



institut
imagine
GUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

Index GR-Ex
Constitution de collection d'échantillons
biologiques

Sous-étude : Pathohème
Etude de la Physiopathologie des anomalies de la
biosynthèse de l'hème

Contacts utiles

- Promoteur : Institut Imagine
- Contact : Sandra Manceau
- Email : sandra.manceau@aphp.fr
- Responsable scientifique : Pr Laurent Gouya

Important

- Participation gratuite
- Confidentialité garantie
- Possibilité d'arrêter à tout moment

La porphyrie, c'est quoi ?

Les porphyries sont un groupe de maladies rares où le corps a du mal à fabriquer correctement l'hème — une partie importante du sang qui aide à transporter l'oxygène et à fabriquer de l'énergie. Ce problème entraîne l'accumulation de substances toxiques dans le corps, ce qui peut provoquer des douleurs, troubles nerveux, troubles digestifs ou sensibilité à la lumière, selon le type de porphyrie.

En résumé : c'est comme si l'usine de fabrication de l'hème avait un problème, ce qui crée des déchets qui gênent le corps.

Qui peut participer ?

Patients adultes atteints de porphyrie

Pourquoi participer ?

Cette étude vise à mieux comprendre pourquoi certaines personnes atteintes de porphyries (maladies liées à un défaut de fabrication de l'hème, une molécule importante du sang) présentent des symptômes différents et plus ou moins sévères.

Pourquoi cette étude ?

Les chercheurs veulent découvrir comment le fer et le processus de fabrication de l'hème sont liés, et comment cela influence l'accumulation de substances toxiques responsables des symptômes des porphyries.

Objectif :

- Identifier quelles cellules produisent ces substances toxiques.
- Comprendre les mécanismes qui régulent leur production.

- Mesurer la quantité de fer, la production d'hème et le niveau de stress oxydatif dans les cellules.
- Étudier ces processus de façon dynamique pour mieux comprendre la maladie.

Cela pourrait aider à mieux expliquer la variabilité des symptômes et à améliorer le suivi et le traitement des patients atteints de porphyries.

Comment ça se passe ?

- **Durée** : Avril 2024 – Octobre 2027
- **Nombre de participants** : 50

Organisation :

Rajout de deux tubes de sang au moment du bilan sanguin dans le cadre de votre prise en charge médicale

- Un tube pour le laboratoire de recherche
- Un pour la biocollection (futures études)

Droits et choix

- Participation **volontaire**.
- Vous pouvez arrêter **à tout moment** sans conséquence sur vos soins.
- Vos données personnelles restent **confidentielles**.