

Que Signifie Être Un Porteur Sain Alpha-1?



 **ALPHA-1**
FOUNDATION

Que signifie Alpha-1?

Le déficit en alpha-1 antitrypsine (AAT) est une maladie génétique transmise des parents à leurs enfants. Cette pathologie peut entraîner de graves maladies pulmonaires et/ou du foie à différents âges de vie.

En général, chaque personne souffrant d'un déficit en AAT possède deux gènes défectueux ; un gène provenant de leur mère et l'autre de leur père. Il existe plusieurs gènes qui sont anormaux. Les plus courants sont nommés S et Z ; les gènes normaux étant nommés M. Une personne qui n'est pas atteinte d'un déficit en AAT possède deux gènes M (MM). Les personnes diagnostiquées comme étant atteintes d'un déficit en AAT ont le plus souvent deux gènes Z (ZZ). D'après les données

actuelles disponibles, jusqu'à 100 000 personnes seraient atteintes d'un déficit en AAT (ZZ) aux États-Unis. SZ est une autre combinaison de gènes défectueux, mais les personnes présentant cette combinaison sont moins susceptibles de souffrir de problèmes pulmonaires ou hépatiques que ceux ayant deux gènes Z.

Quand une personne a deux gènes défectueux, un déficit en AAT apparaît lorsque que la protéine appelée alpha-1 antitrypsine (AAT), qui est produite par le foie, est en faible quantité dans le sang voir même absente.

Que signifie le terme "porteur sain Alpha-1"?

Un porteur sain Alpha-1 est une personne qui possède un gène normal (M) et un gène défectueux (généralement S ou Z). Être un porteur sain est très commun. Il est estimé que plus de 20 millions de personnes aux États-Unis sont des porteurs sains. La plupart d'entre-eux possèdent les gènes MS ou MZ. Les porteurs peuvent avoir un taux faible en protéine AAT mais ces taux ne sont jamais aussi faibles que les Alphas.

Comment être un porteur sain peut toucher vos poumons?

Les porteurs Alpha-1 ont généralement peu de risque à développer une maladie des poumons liée à Alpha-1. Cependant, les porteurs MZ ont plus de risques que les porteurs MS. A ce jour, aucun porteur MS n'a été reporté ayant développé une maladie pulmonaire.

Maladie des poumons: Le risque de développer un emphyseme est plus élevé



chez les porteurs MZ, mais seulement si le porteur est un fumeur ou est exposé à des taux élevés de pollution. Un porteur MZ a un risque plus élevé de développer la BPCO si il y a des antécédents de cette maladie dans sa famille. Ceci suggère que le développement de la BPCO est plutôt dû à des facteurs génétique. Il n'y a pas de preuve scientifique que les porteurs MS ont un risque de développer une maladie des poumons.

Symptômes des poumons qui peuvent être liés aux porteurs sains Alpha-1:

- 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

Comment être un porteur sain Alpha-1 peut toucher votre foie?

Les porteurs Alpha-1 ont généralement peu de risque à développer une maladie du foie liées à Alpha-1. Cependant, les porteurs MZ ont plus de risques que les porteurs MS. A ce jour, aucun porteur MS n'a été reporté ayant développé une maladie du foie.

Maladie du foie: Le risque de développer une maladie du foie chronique est beaucoup moins élevé chez les porteurs sains que chez les Alpha-1. La recherche scientifique démontre que la maladie peut apparaître chez les porteurs sains MZ seulement si le foie a été endommagé préalablement par un virus ou autre substance chimique telle que de l'alcool. Il n'y a pas de preuve scientifique que les porteurs MS ont un risque de développer une maladie du foie.

Symptômes du foie qui peuvent être liés aux porteurs sains Alpha-1

- 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 cicatrisé 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 pâle
- Un manque d'appétit



Les Enfants de porteurs sains Alpha-1

Les porteurs sains Alpha-1 peuvent transmettre leurs gènes déficients à leurs enfants.

