Shneider, M.D.
Hôpital pour enfants du Texas

Dr James Squires M.D., M.S.
Hôpital pour enfants de Philadelphie

Dr Laura Bull, Ph.D.
Université de Californie, San Francisco

Dr. Ronald Sokol, M.D., FFASLD
Hôpital pour enfants du Colorado

Dr. Henkjan Verkade, M.D., Ph.D.
University of Groningen, Netherlands

Dr. Pramod Mistry, MBBS, Ph.D, M.A., M.D.
Yale Medicine, USA

Relier les points entre les patients et les soins de santé

Programmes d'éducation

Identifier les lacunes dans les connaissances et rendre les informations disponibles pour la communauté.

» Programme de formation aux PFIC

- Site Web (pfic.org)
- Brochure d'information

» Conférence familles PFIC

Programmes de soutien par les pairs

Fournir un soutien individuel. Identifier les lacunes régionales en matière de ressources et travailler ensemble pour créer des solutions.

» Programme d'aide financière aux patients

» Programmes de mentorat

- Programme des parents ambassadeurs
- Programme des jeunes ambassadeurs
- PFIC Pals: clubs pour enfants
- Programme d'aide aux soins PFIC
- Programme de soutien aux familles en deuil

Programmes pour participer à des activités de mobilisation et de sensibilisation

Rassembler la communauté pour faire entendre notre voix auprès de nos pairs, des professionnels et des organismes de réglementation.

» Programme de sensibilisation aux PFIC

- Journée de sensibilisation aux PFIC (5 octobre)
- Journée de soutien aux maladies rares (28 et 29 février)
- Trousses d'outils de collecte de fonds
- Empreinte sur les réseaux sociaux

» Programme de mobilisation PFIC

- Participation à des conférences
- Opportunités de réseautage
- S'engager avec les décideurs politiques et les régulateurs locaux, étatiques et nationaux pour promouvoir l'avancement de la recherche sur les PFIC et les options de traitement.

Activités de soutien à la recherche

Travailler à accroître la participation aux études pour approfondir les options de gestion et de traitement de la PFIC.

» Registre d'auto-signallement

» Mettre les patients en contact avec les possibilités de recherche

» Rendre la littérature disponible et accessible à la communauté des patients



Ressource d'information pour les patients

#PFIcawareness #itchingforacure

**Progressive Familial Intrahepatic
Cholestasis Advocacy and
Resource Network, Inc.**



La cholestase intrahépatique familiale progressive (PFIC) est un terme général qui représente un groupe de troubles génétiques rares qui provoquent une maladie hépatique progressive et peuvent entraîner une cirrhose et une maladie hépatique terminale. Alors, que se passe-t-il ensuite ?

Tout comme les artistes préparent les pinceaux et les toiles avant de commencer à créer de belles œuvres d'art, ce document a été créé comme une première étape pour vous familiariser avec ce qu'un diagnostic de PFIC signifie pour vous.

Considérez ceci comme une feuille de route pour comprendre le diagnostic et la terminologie de la PFIC. C'est un point de départ entre vous et un réseau de soutien solide.

Que signifie PFIC ?

Progressif : s'aggrave avec le temps

Familial : lié à une modification des gènes

Intrahépatique : maladie à l'intérieur du foie

Cholestase : mauvais écoulement de la bile

Il est important d'assurer un suivi et de rester en contact avec votre prestataire de soins de santé et votre spécialiste.

Une surveillance étroite par un spécialiste du foie est un élément important pour obtenir la meilleure qualité de vie possible pour le patient PFIC.

À quoi s'attendre

Tests de diagnostic

- Tests sanguins : Les enzymes hépatiques, la GGT et les tests d'acides biliaires peuvent être utiles pour identifier la PFIC
- Test génétique : peut être fait à partir d'un échantillon de sang et consiste à extraire le code de l'ADN
- Biopsie du foie : un petit morceau de tissu hépatique est extrait puis examiné au microscope

Manifestations possibles

Symptômes de la cholestase

- Démangeaisons
- Jaunisse (jaunissement de la peau ou des yeux)
- Abdomen enflé
- Urine jaune ou brune
- Selles décolorées (selles pâles, grises ou blanches)
- Saignements ou ecchymoses faciles
- Faible croissance
- Carences en vitamines

Symptômes liés aux carences en vitamines :

- Vitamine A : peut entraîner des problèmes de vision
- Vitamine D : peut entraîner une mauvaise formation osseuse et un risque accru de fractures
- Vitamine E : peut entraîner des problèmes d'équilibre, de force et de coordination
- Vitamine K : peut entraîner des problèmes de saignement, ce qui peut être très dangereux surtout si des saignements surviennent dans le cerveau

Caractéristiques d'une maladie hépatique plus avancée

La PFIC peut évoluer vers une insuffisance hépatique. Si elle n'est pas traitée ou gérée, l'insuffisance hépatique peut survenir plus tôt. Il est important de comprendre la différence entre les signes de cholestase et les signes de maladie hépatique avancée.

