

Le Déficit en Alpha-1 Antitrypsine Un Guide Pour Les Nouveaux Alphas



 **ALPHA-1**
FOUNDATION

**AVEZ-VOUS BESOIN DE PLUS
D'INFORMATIONS ET DE RESSOURCES,
AINSI QU'UNE TRANQUILITE D'ESPRIT?**

CE GUIDE EST VOTRE CLEF POUR ALPHA-1

(Disponible uniquement en Anglais)

Est-ce que vous comprenez ce que le déficit en Alpha-1 antitrypsine signifie? Avez-vous des problèmes à comprendre les termes médicaux? Vous êtes-vous déjà demandé ce que vous pouvez faire pour rester en bonne santé? **Le Big Fat Reference Guide (BFRG)** peut vous aider à trouver des réponses à toutes ces questions. C'est le guide le plus compréhensible pour apprendre à vivre avec Alpha-1.

Il contient des informations détaillées sur la génétique et comprendre les maladies pulmonaires, des discussions sur les facteurs risques de l'environnement, des conseils pour des régimes, la nutrition, les exercices physiques et beaucoup d'autres choses. En plus, il contient des informations pratiques sur les assurances maladie et handicapé, et des explications sur les termes clés et sur les testes de diagnostique.

Ce guide précieux est disponible sur Internet gratuitement et a été développé par Alpha Net, une organisation à but non-lucratif mais dédiée à améliorer les vies des Alphas. Ecrit par des patients et médecins, il fait parti du AlphaNet's Disease Management and Prévention Program (ADMAPP), un service clé crée par des Alphas pour servir des Alphas.

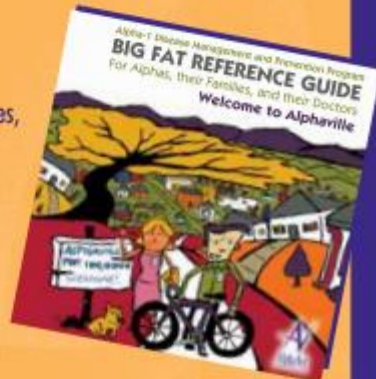
Utilisez ce guide, écrit dans un langage que vous pouvez comprendre, afin d'apprendre plus et partager vos idées avec votre famille.

Enregistrez-vous à www.alphanet.org pour accéder au **BFRG**.

Cette annonce est une courtoisie de

ALPHA-1 FOUNDATION

La fondation Alpha-1 reconnaît l'énorme contribution d'AlphaNet au développement de ce programme complet pour Alphas, et pour fournir plus de 38 millions de Dollars pour soutenir notre mission de recherche.



Un Guide Pour Les Nouveaux Alphas

Le diagnostique de Alpha-1

Le déficit en Alpha-1 antitrypsine, aussi connu sous déficit AAT ou Alpha-1, est un diagnostique médicale qui devrait conduire à une discussion ouverte avec votre médecin and votre famille. Beaucoup d'Alphas, étant des individus diagnostiques avec Alpha-1, vivent leurs vies pleinement. L'information suivante est faite pour vous aidez à en savoir plus sur cette maladie héréditaire afin que vous et votre famille puissiez prendre les démarches préventives pour rester en bonne santé.

Partager cette information avec votre famille et votre médecin. Afin d'obtenir plus informations, contactez les organisations inscrites à la fin de cette brochure.

Comprendre Alpha-1

Alpha-1 est une maladie héréditaire présente dès la naissance. Alpha-1 peut développer de sérieuses maladies des poumons et du foie. On estime à 100,000 personnes souffrant d'Alpha-1 aux Etats-Unis.

Chez un individu normal, de grandes quantités en alpha-1 antitrypsine (AAT) sont dans le foie et libérées dans le sang. Ces protéines sont créés par des produits gènes normaux qui sont hérités par chaque cellule, et ont une fonction biologique particulière.