- Si un porteur sain (MZ) a un enfant avec une personne qui a des gènes Alpha-1 normaux (MM), chaque enfant a une chance sur deux (50% de risque) d'être un porteur sain Alpha-1 (MZ). Il n'y a aucun risque qu'un enfant souffre de cette maladie.

- Si un porteur sain (MZ) a un enfant avec un autre porteur sain (MZ), chaque enfant a une chance sur deux (50% de risque) d'être un porteur sain Alpha-1. Chaque enfant a une chance sur quatre (25% de risque) d'avoir Alpha-1 (ZZ) et une chance sur quatre aussi d'avoir des gènes normaux (MM).

Quelles sont les personnes qui devraient se faire tester?

Toute personne pensant se faire tester pour Alpha-1 devrait d'abord parler avec un professionnel de la santé qui a des connaissances à propos de maladies génétiques. Cette personne peut être votre médecin de famille, ou un conseiller en génétique. Se faire tester est conseillé aux parents, frères et sœurs de la personne ayant Alpha-1. Se faire tester est aussi recommandé à toute personne souffrant de:

- BPCO (emphysème ou bronchite chronique)
- Asthme, qui n'est pas contrôlé par des médicaments
- Maladie du foie inexplicé
- Maladie du foie avec des antécédents de maladie du foie

Si vous êtes un porteur sain Alpha-1, et vous désirez avoir des enfants, veuillez s'il vous plait consulter www.alpha1.org pour plus d'information.

Comment puis-je savoir si je suis un porteur sain Alpha-1, ou de quelqu'un qui m'est important?

Découvrir son propre état Alpha-1 généralement exige une analyse de sang, qui indiquera si vous êtes normal (pas de déficit en Alpha-1), un porteur sain ou si vous avez un déficit en Alpha-1. Un teste de cellules prélevées de la bouche commence à être utilisé aussi. Le teste le plus populaire est celui qui mesure le taux de la protéine Alpha-1 antitrypsine (AAT) dans le sang. La plupart des laboratoires peuvent effectuer ce teste. Un deuxième type de teste est appelé

génotypage et phénotypage. Le test Alpha-1 est seulement effectué si le taux en AAT est en-dessous de la normale. Ce teste identifie exactement quel type de AAT le corps produit. Très peu de laboratoires peuvent effectuer ce teste. Il existe une étude gratuite et confidentielle appelée Alpha-1 Coded Testing (ACT) à l'Université de Caroline du Sud. Pour avoir des membres de famille testés, envoyez un email à alphaone@muscd.edu.

Y a-t'il des conséquences à se faire tester?

Oui. Il y a eu des cas aux États Unis où des personnes ont été discriminé sur base génétique lors de demande d'emploi ou pour la demande d'une assurance maladie ou vie. A partir du moment où le résultat est dans votre dossier médical, un tiers peut avoir accès à cette information si vous signez un document autorisant l'accès à votre dossier. Ces tiers peuvent être des assureurs, ou autres professionnels.

Consentement éclairé

Le consentement éclairé est le processus par lequel une personne reçoit des informations appropriées, comprend ces informations et accepte de se faire tester. Il émane du droit juridique et éthique qu'a le patient de gérer tout ce qui a trait à son corps et du devoir éthique du médecin d'impliquer le patient dans son parcours de santé. La décision de vous faire tester pour le déficit en AAT devrait être discuté avec votre médecin et faites-en sorte d'obtenir une réponse à toutes vos questions. La connaissance d'informations sur votre famille et vous même peut offrir des bénéfices et pauser quelques risques (pour plus d'informations sur le consentement éclairé, visitez www.alpha1.org).

Etre un porteur sain peut-il affecter mon assurance maladie?

La réponse à cette question est généralement non bien que dans le future, les assurances peuvent considérer cela comme une condition préexistante.

Comment les porteurs sains peuvent réduire ou prévenir leur risques de développer les maladies liées à Alpha-1?