- Ecchymoses liées à une faible numération plaquettaire
- Ascite (liquide dans l'abdomen)
- Varices œsophagiennes (veines dilatées pouvant saigner)
- Hypertrophie de la rate
- Hypertension portale (pression sanguine élevée dans les veines menant au foie)

Résultats possibles des tests sanguins avec une maladie cholestatique du foie

- Enzymes hépatiques élevées (AST, ALT, Alk Phos)
- Taux élevés d'acides biliaires
- Taux élevé de bilirubine
- Diminution des niveaux de vitamines A, D et E
- Augmentation du TP/INR (due à une diminution de la vitamine K)

Traitement

- Surveillance étroite des analyses de sang, échographie du foie et des rendez-vous fréquents avec votre hépatologue
- L'utilisation de médicaments est la première ligne de défense, mais si elle est insuffisante, la chirurgie peut être nécessaire
- Les options chirurgicales visent à empêcher les acides biliaires de pénétrer dans le foie. Elles peuvent inclure :
 - » Dérivation biliaire externe partielle
 - » Dérivation biliaire interne partielle
 - » Résection iléale
- Une transplantation du foie peut être nécessaire si les options médicales et chirurgicales ne fonctionnent pas

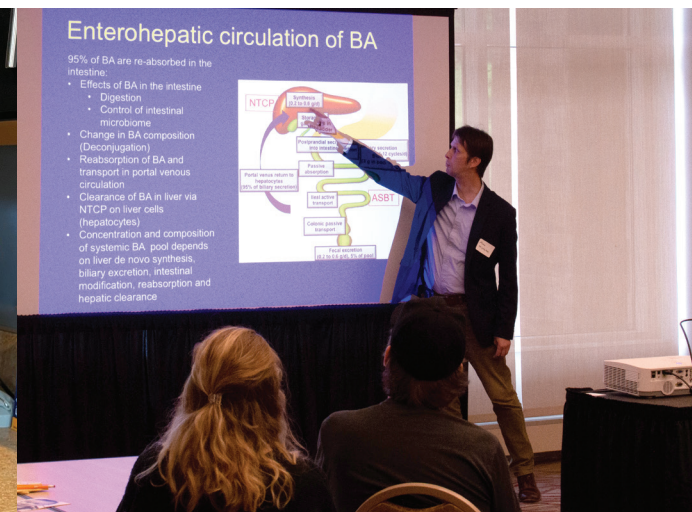
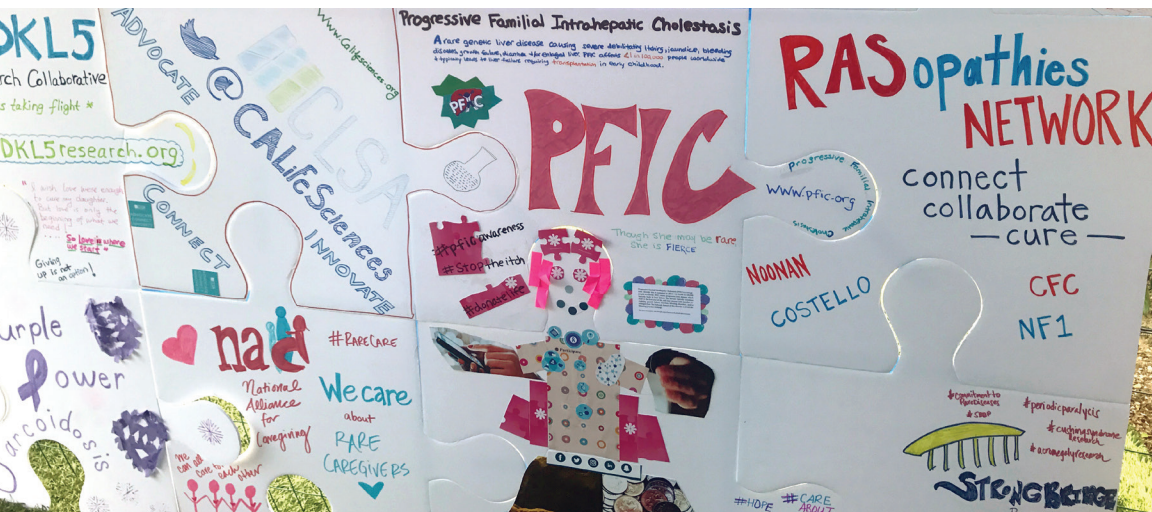
Comprendre la PFIC

Les symptômes généraux et les considérations relatives à la PFIC s'appliquent à tous les sous-types de ce tableau. Ce tableau est destiné à mettre en évidence certaines des différences potentielles dans chaque diagnostic. Veuillez noter que l'évolution de la PFIC peut être variable et unique, tous les patients ne ressentiront pas la maladie telle qu'elle est décrite.