Chez un individu atteint d'Alpha-1, des gènes modifiés produisent des protéines AAT anormales. Ces protéines sont retenues dans le foie et ne peuvent pas être libérées dans le sang, provoquant un déficit dans votre corps.

Alpha-1 est:

- Une maladie génétique héréditaire d'un parent.
- Indicative d'une quantité réduite voir absence de protéines AAT dans le sang.
- Une cause de la broncho-pneumopathie chronique obstructive, même chez des personnes qui n'ont jamais fumé.
- Une principale cause de la maladie génétique du foie chez le nourrisson et l'enfant.
- Souvent mal diagnostiquée.



Alpha-1 peut causer:

- **Troubles des poumons**, y compris des symptômes semblables à l'asthme, bronchite chronique, emphysème, ou bronchectasie. Ces problèmes, généralement vus chez l'adulte, sont causés par un déficit en protéines AAT et sont regroupés sous le terme BPCO, qui signifie broncho-pneumopathie chronique obstructive. Un taux normal de protéines AAT protège les tissus des poumons des effets destructifs des globules blancs. Lorsque ce taux est faible ou absent, la détérioration des poumons peut se produire.
- **Troubles du foie**, y compris un taux élevé d'enzyme du foie, hépatite néonatale, maladie du foie chronique, cirrhose et cancer du foie. Ces problèmes sont dus à causées de l'accumulation de protéines AAT anormales dans les cellules du foie. Les maladies du foie causées par Alpha-1, bien que moins courantes, peuvent apparaître à tout âge à partir de l'enfance. Le cancer du foie est généralement vu chez l'adulte seulement.
- **La Pannicule** est une maladie de la peau causée par un excès de produits secrétés par les globules blancs. Fréquemment, cette maladie cause des nodules sous ou sur la surface de la peau.

La science de l'hérédité des Alpha-1

Dans chacun d'entre nous, la protéine AAT est produite par une paire de gènes obtenus par chaque parent. Chaque parent donne un gène Alpha-1. La protéine normale est faite par un gène M [voir Se faire dépister pour Alpha-1]. Pour des raisons inconnues, il existe près d'une centaine de variations du gène M, aussi appelé allèles, mais seulement peu d'entre-elles causent de sérieuses maladie des poumons, du foie, et de la peau. Deux allèles qui sont importantes sont les gènes S and Z. Un individu avec une paire de gènes MZ est appelé un hétérozygote. Quelqu'un avec une paire de gènes ZZ est appelé un homozygote.

Les individus avec un gène normal et une variation du gène Alpha-1 sont appelés des porteurs sains. Les Alpha peuvent avoir des parents qui sont tous les deux des porteurs sains, ou l'un est un porteur sain et l'autre atteint du déficit, ou alors deux parents atteints du déficit.

Risques associés aux variations les plus courantes

Normal (MM):

Ne souffrant pas de la maladie; n'étant pas un porteur sains de gènes AAT anormaux.

Porteur sain (MZ):

Déficit en AAT léger à modéré – peut développer les symptômes de la maladie et possède un gène AAT anormal.

Porteur sain (MS):

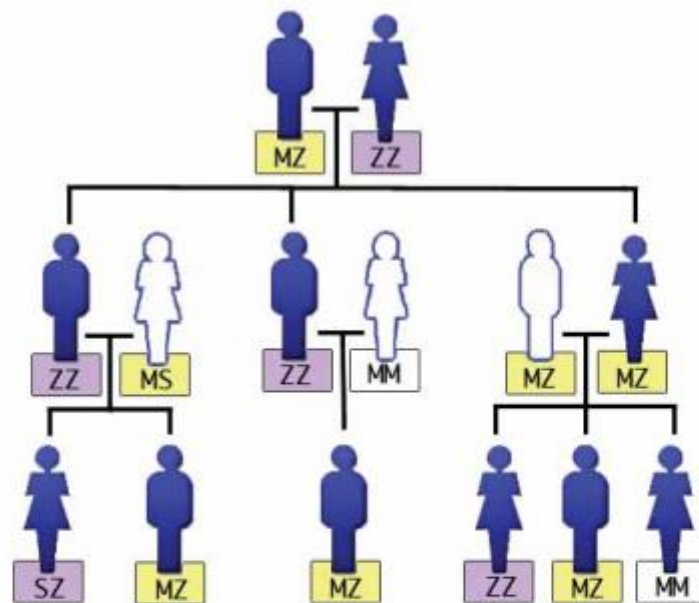
Il est incertain qu'il y a un risque de développer les symptômes de la maladie mais possède un gène AAT anormal (les études démontrent que le risque de développer la maladie n'est pas augmenté).

