

# L'ASSOCIATION

ADAAT Alpha1-France est une association de loi 1901 à but non lucratif, fondée le 18 août 2007

## NOS OBJECTIFS ET ACTIONS

- \* **Le regroupement et le soutien** des malades atteints du déficit en alpha-1 antitrypsine et leur famille.
- \* **L'information** sur la maladie, la greffe pulmonaire, la greffe hépatique et l'avancement des recherches.
- \* **La sensibilisation** de l'opinion publique aux problèmes provoqués par cette maladie.
- \* **L'amélioration de la connaissance et du diagnostic** de cette maladie auprès des publics concernés (malades, médecins, organismes divers, etc...)
- \* **Le soutien financier aux programmes de recherche** sur le déficit en AAT.

## LE CONSEIL SCIENTIFIQUE

### LES PNEUMOLOGUES

- \* **Pr Jean-François MORNEX**  
Hôpital Louis Pradel - BRON
- \* **Pr Antoine CUVELIER**  
CHU Bois Guillaume - ROUEN
- \* **Pr Philippe DELAVAL**  
CHRU Pontchaillou - RENNES
- \* **Dr Gabriel THABUT**  
Hôpital Bichat - PARIS

### LES PEDIATRES HEPATOLOGUES

- \* **Pr Alain LACHAUX**  
Hôpital Edouard Héribert - LYON
- \* **Dr Florence LACAILLE**  
Hôpital Necker - PARIS

## LIVRETS ET DOCUMENTS

### Les livrets « enfants »



### Affiches



Ces livrets et affiches sur le déficit sont à votre disposition auprès de l'association

## AUTRES DOCUMENTATIONS

### Livret



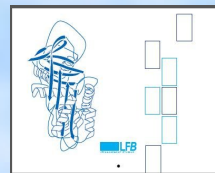
Déficit en 10 questions

### Fiches A à Z



sur le déficit

### Malette Relais



traitement à domicile

Ces différents documents sur le déficit sont à demander à votre pneumologue ou hépatologue. En cas de problème d'approvisionnement, vous pouvez contacter l'association qui fera le relais.

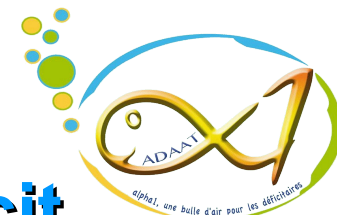
## AUTRES SOURCES D'INFORMATION

Site ADAAT : <http://www.alpha1-france.org>  
Forum : <http://alpha1-france.unforumgratuit.com>  
Groupe Facebook : **ALPHA 1 FRANCE**

### Nos partenaires :



Ne pas jeter sur la voie publique



# Le déficit en ALPHA-1 Antitrypsine



Alpha 1, une bulle d'air pour les déficitaires !

**Association ADAAT Alpha1- France**  
Association des déficitaires en Alpha-1 antitrypsine  
[adaat@alpha1-france.org](mailto:adaat@alpha1-france.org)  
<http://www.alpha1-france.org>

# Le DEFICIT en ALPHA-1 Antitrypsine

Le déficit en Alpha-1 antitrypsine est une maladie génétique due à un défaut de production d'une protéine appelée « Alpha-1 antitrypsine » qui, en quantité trop faible dans le sang, n'assure plus son rôle protecteur des poumons.

Cette maladie concerne les hommes, les femmes mais également les enfants.

## Comment se manifeste la maladie ?

La plupart des patients ayant un déficit en alpha-1 antitrypsine sont asymptomatiques.

Lorsqu'il y a des symptômes, ils touchent principalement deux organes :

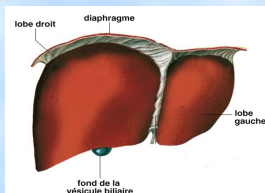
## LE FOIE

L'alpha-1 antitrypsine est produite par le foie. Parfois cette protéine est anormale et peut s'accumuler dans le foie. Elle entraîne alors

le développement d'anomalies plus ou moins graves allant de l'augmentation de certaines enzymes sur le bilan sanguin à la cirrhose ou le développement d'hépatocarcinome.

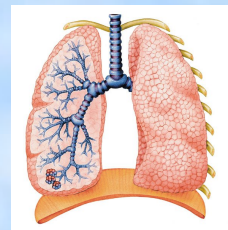
### Les manifestations :

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



## LES POUMONS

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



### Les manifestations :

- \* Essoufflement au repos et à l'effort.
- \* Toux accompagnée d'expectorations (bronchites chroniques)
- \* Sifflements de la respiration.

## Comment est-elle diagnostiquée ?

Dans le cas de symptômes hépatiques, le diagnostic est posé rapidement chez l'enfant. Chez l'adulte la maladie est encore mal diagnostiquée.

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 ou hépatique, 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'ammoniaque.
- \* Eviter la consommation d'alcool.

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

## LES TRAITEMENTS MEDICAMENTEUX

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

Le traitement spécifique du déficit en en A1AT est un traitement substitutif qui permet de stabiliser à plus ou moins long terme l'emphysème chez les patients ayant un déficit sévère avec 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 doit être réalisée en cas de cirrhose.

## Comment se transmet la maladie ?



Le déficit en Alpha-1 antitrypsine est une maladie **héréditaire** due à la transmission d'un gène défectueux d'**un ou des deux parents**.

Il existe plusieurs phénotypes (type d'A1AT circulant dans le sang et déterminés par les gènes transmis par chacun des 2 parents) : MM, MS, MZ, ZZ, SS, SZ, ou Nul.

Les sujets ZZ, SZ, SS, MS, MZ ou Nul peuvent transmettre le déficit à leur descendance et peuvent développer des symptômes hépatiques et pulmonaires. La prévention permet de les éviter ou de les retarder.

## BULLETIN D'ADHESION

**NOM :** .....

**Prénom :** .....

Date naissance : ...../...../.....

Adresse : .....

.....

Code postal : ..... Pays : .....

Ville : .....

Profession : .....

Téléphone : .....

Email : .....

### Lien avec la maladie :

Patient  Famille

Conjoint de patient  Sympathisant

Parent de patient (âge de l'enfant : .....

Nom : ..... Prénom : .....

J'adhère à l'association ADAAT Alpha1-France  
et règle la cotisation de 24 € par chèque.

Je souhaite faire un don afin d'aider l'association  
dans ses missions. Je joins un chèque de :

20 €  40 €  60 €

100 €  200 €  autre : .....

Fait à : ..... Le : .....

Signature :

### Association ADAAT Alpha1- France

Association des déficitaires en Alpha-1 antitrypsine

[adaat@alpha1-france.org](mailto:adaat@alpha1-france.org)

<http://www.alpha1-france.org>

