

SUR NOUS

Alpha-1 Suisse, fondée en 2016, est une association de personnes atteintes de déficit en Alpha-1 antitrypsine, une maladie génétique rare.

En Allemagne, environ 6500 enfants sont atteints d'homozygotes. Selon les experts, environ un enfant sur trois serait malade d'AAT. Seule une fraction d'entre eux a été découverte et diagnostiquée et donc ainsi traitée correctement. En Suisse, les enfants atteints ne sont pas tous diagnostiqués non plus.

Notre objectif est de sensibiliser davantage les médecins, les chercheurs et le grand public à cette déficience génétique et à ses conséquences potentielles. C'est pourquoi nous organisons régulièrement des réunions auxquelles nous invitons des conférenciers spécialisés experts de l'AAT. Les événements sont gratuits pour nos membres.

Il existe en allemand un livret d'enfant de Alpha-1 Autriche, dans lequel l'AAT est expliquée de manière adaptée aux enfants.

Nous sommes heureux d'établir des contacts avec des médecins et de vous indiquer les adresses des cliniques et des médecins de votre région.

Sur notre site internet www.alpha-1.ch, nous vous informons sur les différentes possibilités de contact.

Le contenu de ce prospectus a été repris du prospectus éponyme d'Alpha-1 Allemagne et conçu pour la Suisse.



Association Alpha-1 Suisse

info@alpha-1.ch
www.alpha-1.ch

IBAN: CH31 0027 3273 1374 8540 M



DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE CHEZ L'ENFANT



QUE SIGNIFIE LE DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE (AATM) POUR VOTRE ENFANT ?

Si l'anomalie génétique est détectée pendant l'enfance, elle est généralement due à une jaunisse prolongée chez le nouveau-né et /ou à des lésions hépatiques visibles.

Par conséquent, l'enfant sera présenté à intervalles réguliers à un gastro-entérologue pour enfants qui, après dialogue avec le petit patient, prélèvera du sang et fera un examen échographique du foie, des voies biliaires et de la rate.

Dans presque tous les cas, les valeurs hépatiques élevées se normalisent durant l'enfance. Les enfants se développent normalement, ne vivent pas autrement que les autres enfants et passent une jeunesse sans souci. Les lésions hépatiques n'étant pas visibles au début et étant très différentes dans leur évolution, il est conseillé à chaque enfant atteint de faire régulièrement examiner son foie, surtout qu'un nombre très restreint d'enfants atteints développe une maladie hépatique chronique.

Les premiers symptômes apparaissent généralement à partir de l'âge de 40 ans. Les problèmes qui surviennent plus fréquemment affectent les poumons plus que le foie. Il est donc conseillé de faire examiner les poumons de l'enfant à un stade précoce.

QUAND DEVRIEZ-VOUS ENVISAGER UN DÉFICIT EN ALPHA-1-ANTITRYPSINE CHEZ VOTRE ENFANT ?

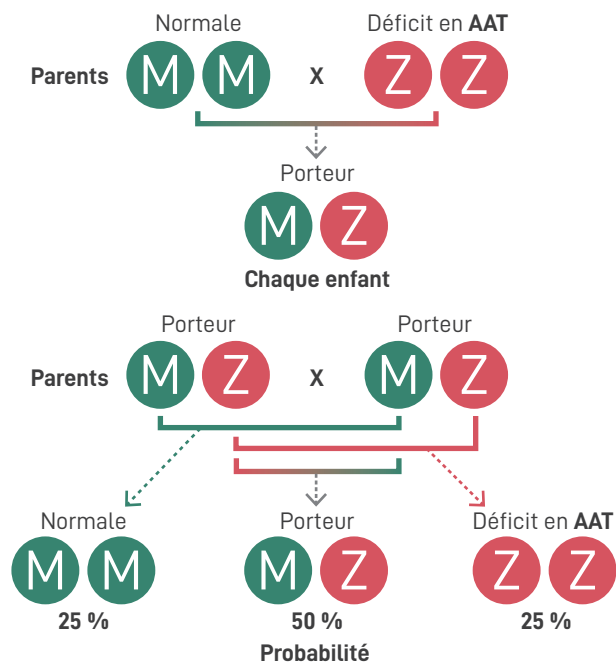
- En cas d'ictère prolongé chez le nourrisson
- Lors de modification des valeurs hépatiques à partir de la petite enfance
- Lors d'un diagnostic d'hypertrophie du foie
- En cas de prédisposition familiale
- En cas de troubles asthmatiques dont le lien de causalité n'est pas clair où qui sont anormalement prononcés.
- Peut-être aussi en cas d'infections pulmonaires et de bronchites fréquentes, ainsi qu'en cas d'irritation forte et récurrente de la toux.

