

Le Foie Et Le Déficit En Alpha-1

Antitrypsine (Alpha-1)



 **ALPHA-1**
FOUNDATION

Que signifie avoir un déficit en Alpha-1 Antitrypsine?

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 déficients ; 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 déficients, 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 déficients, 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. Une personne atteinte d'Alpha-1 (ZZ ou SZ) va transmettre un de leur gène déficient à chaque enfant (S ou Z).

Un porteur sain Alpha-1 est une personne qui a un gène AAT normal (M) et un gène AAT déficient (généralement S ou Z). Etre un porteur sain est très courant. On estime plus de 20 millions de personnes dans les Etats Unis qui sont des porteurs sains. Le porteurs sains (MZ ou M S) peuvent transmettre leur gène déficient (gène S ou Z) à leurs enfants. Ils ont un taux faible en AAT dans leur sang, mais leur taux rarement aussi faible que les personnes atteintes d'Alpha-1.

Quels sont les faits réels à propos de Alpha-1?

- Est une maladie génétique qui provoque de faibles taux de AAT, voir même indétectables
- Peut provoquer des maladies pulmonaires
- Peut endommager le foie qui peut s'aggraver au fil du temps chez l'adulte, l'enfant et le nourrisson
- Peut rester inaperçue pendant des années
- Peut être traité mais pas guéri sans transplantation du foie
- Est facilement détectable par une analyse de sang

Qu'est-ce que la maladie du foie?

Le foie est l'un des plus grands organes de votre corps. Il s'agit d'un organe essentiel pour votre santé parce qu'il nettoie votre sang et aide à combattre les infections. Le foie produit d'importantes protéines qui passent à travers votre corps. Il stocke les vitamines, sucres, graisses et autres nutriments de la nourriture

que vous mangez. Il dissout également l'alcool, les médicaments, les drogues et autres substances toxiques risquant de nuire à votre corps. Le terme « maladie du foie » regroupe un certain nombre de pathologies qui empêchent le foie de fonctionner comme il le devrait.

Quelles sont les causes de la maladie du foie pour des personnes souffrant d'Alpha-1?

La maladie du foie est la seconde maladie la plus fréquente causée par Alpha-1. Sa cause exacte n'est pas connue. L'explication la plus acceptée est que la maladie du foie survient lorsqu'une grande quantité d'AAT anormale s'accumule dans le foie. Cette protéine anormale est produite dans le foie chez les personnes possédant les gènes ZZ et 80-90% de cette protéine est retenue (emprisonnée) dans le foie. Si le foie n'est pas capable de décomposer cette protéine anormale, une accumulation peut provoquer un endommagement du foie.

Quelle est la prévalence de la maladie du foie pour les personnes souffrant d'Alpha-1 et ses porteurs sains?

Parmi les nouveau-nés et enfants qui possèdent deux gènes AAT déficitaires, par exemple ZZ, 1 sur 20 développera une maladie du foie dans leur première année qui peut être grave. D'autres enfants peuvent avoir des testes de sang du foie qui sont anormaux et présentent peu de symptômes de la maladie du foie. Dans la plupart des cas, ces anomalies se résolvent d'elles-mêmes quand l'enfant atteint l'adolescence et beaucoup d'enfants avec des gènes ZZ restent complètement sains. Les adultes souffrant d'Alpha-1 peuvent développer une maladie du foie qui souvent devient plus sévère lors qu'ils atteignent un âge moyen et au-delà.

La cirrhose, aussi appelée la cicatrisation du foie, est la maladie la plus courante chez les adultes souffrant d'Alpha-1. Le risque de maladie chronique chez les porteurs des gènes MZ est moins prononcé que chez les Alpha-1. La

science suggère que les maladies chroniques apparaissent chez les porteurs MZ seulement lorsque le foie a été préalablement endommagé par autre chose. Ces autres choses peuvent être un virus comme le virus de l'hépatite B ou C, ou alors par un produit chimique tel que l'alcool. Il n'y a pas d'évidence scientifique que les porteurs MZ ont un risque plus élevé pour développer une maladie du foie.

Quels sont les symptômes liés à la maladie du foie causée par Alpha-1?

- Jaunissement des yeux et de la peau (ictère)
- Gonflement de l'abdomen (ascites)
- Vomissement sanguine ou selles sanguines
- Démangeaisons (prurit)

Comment la maladie du foie causée par Alpha-1 peut-elle être découverte?

