

Peut-on limiter les effets d'un déficit en alpha-1-antitrypsine?

Comme le déficit en alpha-1-antitrypsine est dû à une mutation du matériel génétique, il n'est pas possible de prévenir la maladie.

La personne concernée peut cependant avoir une grande influence sur les effets de la maladie. Afin de réduire les restrictions de vie, ainsi que les risques vitaux, il est recommandé de suivre les conseils suivants:

- Renoncer totalement au tabagisme et éviter le tabagisme passif
- Faire preuve de modération dans la consommation d'alcool
- Assurer une bonne qualité de l'air, éviter la poussière et les gaz d'échappement
- Faire régulièrement de l'exercice en plein air
- Maintenir un poids corporel sain
- Avoir une alimentation saine
- Prévenir les refroidissements
- Se faire vacciner contre la grippe et contre les pneumocoques
- Éviter le stress psychique, social et professionnel

Déficit en alpha-1-antitrypsin: évolution et pronostic

Dans le cas d'un défaut hétérozygote (gène transmis par un seul parent), les symptômes peuvent, dans la plupart des cas, être inexistantes, tardifs ou légers.

S'il s'agit d'un défaut homozygote (gène hérité des deux parents), les effets peuvent être très graves dès l'enfance. Environ dix pour cent des nouveau-nés présentant un déficit en alpha-1-antitrypsine souffrent, dès leur naissance, d'une inflammation du foie avec ictère (jaunisse). Même si cet épisode d'hépatite est surmonté, le foie reste vulnérable à des lésions ultérieures.

Traitement du déficit en alpha-1-antitrypsine

- Traitement de substitution, si les critères de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) sont remplis, et
- Sport pulmonaire / clinique de réadaptation / thérapie respiratoire

CONSEIL:

Le mieux est de se faire tester tôt et de demander un test en cas d'incertitude. N'hésitez pas non plus à nous contacter si vous avez des questions sur le diagnostic, le traitement ou vos droits en tant que patient.



Qu'est-ce que le déficit en alpha-1-antitrypsine?

Il s'agit d'une maladie génétique due à une mutation du gène qui contrôle le taux d'alpha-1-antitrypsine. Une telle anomalie génétique n'entraîne pas toujours des restrictions physiques ou des pathologies notables.

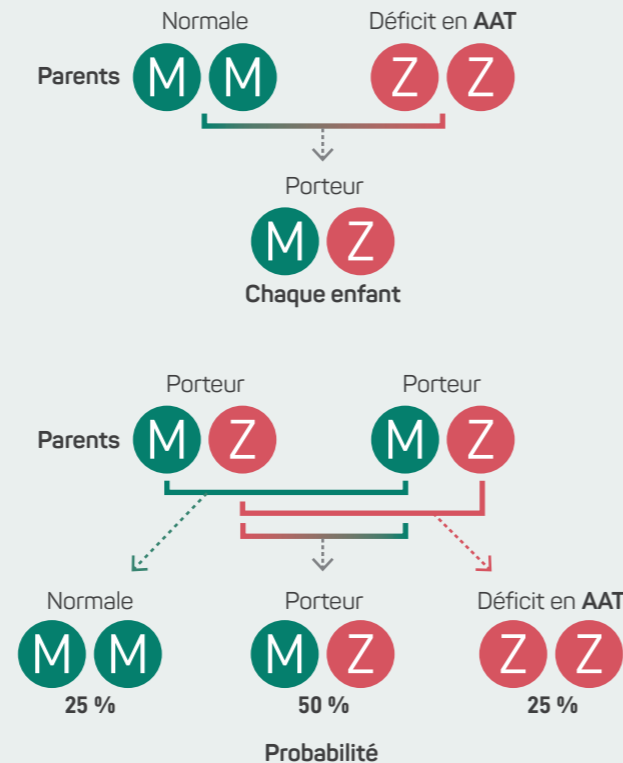
Diverses études suggèrent que les mutations du génome humain concernant l'alpha-1-antitrypsine font partie du développement humain depuis l'âge du fer et l'époque des Vikings. Depuis que différents facteurs ont permis d'augmenter considérablement l'espérance de vie, la médecine s'est intéressée au déficit en alpha-1-antitrypsine. A long terme, cette maladie peut en effet entraîner des dommages considérables.

Le déficit en alpha-1-antitrypsine (DAAT) est un défaut génétique rare. Il touche principalement les poumons, parfois aussi le foie. Certains symptômes, tels que la toux, les expectorations et l'essoufflement, ressemblent à ceux de la **BPCO** (broncho-pneumopathie chronique obstructive).

L'alpha-1-antitrypsine est une enzyme produite par le foie, qui inhibe l'action d'autres enzymes appelées protéases. Elle joue un rôle essentiel en bloquant l'inflammation. L'anomalie génétique augmente le risque de maladies pulmonaires et/ou hépatiques.

L'alpha-1-antitrypsine protège les poumons contre les effets néfastes des protéases.

Le déficit en alpha-1-antitrypsine est une anomalie génétique héréditaire



Très important:

Si vous souffrez de cette maladie, n'oubliez pas que les membres de votre famille peuvent également être atteints par cette anomalie génétique.

Quels symptômes peuvent indiquer un déficit en alpha-1-antitrypsine?

- Une détresse respiratoire (essoufflement)
- Une respiration haletante ou sifflante
- De la toux et des expectorations
- Un emphysème pulmonaire
- Une coloration bleue de la peau (cyanose)
- Une broncho-pneumopathie chronique obstructive (BPCO)
- Des infections récurrentes des voies respiratoires (bronchite chronique, par exemple).
- Des symptômes d'asthme
- Des maladies du foie et de la peau

1^{ère} méthode de diagnostic

Une analyse de sang permet de mesurer le taux sanguin d'alpha-1-antitrypsine. La concentration normale de l'inhibiteur enzymatique se situe entre 150 et 300 mg/dl (milligrammes par décilitre). Si la valeur est inférieure à 90 mg/dl, on parle d'un déficit manifeste en alpha-1-antitrypsine, et si elle est inférieure à 50 mg/dl, des lésions pulmonaires graves sont souvent déjà présentes. Si la personne concernée est infectée par le virus de la grippe au moment de la mesure, le taux d'alpha-1 antitrypsine peut être plus élevé pendant une courte période, car le système immunitaire combat l'inflammation aiguë.

2^{ème} méthode de diagnostic

Le test génétique DAAT par frottis buccal. Le kit de test pour un diagnostic rapide et sûr du déficit en alpha-1 antitrypsine est fourni gratuitement et évalué de manière anonyme par un groupe de médecins très renommés et spécialisés de l'Université de Marburg.

Qui devrait se faire tester pour un déficit en alpha-1-antitrypsine?

- Les personnes avec un diagnostic de BPCO
- Les jeunes adultes souffrant d'emphysème pulmonaire
- Les parents proches de personnes atteintes d'un déficit en alpha-1-antitrypsine
- Les personnes souffrant d'une cirrhose du foie inexpliquée
- Les personnes atteintes de panniculite (maladie de la peau)

Si on vous diagnostique un déficit en alpha-1-antitrypsine, demandez qu'on vous réfère à un spécialiste en pneumologie.