Alpha-1 (SZ) ou (ZZ):

Déficit modéré (SZ) à sévère (ZZ) – peut développer la maladie and possède deux gènes AAT anormaux.

Comment Alpha-1 est hérité

FIGURE 1



*Les épouses sont indiquées en blanc

Tester pour Alpha-1

Le diagnostic d'Alpha-1 est généralement déterminé par trois tests de laboratoire qui demandent un petit échantillon de sang. Les tests sont:

1. Mesure du taux de la protéine AAT
2. Caractérisation du phénotype de la protéine
3. Détermination du génotype Alpha-1 du patient.

Taux Alpha-1 dans le sang

La plupart des laboratoires médicaux peuvent mesurer le taux de protéine AAT dans le sang. Un déficit représente un taux inférieur à 80 milligrammes par décilitre (mg/dl) ou 11 micro molaire (μm). Un patient ayant un taux aussi faible est appelé un Alpha ou reconnu ayant Alpha-1.

Phénotype Alpha-1

Ce teste caractérise le type de gène Alpha-1 (par exemple MM, MZ, SZ, ou ZZ) qui circule dans votre sang en visualisant le mouvement de la protéine dans un champs électrique spécifique. Plus de 100 type ont été identifié bien que chaque personne possède seulement un type. SZ et ZZ sont les deux types ayant des taux les plus faibles (les déficits les plus sérieux).

Génotype Alpha-1

Le génotype est déterminé par un teste qui identifie la variation du gène qui produit la protéine AAT. Ce teste détecte les allèles S et Z avec haute précision.

La plupart des laboratoires médicaux reportent le taux en AAT dans le sang et le phénotype ; le génotype est seulement possible dans des laboratoires spécialisés. Votre médecin peut vous dire quelle est la meilleure stratégie pour vous et votre famille.

Symptômes du déficit en AAT au niveau des poumons

Si vous avez des symptômes respiratoires, vous et votre médecin pouvez observer :

- Essoufflements au repos ou en pratiquant du sport
- Respiration sifflante, toux persistante
- Bronchites chroniques
- Infections pulmonaires répétées
- Expectorations persistantes
- Antécédents d'allergies et/ou d'asthme
- Infections des sinus

Symptômes possibles du foie

- Taux d'enzymes du foie élevés et détectés par analyse de sang prescrite par votre médecin
- Jaunissement des yeux et de la peau

- Gonflement de l'abdomen, qui peut être détecté par le patient, parent de l'enfant, or le médecin
- Ascite ou accumulation de fluide dans l'abdomen
- Cirrhose, une accumulation excessive de tissu cicatrice dans le foie détecté par le médecin
- Vomissement de sang
- Démangeaisons persistantes
- Un manque d'énergie et un sentiment de fatigue
- Selles noirâtre, violace, de couleur foncée ou pale
- Un manque d'appétit



Même les Alphas peuvent avoir aucun signes ou symptômes

Même sans symptômes, vous devriez suivre les recommandations dans la section suivante. Si vous avez une vie saine et recevez des soins médicaux, vous pouvez rester en bonne santé. Bien que cela ne signifie pas que vous n'aurez pas de symptômes dans le futur, il est conseillé de faire surveiller votre condition médicale par un médecin. Vous pouvez demander une copie du guide du médecin de la fondation Alpha-1 que vous pouvez remettre à votre médecin.

