

LES MEMBRES DU BUREAU

Présidente : Sandrine LEFRANCOIS

Trésorier : Olivier LEFRANCOIS

LES MEMBRES DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Les pneumologues :

- Pr. Philippe Godard,
Hôpital Arnaud de Villeneuve - Montpellier.
- Pr Philippe Delaval,
CHRU Pontchaillou - Rennes.
- Pr Jean-François Mornex,
Hôpital Louis Pradel - Bron.
- Pr Antoine Cuvelier,
CHU Bois-Guillaume - Rouen.
- Dr Gabriel Thabut,
Hôpital Bichat - Paris.

Les pédiatres hépatologues :

- Pr Alain Lachaux,
Hôpital Edouard Hériot - Lyon.
- Dr Florence Lacaille,
Hôpital Necker - Paris.

Réalisé avec le concours du



**“ C'est ensemble
que nous combattons
cette maladie.
L'association a aussi
besoin de vous ”**

Pourquoi nous aider ?

Tous les dons, les adhésions et les subventions permettront :

- De **diffuser l'information** auprès des médecins, des patients et de leur famille par le biais de documentations et en organisant des congrès et séminaires,
- De **financer la recherche** sur la maladie afin de trouver un traitement curatif,
- D'**organiser le soutien** aux malades et à leur famille,
- De **financer des actions** pour mettre en place un dépistage néonatal et un diagnostic préimplantatoire en cas de maladie avérée.

Comment nous aider ?

- **En adhérant** à ADAAT Alpha 1-France ou en faisant un don,
- **En nous aidant** concrètement au sein de l'association,
- **En parlant** de l'association autour de vous afin de nous soutenir,
- **En sollicitant** des entreprises pour un éventuel partenariat.

Le déficit en alpha-1 antitrypsine



COMPRENDRE & AGIR

Association ADAAT Alpha1-France
Association des déficitaires en Alpha-1 antitrypsine
10 rue Notre Dame - 80260 MIRVAUX
adaat@alpha1-france.org - <http://alpha1-france.org>

L'ASSOCIATION

ADAAT Alpha1-France est une association loi 1901 à but non lucratif fondée le 18 Août 2007.

NOS OBJECTIFS

- **Le regroupement et le soutien** des malades atteints du déficit en AAT et de leur famille,
- **L'information** sur la maladie, la greffe pulmonaire et hépatique et l'avancement de la recherche,
- **La sensibilisation** de l'opinion publique aux problèmes provoqués par cette maladie,
- **L'amélioration de la connaissance** de cette maladie auprès des publics concernés (malades, médecins, organismes divers, etc.).

Amélioration du diagnostic :

- Proposer la mise en place d'un dépistage néonatal,
- Proposer un diagnostic préimplantatoire aux parents touchés par cette maladie.

NOS ACTIONS

- Mettre à disposition des documents d'information dans les hôpitaux, les cliniques et auprès des pneumologues de ville, des pédiatres et des généticiens,
- Favoriser le partage des connaissances et des expériences via notre site Internet, en collaboration avec notre conseil scientifique,
- Créer une journée nationale de l'AAT,
- Développer des relations presse,
- Assurer la représentation de l'association lors de colloques et congrès en rapport avec la maladie,
- Participer aux forums des associations ou des manifestations dans les grandes villes françaises.

Le déficit en alpha-1 antitrypsine

Le déficit en alpha-1 antitrypsine est une maladie génétique due au défaut de production d'une protéine, l'alpha-1 antitrypsine qui, en quantité trop faible dans le sang, n'assure plus son rôle protecteur des poumons.

Cette maladie concerne aussi bien **les hommes** que **les femmes** et **les enfants**.

Comment se manifeste la maladie ?

La plupart des patients présentant un déficit en AAT sont asymptomatiques.

S'il y a des symptômes, ils touchent **deux organes** :

LES POUMONS

La maladie se manifeste par un emphysème irréversible qui peut apparaître vers 30 ans si le patient fume.



Manifestations :

- Essoufflement au repos et à l'effort,
- Toux accompagnée d'expectorations (bronchite chronique),
- Sifflements à la respiration.

LE FOIE

L'alpha-1 antitrypsine est produite par le foie. L'AAT anormale peut s'accumuler dans le foie et entraîner le développement d'anomalies plus ou moins graves allant de l'augmentation de certaines enzymes sur le bilan sanguin à la cirrhose.



Ces anomalies sont principalement décelées pendant l'enfance.

Manifestations :

- Jaunisse à la naissance ou dans les premiers mois suivant la naissance,
- Gros foie,
- Ascite,
- Bilan sanguin perturbé.

Comment est-elle diagnostiquée ?

Dans le cas de symptômes hépatiques, le diagnostic est posé rapidement.

C'est dans le cas de l'atteinte pulmonaire que le diagnostic est le plus souvent mal orienté.

Les symptômes se confondent avec l'emphysème dû au tabagisme.

Une simple prise de sang permettra de connaître le taux d'alpha-1 antitrypsine dans le sang.

Quels sont les traitements ?

LA PREVENTION

Afin de réduire les risques de développer une maladie pulmonaire, il est conseillé de **respecter certaines règles hygiéno-diététiques de base** :

- Ne jamais fumer,
- Eviter les pollens, la poussière,
- Eviter les fumées organiques (solvants, etc.),
- Eviter les gaz d'échappement, les sprays, les produits chimiques ménagers à base de chlore ou d'ammoniacque.

Il est conseillé également de **se vacciner contre la grippe et le pneumocoque**.

LE TRAITEMENT MEDICAMENTEUX

Pour les patients avec atteinte pulmonaire, plusieurs produits peuvent être prescrits (broncho-dilatateurs, antibiotiques, corticoïdes.).

Le traitement spécifique du déficit en AAT est un traitement substitutif qui pallie le déficit chez les patients ayant un déficit sévère et un emphysème.

Aucun traitement médicamenteux n'existe en cas de cirrhose.

LA CHIRURGIE

Une transplantation pulmonaire peut être réalisée en cas d'emphysème très évolué.

Par ailleurs, une transplantation hépatique peut être réalisée en cas de cirrhose.



Comment se transmet cette maladie ?

Le déficit en AAT est une **maladie héréditaire** due à la transmission d'un gène de chacun des parents.

Il existe plusieurs phénotypes (types d'AAT circulant dans le sang et déterminés par les gènes transmis par chacun des 2 parents) : MM, MS, MZ, ZZ, SZ.

Les sujets ZZ, SZ, MZ ou MS peuvent transmettre le déficit à leur descendance.