La maladie du foie par déficit en AAT est découverte lors de l'examen physique d'un médecin et lors d'analyses de sang. Les analyses de sang incluent la mesure du taux de protéine AAT présent dans le sang et du fonctionnement du foie. Une échographie du foie peut aussi être prescrite. Une biopsie du foie n'est généralement pas nécessaire pour diagnostiquer un déficit en AAT. Toutefois, une biopsie du foie peut aider à déterminer le niveau de détérioration du foie et à découvrir d'autres causes liées à la maladie du foie.

Quelles sont les personnes qui devraient se faire tester?

- Nouveau-nés, enfants, et adultes ayant une maladie inexplicée du foie
- Individus qui ont dans leurs familles des personnes ayant eu des maladies du foie
- Les personnes consanguines d'un individu étant diagnostiqué avec Alpha-1
- Toute personne souffrant d'emphysème, bronchectasie (dilatation des bronches), broncho-pneumopathie chronique obstructive (BPCO), bronchites chroniques, ou d'asthme non-réactif aux traitements agressifs.

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 (pour plus d'informations sur le consentement éclairé, visitez www.alpha1.org).

Comment la maladie du foie causée par Alpha-1 peut-elle être traitée?

Jusqu'à ce jour, il n'y a aucun remède à la maladie du foie causée par Alpha-1. Dans sa forme la plus sévère, le seul traitement est la transplantation du foie. Il n'y a pas non plus de remède contre l'apparition de la maladie du foie. L'essentiel pour les médecins est de résoudre les problèmes de santé lorsqu'ils surviennent et de garder les patients en bonne santé du mieux qu'ils peuvent. Tous les patients souffrant d'Alpha-1 devraient se faire vacciner contre l'hépatite A et B. Ils devraient se faire régulièrement examiner par un médecin qui effectue les examens médicaux tels que tester le fonctionnement du foie et faire des échographies de l'abdomen. Les personnes âgées de 50 ans et plus qui souffrent d'une cirrhose décompensée causée par Alpha-1 ont un risque plus élevé de développer un cancer des cellules du foie (hepatoma). En conséquence, ils devraient passer régulièrement un scanner du foie. Ils doivent également éviter la fumée du tabac et boire de l'alcool. Il est aussi important d'avoir un régime bien équilibré.

Contrairement aux maladies des poumons causées par Alpha-1, une thérapie d'augmentation-injection périodique de la

protéine AAT déficiente- n'est pas indiquée car elle ne peut pas aider le foie.

Une transplantation du foie est une opération chirurgicale où le foie est enlevé et remplacé par un nouveau foie sain. Une transplantation est nécessaire quand la condition du foie d'un patient s'aggrave au fil du temps jusqu'à ce qu'il ne fonctionne plus du tout et le patient peut mourir. Dans la plupart des cas, plusieurs médecins décident si le patient a besoin d'une transplantation du foie et s'il est en bonne santé pour le recevoir. Cela peut durer longtemps



jusqu'à ce qu'un foie sain est disponible. En règle générale, ce foie provient d'une personne qui vient juste de mourir. Des fois, une partie d'un foie sain d'une personne vivante peut être utilisée. Malheureusement, pas assez de personnes donnent leurs organes et il n'y a pas de garantie qu'un foie soit disponible. Pour cette raison, la décision d'inscrire un patient sur une liste d'attente pour une future transplantation, est prise longtemps avant que le patient en ait vraiment besoin.

Comment puis-je en savoir plus à propos de la maladie du foie pour les personnes souffrant d'Alpha-1?

- Parlez-en avec votre médecin
- Utilisez les « Ressources » inscrites dans cette brochure pour accéder aux informations



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.





La fondation Alpha-1 est déterminée à trouver un remède contre le déficit en Alpha-1 antitrypsine et d'améliorer la vie des personnes touchées par Alpha-1 dans le monde entier. La fondation a investi près de 50 millions de Dollars pour la recherche et dans des programmes dans 97 institutions en Amérique du Nord, Europe, le Moyen-Orient et en Australie. Pour plus d'informations, visitez www.alpha1.org.

www.alpha1.org
+001 305 567 9888
3300 PONCE DE LEON BLVD
CORAL GABLES, FLORIDA 33134

Les brochures éducatives sont offertes par
AlphaNet
Baxter
CSL Behring
Dohmen Life Sciences Services
Grifols