Qu'est-ce que ça signifie pour moi d'avoir Alpha-1?

Les sections suivantes traitent les sujets qui pourraient être importants pour des Alphas. Les ressources inscrites au dos de cette brochure donnent des conseils et apporte support comme le font *AlphaNet's Big Fat Reference Guide* (voir à l'intérieure de la page couverture). En outre, un conseil génétique peut apporter support et connaissance nécessaire pour prendre une décision.

Avoir Alpha-1 peut nécessiter:

Un changement du style de vie

Si vous ou votre enfant souffrez du déficit en Alpha-1, il peut être nécessaire de changer de style de vie afin de rester en bonne santé. Ceci consiste:

- Arrêter de fumer et éviter votre exposition ou celle de votre enfant à la fumée secondaire
- Éviter les expositions à la poussière et autre fumées
- Pratiquer du sport régulièrement
- Manger équilibré
- Boire de l'alcool raisonnablement ou voire pas du tout
- La consommation de boissons alcooliques peut causer des dommages au niveau du foie chez une personne normale. Pour les patients ZZ, il est recommandé de consommer peu d'alcool, seulement rarement, voire pas du tout. Les patients souffrant déjà de dommages du foie devraient éviter l'alcool complètement.
- Faites attention aux étiquettes sur les médicaments, vitamines, ou suppléments à base de plantes. Tout produit contenant acetaminophen et alcool peuvent endommager le foie.
- Dites à votre médecin si vous prenez des vitamines ou suppléments à base de plantes.

Sensibilisation à l'environnement

Les recommandations à propos de l'environnement consistent à éviter les polluants qui irritent les poumons, aussi bien que les toxines du foie. Les personnes devraient évaluer leurs maisons ainsi que leurs place de travail. Des exemples d'irritants peuvent être:

- La fumée de cigarette, primaire ou secondaire
- Les polluants tels que les poussières, fleurs et pollens, cendre, composés volatiles, autres fumées et allergènes.
- La pollution atmosphérique
- Poêle à bois
- Les fumées de Javel, ammoniacque, et autres produits de nettoyage
- Les odeurs de peinture et autres agents toxiques
- Prendre des précautions quand vous utilisez des produits chimiques et autres, qui peuvent être absorbés par la peau. Le foie détoxifie les poisons qui entrent dans le corps. Si le foie est endommager, la détoxification peut être modifié.

Visites médicales fréquentes

Les Alphas devraient suivre un traitement prescrit par un spécialiste en Alpha-1 et peut avoir besoin de visites médicales plus fréquentes.

Les différents traitements

Les Alphas ont plusieurs choix dans leurs traitements ; tout dépend de leurs symptômes. Les plus courants sont:

- Traitements pour changer le mode et style de vie
- Thérapie avec médicaments pour les problèmes des poumons
- Chirurgie pour maladies des poumons
- Traitements de procédure pour les complications des maladies du foie
- Transplantation d'organe



Qu'est-ce que je fais maintenant?

Les personnes souffrant d'Alpha-1 ne devraient jamais fumer. Les données montrent que fumer augmente le risque et la sévérité de développer un emphysème chez les Alphas et peut diminuer leurs vies d'au-moins dix années, même plus. Pratiquer du sport et poursuivre un régime équilibré aident à maintenir un corps sain. Vous devez avoir comme but d'accomplir et maintenir un style de vie sain en adoptant les recommandations suivantes:

Sevrage tabagique

Si vous fumez, il est très important que vous arrêtiez. Ceci est nécessaire parce que fumer détruit la faible quantité de protéine AAT dans les poumons de ceux

atteints par le déficit, et attire les globules blancs qui ont un enzyme qui endommage les cellules. Ces enzymes accélèrent le développement de maladie des poumons. Si vous êtes un Alpha, vos poumons ne peuvent pas se défendre contre les globules blancs. Si votre enfant est un Alpha, il est très important de le protéger contre la fumée secondaire. Apprenez à vos enfants le danger de fumer et d'inhaler la fumée.