COMMENT LE DÉFICIT EN ALPHA-1- ANTITRYPSINE EST-IL HÉRITÉ ?

Dans le génome humain, chaque gène contient deux copies du modèle d'une molécule de protéine, dont le gène de l'alpha-1-antitrypsine. L'un vient du père et l'autre de la mère.

La copie normale du gène de l'AAT est appelé «M», la mutation la plus courante est appelée «Z». Si les gènes des parents sont modifiés, c'est-à-dire si l'un des parents possède au moins un gène Z, la prédisposition à différentes formes d'AAT-MS peut être transmise à l'enfant. En règle générale, les parents ne remarquent rien de leur maladie en raison de l'absence de symptômes et ne savent donc pas qu'il existe la possibilité de transmettre ces gènes à leurs enfants.

En Allemagne, plus d'une personne sur 50 est porteuse du défaut génétique AATM, c'est à dire qu'au moins une personne sur 50 possède un gène modifié, principalement la variante Z, qu'elle peut transmettre.



Très important: Pensez en tant que parents aussi à vous et faites-vous tester ainsi que d'autres enfants. Vous trouverez des explications sur le déficit en alpha-1-antitrypsine sur notre flyer ou sur notre page d'accueil.

COMMENT DIAGNOSTIQUÉ-T-ON UN DÉFICIT EN ALPHA-1-ANTITRYPSINE ?

Une simple prise de sang permet de mesurer le taux d'AAT dans le sang. S'il s'avère qu'il y a trop peu d'AAT dans le sang, un examen génétique (quelques gouttes de sang suffisent) fournit des informations plus précises sur le risque personnel de la maladie : Les enfants atteints de la constellation MZ ont généralement un faible risque contrairement aux enfants porteurs de la constellation ZZ qui ont un risque assez élevé de développer un jour l'AATM.

Il est par ailleurs possible d'obtenir un conseil génétique compétent sur le risque individuel de la maladie.

QUE POUVEZ-VOUS FAIRE SI VOTRE ENFANT EST AFFECTÉ ?

Etant donné que l'AATM a des effets sur le foie et les poumons, des mesures très différentes sont utiles pour maintenir la santé de votre enfant :

- Ne fumez pas - le tabagisme passif peut aussi nuire à votre enfant!
- Soutenez les activités sportives et nourrissez votre enfant de façon équilibrée
- Demandez à votre médecin de clarifier et de traiter les infections à un stade précoce
- Discutez de thérapies possibles avec votre pédiatre et bénéficiez des vaccins
- Si votre enfant présente une infection fébrile, il est recommandé d'abaisser la fièvre à partir de 38,5°C, car en cas de fièvre, l'alpha-1-antitrypsine est libérée et s'agglutine dans le foie ce qui endommage ce dernier
- Dans la mesure du possible, aucun médicament susceptible d'avoir un effet indésirable typique sur le foie ne doit être utilisé
- Laissez-vous donner une copie de tous les résultats des examens. Ainsi, chaque médecin a accès à toutes les informations
- Nous aimerions vous aider à devenir un expert de la santé de votre enfant