Trouvez des ressources supplémentaires sur pfic.org

Nom commun	Carence en protéines	Gène muté	Prurit (démangeaisons)	Autres manifestations potentielles	Cholestase GGT	Résultats cliniques potentiels, traitement et complications du traitement
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	Intense	<ul style="list-style-type: none"> Symptômes extrahépatiques Diarrhée Risque de pancréatite Risque de toux, de respiration sifflante Risque de perte d'audition 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Taux de progression modéré Peut conduire à une cirrhose et à une maladie du foie en phase terminale, généralement au cours de la deuxième ou troisième décennie de la vie Stéatose hépatique post-transplantation (changements au niveau du stockage des matières grasses) et diarrhée Les symptômes extrahépatiques peuvent s'aggraver et de nouveaux peuvent se développer après une transplantation hépatique Des présentations BRIC ont été enregistrées*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	Intense	<ul style="list-style-type: none"> Risque de développement d'un carcinome hépatocellulaire et d'un cholangiocarcinome (cancer du foie) Calculs biliaires 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Progression modérée à rapide Le succès de la déviation biliaire chirurgicale peut dépendre des défauts génétiques spécifiques La transplantation hépatique chez les patients PFIC 2 peut entraîner une déficience de la BSEP induite par les anticorps chez certains Potentiel de re-transplantation Des présentations BRIC ont été enregistrées*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	Légère à modérée	<ul style="list-style-type: none"> Diminution de la densité osseuse Risque de développer un carcinome hépato-cellulaire et un cholan-giocarcinome (cancer du foie) Calculs biliaires 	Cholestase GGT élevée	<ul style="list-style-type: none"> Taux de progression très variable Prise en charge médicale : ceux qui conservent l'expression de MDR3 répondent mieux à l'ursodiol La dérivation biliaire peut ne pas être aussi efficace que dans d'autres formes de la maladie La transplantation hépatique est curative Des présentations BRIC ont été enregistrées*

* (BRIC) La cholestase intrahépatique récurrente bénigne est une présentation transitoire d'un sous-type connu ou inconnu de PFIC.



J'ai reçu un diagnostic de PFIC, mais ils ne peuvent pas me dire de quel type ? Des études génétiques sont en cours pour tenter d'identifier les facteurs génétiques contribuant à la PFIC lorsque des mutations ne sont trouvées dans aucun des gènes énumérés ci-dessous. L'identification de ces gènes est très compliquée et nécessite des investigations génétiques de pointe. Les médecins et les scientifiques travaillent à trouver plus de réponses pour ces patients.

De nouveaux gènes ont été identifiés.

Certains de ces nouveaux gènes n'apparaissent pas sur cette version du tableau, à savoir *LSR* et *PLÉCTINE*.

Nom commun	Carence en protéines	Gène muté	Prurit (démangeaisons)	Autres manifestations potentielles	Cholestase GGT	Résultats cliniques potentiels, traitement et complications du traitement
<i>Les sous-types suivants sont extrêmement rares dans les publications (bien qu'ils soient davantage reconnus).</i>						
PFIC 4	TJP2	TJP2	Peu clair/variable	<ul style="list-style-type: none"> Perte auditive Symptômes neurologiques Symptômes respiratoires 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Progression modérée à rapide Quelques rapports de carcinome hépatocellulaire
PFIC 5	FXR	NR1H4	Peu clair/variable	<ul style="list-style-type: none"> Coagulopathie indépendante de la vitamine K Peut imiter un déficit en BSEP 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Progression très rapide Stéatose hépatique post-transplantation Très rare (seulement huit cas signalés en décembre 2020).
PFIC Associé aux défauts MYO5B	MYO5B	MYO5B	Légère à modérée	<ul style="list-style-type: none"> Risque de diarrhée congénitale 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Progression lente La maladie des inclusions microvillositaires (MVID) peut apparaître TPN à vie avec MVID associé Les transplantations intestinales et hépatiques combinées peuvent prévenir la cholestase post-greffe
	USP53	USP53	Légère à modérée	<ul style="list-style-type: none"> Perte auditive Insuffisance cardiaque signalée chez un patient 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Progression lente L'âge d'apparition est variable Un suivi continu est nécessaire pour tous les patients Première publication chez sept patients, en septembre 2020
	MRP9	ABCC12	Intense	<ul style="list-style-type: none"> Raréfaction des voies biliaires intrahépatique 	Cholestase GGT normale	<ul style="list-style-type: none"> Progression lente Incertitude quant à l'occurrence de la PFIC avec (une) mutation hétérozygote dans ABCC12 Un seul cas publié en mars 2021

Définition des termes PFIC

ALT et AST : Marqueurs de lésions hépatiques.