Eviter les polluants et infection

Vous devriez éviter tous polluants qui peuvent être inhalés tels les pollens, poussière, fumées organiques, et fumée secondaire du tabac. Ces substances peuvent irriter vos poumons, et causer/aggraver des problèmes de poumons. Les produits chimiques peuvent aussi être absorbés par la peau et ainsi, endommager le foie. Evitez complètement la pollution atmosphérique et l'usage de pulvérisateurs. Il est également important de réaliser que vous rencontrez des polluants et infections à la maison et au travail.

Au travail

Evitez les expositions aux poussières organiques et inorganiques (charbon, foin...) ou gaz irritant (javel). Travaillez dans un endroit le plus sain possible. Demandez à avoir de l'air intérieur pure avec une bonne ventilation et un système de filtration, et évitez la fumée de cigarette. Mettez des gants lorsque vous utilisez des produits chimiques ou autres agents. La plupart d'entre-eux pénètrent la peau. Lisez les étiquettes avec attention. Contactez un spécialiste si vous êtes concerné par les effets secondaires pour vos poumons et foie, de certaines substances à votre travail.

A la maison

Vous devriez éviter:

- Produits chimiques domestiques
- Irritants respiratoires de poêle à bois, poussières et pollens, ou de fumée secondaire
- Emanation de Javel ou d'ammoniac qui sont généralement présents dans les produits domestiques
- Pesticides
- Squames d'animaux domestiques

Puisque les infections à bactéries et virus peuvent être graves pour les poumons, évitez tout contact avec la peau et avec des personnes infectieuses. Se laver les mains est le moyen le plus efficace pour éviter de contracter et distribuer des maladies infectieuses. Portez sur vous un désinfectant pour les mains au cas où vous ne pouvez pas vous laver les mains.

Développer un programme d'exercices physiques

Pratiquer du sport régulièrement améliore l'état mental, l'endurance, et le sentiment de bien-être. Pratiquer du sport est essentielle pour les Alphas. Il est important de travailler les muscles du thorax et de toute la partie supérieure du corps qui est en relation avec la respiration, mais aussi les gros muscles des jambes.

Programmes de marche

Les programmes de marche (particulièrement à l'intérieur de magasins de surface où l'air est contrôlé), flâner, nager, et/ou faire de la bicyclette peut améliorer votre fonction pulmonaire et endurance.

Un programme d'exercices physiques pour réhabilitation pulmonaire

Un programme d'exercices physiques pour réhabilitation pulmonaire est très recommandé pour les Alphas avec tous degrés de maladie ou problèmes pulmonaires. Ce programme consiste d'exercices physiques, réentraînement de respiration, éducation, sevrage tabagique, et conseils nutritionnels peut vous aider à atteindre le meilleur niveau d'activité. Comme tout programme d'exercices physiques, ce programme nécessite la consultation préalable d'un médecin.

Plan d'exercices physiques personnel

Le mieux c'est d'avoir un plan d'exercices physiques conçu uniquement pour vous et qui est sous surveillance médicale. Commencez à pratiquer du sport doucement et accentuez l'intensité de votre programme au fil du temps et au fur et à mesure que votre tolérance augmente.



Développez un programme de nutrition

Manger équilibré aide à préserver les fonctions des poumons et du foie ; c'est pourquoi vous devriez établir et maintenir de bonnes habitudes culinaires. Maintenir un poids idéal, que vous ayez ou non la maladie des poumons ou de foie, est très important. La science indique que les personnes souffrant de maladies des poumons doivent consommer plus de calories que ceux qui sont sains. Si vous souffrez d'une de ces maladies, envisagez de consulter un spécialiste de la nutrition.