Les porteurs sains MZ ont un risque faible de développer les maladies des poumons ou du foie. Vous pouvez réduire ou prévenir ces risques en changeant votre style de vie comme par exemple:

- Ne fumez pas et évitez la fumée secondaire.
- Évitez les expositions aux fumées et autres polluants.
- Réduisez ou éliminez la consommation d'alcool.
- Faites-vous vacciner contre l'hépatite A et B.

Si le porteur sain a des enfants qui sont aussi des porteurs sains, les enfants devraient être informés de leur condition. L'importance de vivre un style de vie saine devrait être souligné dès le jeune âge.

Quels sont les traitements recommandés pour les porteurs sains qui ont une maladie des poumons ou du foie?

Votre médecin est celui qui détermine quel traitement est le mieux pour vous. Le traitement qui corrige le faible taux en AAT dans le sang n'est pas recommandé. Le traitement de remplacement des protéines AAT est cher, et seulement recommandé pour ceux qui ont un emphysème, ou qui souffrent d'un déficit aigue en AAT.



A qui dois-je révéler que je suis un porteur sain Alpha-1?

Partager cette information dépend que de vous mais les membres de votre famille peuvent être importants, comme cela ils peuvent décider s'ils veulent se faire tester ou non. Votre médecin traitant devrait savoir aussi pour pouvoir mieux vous traiter.

Où puis-je trouver plus d'informations et support?

Apprendre que vous êtes un porteur sain Alpha-1 peut vous embrouiller et vous bouleverser. Ce qui peut vous aider est:

- Partager cette information avec votre famille.
- Apprenez le plus possible à propos de cette maladie et comment elle peut vous toucher.
- Consultez des groupes de support ou un conseiller en génétique pour répondre à vos questions.

Il y aussi des associations et organisations qui peuvent vous aider. Celles-ci sont listées dans cette brochure.

RESSOURCES

Association des Déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine "ADAAT Alpha1-France"

www.alpha-1france.org

Une information de qualité, l'accès à l'espace membre du forum et du site portant sur l'avancée de la recherche, l'amélioration des soins, la vie au quotidien et les actions de l'ADAAT Alpha1-France au niveau national.

Alpha-1 Global

www.alpha-1global.org

Alpha-1 Global offre des informations et des plateformes de communication basés sur le Web pour les Alpha-1 dans le monde. Ensemble, les organisations participantes et individus sont unis formant un seul réseau global en quête d'augmenter le nombre de diagnostics et l'accès aux traitements.

Alpha-1 Foundation

<http://alpha-1foundation.org/fr/>

La fondation à but non lucratif offre les ressources, brochures et informations à propos du dépistage et diagnostique pour médecins et patients. Elle finance la recherche de pointe pour trouver des traitements pour une guérison et soutien le dépistage pour Alpha-1 dans le monde.

AlphaNet

www.alphanet.org

AlphaNet assiste patients et familles avec soutien, informations et stratégies pour gérer leur santé. Elle parraine aussi les études cliniques pour les thérapies de Alpha-1 et produit *The Big Fat Reference Guide to Alpha-1*, un guide complet pour comprendre, gérer et vivre avec Alpha-1, et comprend les mots clés comme dépistage, la génétique, et les options de traitements. Le guide est disponible sur le site Internet.

Le registre de recherche de Alpha-1

www.alphaoneregistry.org

Le registre de recherche est une base de données comprenant les Alphas et porteurs sains. Le registre comprend des informations qui aident l'avancement de la recherche en offrant des questionnaires et des études cliniques. Il offre également l'accès à des professionnels en Alpha-1. Les individus enregistrés ont la possibilité de participer directement aux études cliniques utilisant de nouvelles thérapies, en plus des autres opportunités de recherche.

Alpha-1 Kids

www.alpha1.org/support/alpha1kids

Alpha-1 enfants offre support et informations pour les parents et enfants touchés par Alpha-1.



*Un remerciement spécial de la Fondation Alpha-1 à **Alpha Vicki Cameron et sa famille** dans le Vermont. Ils nous ont autorisés à publier leurs photos sur la couverture de cette brochure.*