Déficit du BSEP induit par les anticorps (AIBD) : cholestase qui peut se développer après une transplantation chez certains patients PFIC 2, liée au développement d'anticorps du BSEP.

Autosome : Tout chromosome qui n'est pas un chromosome sexuel.

Cholestase intrahépatique récurrente bénigne (BRIC) : Est une présentation transitoire d'un sous-type connu ou inconnu de PFIC.

Bile : La bile est un liquide jaune qui contient un certain nombre de composés, notamment des acides biliaires, des phospholipides, du cholestérol et des déchets du corps.

Acide biliaire/sel biliaire : Les acides biliaires sont des produits chimiques fabriqués par le foie à partir du cholestérol. Chez un individu sain, les acides biliaires sont transportés du foie vers

les intestins où ils aident à absorber les graisses, les vitamines liposolubles et d'autres nutriments liposolubles. Ils sont ensuite renvoyés vers le foie afin qu'ils puissent être réutilisés.

Cholestase : Signifie une mauvaise circulation de la bile et une accumulation de substances dans le foie qui seraient normalement transportées du foie dans la bile, puis dans les intestins.

Prurit cholestatique : Est la sensation de démangeaison est due à une maladie du foie.

Chromosome : Les chromosomes sont de grosses molécules constituées principalement d'ADN.

Dominant : Les troubles dominants sont une seule copie défectueuse d'un gène qui peut entraîner une maladie. L'impact de cette copie défectueuse est dominant sur l'autre copie saine.

Familial : Décrit à l'origine dans des familles et lié à des changements dans les gènes.

Gamma GT (GGT) : Un type d'enzyme hépatique qui peut aider à distinguer les types de PFIC.

Gènes : Les gènes sont de courtes parties d'un chromosome qui contiennent le code génétique des caractéristiques héréditaires.

Certaines caractéristiques telles que la taille sont influencées par de nombreux gènes et d'autres par un seul gène. Les humains ont deux copies pour la plupart des gènes, y compris ceux associés à la PFIC.

Stéatose hépatique : Modification de la graisse dans le foie.

Hépatocytes : Cellules hépatiques, responsables de la fabrication de la bile.

Hépatologue : Un médecin spécialisé dans les maladies du foie.

Ictère : Jaunissement de la peau, de la bouche, de la langue, etc.

Intrahépatique : Implique une maladie à l'intérieur du foie.

Jaunisse : Jaunissement de la peau.

Foie : Le foie est le plus grand organe solide du corps. Il joue un rôle essentiel dans de nombreuses fonctions corporelles différentes, telles que l'élimination des substances toxiques du sang ou la production de protéines et de produits biochimiques (bile) nécessaires à la digestion et à la croissance.

Maladie des inclusions microvillositaires : Une maladie causée par des changements structurels dans l'intestin grêle habituellement, mais pas toujours, provoquant une diarrhée sévère.

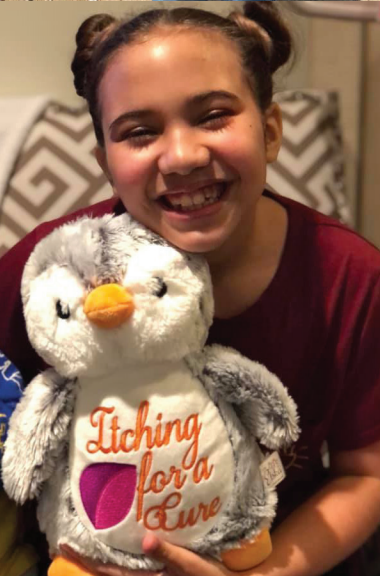
Mutation : Un changement dans le code génétique.

Progéniture : L'enfant ou les enfants d'une personne.

Progressif : Tend à empirer avec le temps.

Récessif : Deux copies anormales d'un gène pour avoir la maladie.

Inctère scléral : Jaunissement des yeux.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure





pfic

Advocacy & Resource
Network, Inc.

CARE PACKAGE PROGRAM

Free care packages are sent by PFIC Network to patients or caregivers who may be struggling with a new diagnosis, extended hospital stay or itching.

We welcome requests from providers on behalf of their PFIC patients who could use a pick-me-up.

There is an option to remain anonymous to the recipient.

Please visit our website to make a request!



<https://www.pfic.org/care-package-program/>



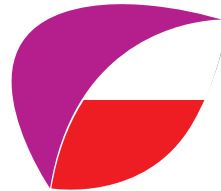


Global Ambassador Network

Countries with a Charitable Organization



Countries with PFIC Leadership



Australia

Canada

Germany

Poland

Pakistan

Countries with Ambassador Representation

India	Colombia
Iraq	Turkey
Netherlands	United Kingdom