Un Alpha ayant un problème de foie a besoin d'un programme alimentaire spécifique. Puisque la rétention d'eau est fréquente consommer du sel ou des protéines peuvent causer de sérieux problèmes. Par exemple, les produits alimentaires transformés contiennent beaucoup de sel et un Alpha doit payer attention aux étiquettes. Les sources végétales de protéines sont meilleures que celles provenant d'animaux. Les vitamines A, B3 (Niacine) et le fer peuvent stresser le foie encore plus. Pour les Alphas ayant des complications du foie, l'absorption de graisse peut être compromise et votre médecin peut prescrire des suppléments pour ces manques. Chez l'enfant qui a des difficultés de nourrissons, cela peut engendrer les problèmes de croissance et prospérité, et une formule spéciale est prescrite par le médecin. Des fois, il est même nécessaire de nourrir l'enfant par la voie parentérale (à cote de l'intestin).



Réduire les stresseurs

L'utilisation de réducteurs de stress, comme les exercices de relaxation, bénéficie les Alphas. Ces techniques de relaxation peuvent aussi contribuer à une attitude positive envers la vie et peut prévenir contre la dépression. Voici quelques options à considérer:

- Yoga
- Méditation
- Exercices de respiration
- Relaxation des muscles
- Bio-réaction
- Visualisation
- Hypnothérapie
- Penser positivement

Quels sont les traitements courants pour Alpha-1?

Vous pouvez bénéficier d'un changement de style de vie mais si vous avez une maladie des poumons or du foie, consultez un expert médicale qui peut traiter votre condition.

Vaccins

- Il est important pour vous de recevoir le vaccin annuel contre la grippe. Les vaccins préventifs et prophylaxies sont d'une extrême importance.
- Le Pneumovax peut aider à éviter une pneumonie. Considérez à répéter la vaccination contre la pneumonie tous les six ans.
- Discutez avec votre médecin les vaccins contre l'hépatite A et B.

Le traitement agressif contre les infections pulmonaires

Il est important d'alerter immédiatement votre médecin lorsque vous suspectez d'avoir une infection pulmonaire. Parce que les poumons possèdent plus de globules blancs lors d'une infection (et de ce fait aussi plus d'enzymes destructifs) il se peut que vous avez besoin d'antibiotiques pour combattre l'infection.

Il y a des symptômes auxquels il faut payer attention:

- Fièvre
- Augmentation d'essoufflements
- Augmentation de toux
- Changement de couleur dans les expectorations (phlegmes)

Mesures préventives supplémentaires

Lavez vos mains fréquemment avec du savon afin d'éviter les transmission de germes.

Les thérapies de la maladie des poumons causée par Alpha-1

Les antibiotiques

Une infection causée par des bactéries peut engendrer un afflux de globules blancs dans le tissu de l'organe et dans les voies respiratoires, et peut être responsable de la destruction des poumons chez les Alpha-1. Pour minimaliser les risques, beaucoup de médecins préconisent un traitement agressif avec des antibiotiques dès les premiers signes d'une infection pulmonaire. Les exacerbations pulmonaires ne sont pas toujours dues à une infection causée par des bactéries, mais peuvent être causées par un virus. Bien que les virus ne réagissent pas aux antibiotiques, les bénéfices de traiter avec des antibiotiques l'emportent sur les risques d'abus d'antibiotiques. Ces risques consistent à encourager le développement de bactéries résistantes, la prolifération de levure et autres agents qui peuvent provoquer des maladies et allergies.

Bronchodilatateurs

Certains symptômes de la maladie Alpha-1 sont pareils à d'autres maladies comme l'asthme ou la BPCO. Des médicaments appelés bronchodilatateurs sont utilisés par inhalateurs et peuvent aider à soulager les symptômes pulmonaires. Des fois, plusieurs d'entre eux sont utilisés en même temps pour atteindre un effet maximum. Ces médicaments permettent de mieux respirer en relaxant les muscles lisses qui entourent les voies respiratoires.

Corticostéroïdes

Chez certaines personnes, le médecin recommande l'utilisation de corticostéroïdes (ou simplement stéroïdes) parce qu'ils peuvent être plus appropriés contre les symptômes pulmonaires. Les stéroïdes aident à réduire les inflammations à l'intérieur des voies respiratoires et autour d'elles. Ils peuvent être administrés par inhalation, voie orale, ou intraveineuse. Les stéroïdes administrés par voie orale et intraveineuse sont généralement réservés pour traiter de sérieuses infections pulmonaires.

Un supplément d'oxygène

Un supplément d'oxygène peut sauver la vie à des personnes ayant un faible taux d'oxygène dans le sang. Certains individus ont besoin d'un supplément d'oxygène seulement pendant un exercice physique ou pendant qu'ils dorment. Pour d'autres, ils en ont besoin quand ils voyagent en haute altitude et par avion. Demandez votre médecin à propos de vos besoins.



La thérapie d'augmentation

La thérapie d'augmentation est le processus de recevoir des protéines AAT, reçu de donneurs de sang ayant des gènes normaux, et qui ont été purifiés. Cette thérapie est appropriée pour beaucoup d'Alphas ayant des problèmes pulmonaires. Comme le dit son nom, elle augmente le taux de protéine dans le sang. Généralement, cette thérapie est donnée une fois par semaine par voie intraveineuse.

La thérapie d'augmentation ne guérit pas, elle n'inverse pas les dommages déjà fait, ne traite pas et n'empêche pas les problèmes de foie liés à Alpha-1. Actuellement, la thérapie d'augmentation peut être prescrite seulement pour des personnes ayant Alpha-1 et souffrant d'emphysème sous la supervision d'un médecin.

Le choix de la chirurgie

Votre médecin peut décider la nécessité d'opérer les patients atteints d'une forme sévère d'Alpha-1. Les deux choix sont soit la réduction du volume pulmonaire ou la transplantation.

La réduction du volume pulmonaire

La réduction du volume pulmonaire peut améliorer la respiration en enlevant la plus grosse partie des poumons qui est endommagée. Le bénéfice est variable et ne subsiste que quelques années.

La transplantation pulmonaire

La transplantation de poumons est un choix pour Alphas avec de sérieux problèmes pulmonaires. Après une transplantation, il est nécessaire de prendre des médicaments à vie pour supprimer le système immunitaire. Comme après chaque opération, le résultat et la qualité de vie dépendent de chaque personne. Consultez votre médecin à propos de ces options.

Les thérapies pour Alpha-1 souffrant de la maladie du foie

La thérapie d'augmentation

Il n'y a aucune preuve que la thérapie d'augmentation peut traiter la maladie du foie chez les Alpha-1.

Traitement général pour les complications du foie

Il est important pour les parents et famille d'être conscient des complications que peut poser la maladie du foie. De plus amples informations peuvent être trouvés dans la brochure appelée *Le foie et Alpha-1*.

Une fois que la maladie du foie a été diagnostiqué chez un Alpha, la première chose à faire est d'évaluer votre style de vie à cause de la consommation d'alcool, de vitamines et autres médicaments. Comme pour la population pédiatrique, un suivi du fonctionnement du foie est nécessaire. La maladie du foie est traitée préventivement et symptomatiquement. Chez les adultes, des symptômes comme un vomissement de sang peut surgir sans indication que le patient a la maladie.

Certaines substances (acetaminophen, alcool, vitamines, supplément a base de plantes, et boissons protéines) dans les médicaments peuvent endommager votre foie. Faites une liste de tous les médicaments que vous prenez et montrez-la à votre médecin. Des fois, un endommagement du foie peut se révéler léger et temporaire.

Chirurgie

Il y a plusieurs solutions pour améliorer les symptômes avancés de la maladie du foie. Ceux-ci sont les suivant :

- Paracentèse grand volume, qui est l'enlèvement de fluide de l'abdomen
- Bander ou sérothérapie des veines de l'œsophage afin de réduire le saignement de veines détendu ou enflées. Bander consiste a stopper la circulation du sang en utilisant un élastique. La sclérothérapie consiste a injecter une substance chimique qui redirige la circulation du sang de veines malades vers des veines saines.
- Décompression de la veine porte, qui réduit la pression dans les vaisseaux sanguins qui entrent dans le foie en provenance de l'appareil digestif. Cette opération est majeure parce qu'elle utilise des shunts pour dérouter la circulation sanguine vers le foie.

Ces deux dernières options aident à contrôler le risque de saignement chez les patients ayant une maladie du foie sévère.

La transplantation du foie

Une transplantation du foie peut améliorer rapidement les symptômes d'une maladie du foie sévère causée par Alpha-1. Après la transplantation, le taux de protéine devrait être normal parce que le nouveau foie produira une protéine normale. La transplantation est possible dans certains centres seulement. Faites en sorte que le centre performe cette opération si vous considérez cette option.



Autres questions qui peuvent préoccuper les Alphas

Ci-dessous vous pouvez trouver quelques questions auxquelles vous risquez d'être confrontés après avoir été diagnostiqués. Elles ont été conçues comme un début de discussion avec votre médecin ou autre conseiller génétique ou pastoral.

Prendre conscience

Considérez porter un bracelet d'alerte médicale ou un pendentif qui liste toute information médicale qui peut être importante.

Support Psychosocial/Familiale

Q: Que dois-je dire aux membres de ma famille ?

R: Nous recommandons que vous informiez les personnes consanguines du résultat à cause de la nature génétique de la maladie

Q: Dois-je pousser les membres de ma famille à se faire tester?

R: Après avoir consulté votre médecin, il serait raisonnable d'informer les personnes consanguines de se faire tester. Parce que la maladie est une maladie génétique, eux-mêmes peuvent être atteints de la maladie ou peuvent être des porteurs sains. Considérez les questions liées à la discrimination pour l'emploi ou l'obtention d'assurance maladie. Un test confidentiel pour Alpha-1 est offert par l'intermédiaire d'une étude de recherche à l'Université médicale de Caroline du sud. Envoyez un email à alphaone@musc.edu.

Emploi

Q: Puis-je continuer à travailler?

R: La réponse dépend de deux conditions :

- votre état de santé à ce jour
- l'environnement de votre travail (exposition à de la poussière, fumées, ou produits chimiques).

Travailler est bon pour le moral et pour le sentiment de bien-être. Si après avoir discuté avec votre médecin, vous êtes en bonne santé et pas exposé à des poussières ou autres, vous pouvez continuer à travailler. Si au contraire, vous êtes exposés à des risques professionnels, votre médecin peut suggérer de changer de travail pour éviter ces expositions.

Q: Quel rôle joue l'assurance handicap?

R: Si votre condition physique ne vous permet pas de travailler, vous devriez discuter la possibilité d'être considéré handicapé avec votre médecin ou autre professionnels en la matière.



Confidentialité

Q: Qui saura que j'ai Alpha-1?

R: Les résultats de votre teste est inclus dans votre dossier médical. Bien que traité comme confidentiel, assurance et hôpitaux peuvent avoir accès à ce dossier, ce qui peut éventuellement affecter votre future emploi ou assurance maladie. Vous pouvez obtenir un teste confidentiel par l'intermédiaire d'une étude de recherche à l'Université médicale de Caroline du sud. Envoyez un email à alphaone@musc.edu.

Q: A qui suis-je obligé de divulguer mon diagnostic?

R: Ceci est votre responsabilité d'informer qui vous voulez. Cependant, vous devriez informer les membres de votre famille qui sont consanguines à propos de leur risque d'avoir ou de propager Alpha-1. Vous devriez aussi informer votre médecin et tout autre médecin traitant. Vous pouvez être obligé d'informer votre assurance maladie si vous changez de police d'assurance.

Apprendre que l'on est atteint de cette maladie peut être déstabilisant mais il est important de partager cette information avec votre famille et obtenir des conseils professionnels si nécessaire.