

SUR NOUS

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

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. Sur notre site internet www.alpha-1.ch, nous vous informons des différents moyens de nous contacter. Nous sommes heureux d'établir le contact avec des médecins et de vous indiquer les adresses des cliniques et des médecins de votre région.

ETUDE SUR L'AFFECTION HÉPATIQUE

En participant gratuitement à un examen du foie, chaque patient Alpha-1 peut savoir si son foie est atteint et dans quelle mesure. Un avertissement provisoire peut ainsi être adressé à de nombreux patients.

Avec les patients atteints d'une maladie de foie, nous discutons des mesures de précautions à prendre. Les personnes concernées doivent également être informées des facteurs susceptibles d'affecter le foie. Diverses mesures visent à prévenir les complications d'une maladie de foie en cas de carence en AAT.

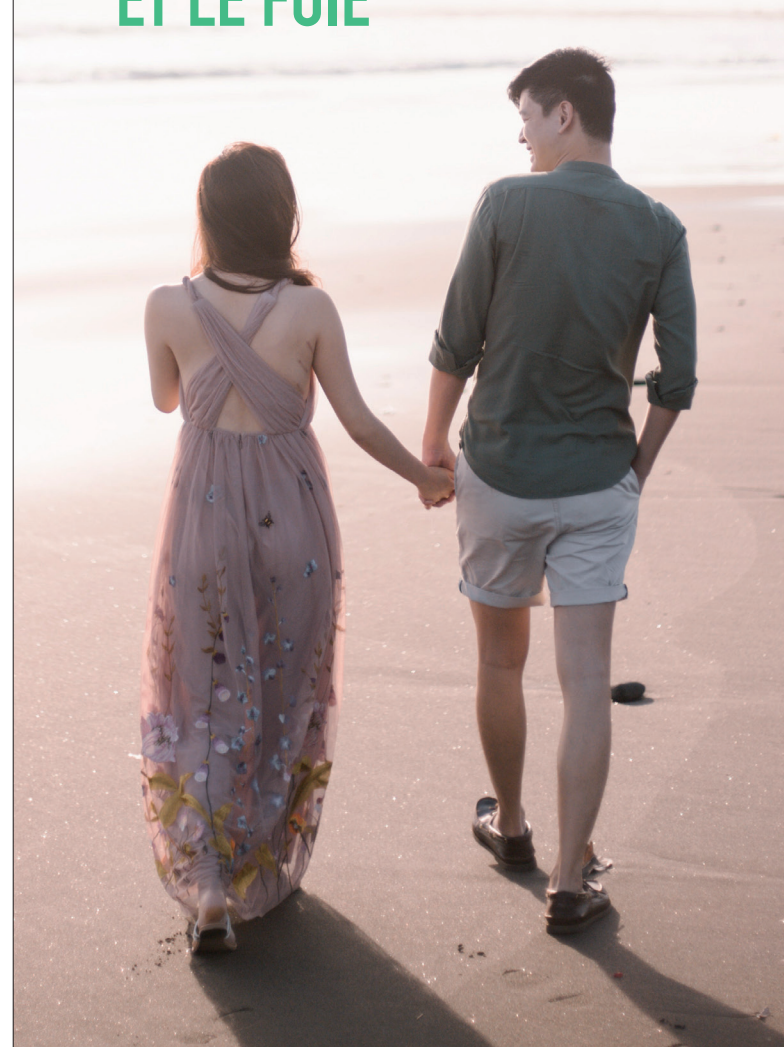
Nos membres pourront en temps voulu subir un examen du foie à l'hôpital de l'Ill de Berne. Des informations à ce sujet seront publiées sur internet.

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



alpha-1
ASSOCIATION SUISSE

DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE ET LE FOIE



alpha-1
ASSOCIATION SUISSE

Association Alpha-1 Suisse

info@alpha-1.ch

www.alpha-1.ch

IBAN: CH31 0027 3273 1374 8540 M

QUELLES SONT LES CAUSES DES LÉSIONS HÉPATIQUES ?

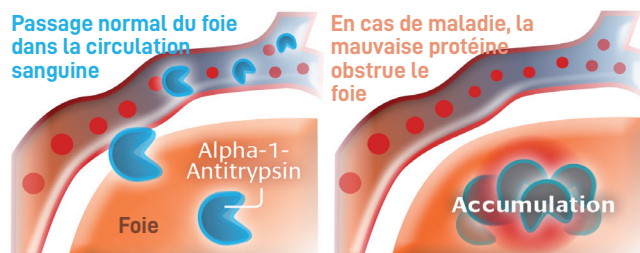
Chez des personnes en bonne santé, la molécule d'Alpha-1 antitrypsine est produite dans les cellules hépatiques puis passe dans la circulation sanguine. Lors d'un déficit en Alpha-1 antitrypsine, la protéine (AAT) produite est modifiée. Elle reste alors coincée dans les cellules du foie, organe de production de l'AAT, et endommage à court ou long terme les tissus. On peut donc aussi parler d'une intoxication du foie par la protéine AAT.

Ainsi, la situation dans le foie est très différente de celle du poumon, car le poumon souffre d'un déficit d'Alpha-1 antitrypsine alors que le foie souffre d'un trop plein d'AAT.

Dans le cas d'un déficit en AAT, le développement d'une lésion hépatique chronique pouvant aller jusqu'à une cirrhose ou un cancer du foie est malheureusement une complication assez fréquente – environ 1/3 des patients adultes atteints d'Alpha-1 développent une lésion hépatique persistante (fibrose du foie). De ce fait, les modifications hépatiques du déficit en AAT sont la deuxième cause la plus fréquente de réduction de la qualité de vie et de l'espérance de vie.

La présence simultanée d'un déficit en AAT (tout génotype, y compris les gènes tels que PiMZ) et d'un autre facteur de stress (obésité, diabète...) favorise une lésion hépatique plus grave. La connaissance et la prise en charge des cofacteurs problématiques - s'ils sont détectés à temps - inhiberait ou ralentirait probablement la progression des lésions hépatiques.

C'est pourquoi il est très important pour tous les patients Alpha souffrant d'un déficit sévère d'AAT (p.ex. PiZZ, PiSZ) ainsi que pour les porteurs de gènes (p.ex. PiMZ) de faire examiner leur foie régulièrement.



QUEL EST L'ÉTAT DE SANTÉ DE VOTRE FOIE ?

De nombreux patients atteints d'Alpha-1 ne savent pas que leur anomalie génétique peut aussi causer des dommages au foie. Le foie est le centre du métabolisme humain. Souvent, les troubles hépatiques comme de la fatigue ou un mal-être ne sont pas très spécifiques. Un médecin est rarement consulté ou alors trop tardivement, ce qui a pour conséquence de ne pas détecter ou de retarder un problème hépatique caché.

Cependant, s'il est affecté par des lésions répétées, une transformation chronique du foie peut se développer avec le temps. Le tissu conjonctif produit des cellules cicatricielles (fibrose hépatique) qui peuvent aboutir à une cirrhose du foie en phase terminale. Les complications de la cirrhose du foie peuvent entraîner des hémorragies et mettre la vie du patient en danger avec un risque important de développer un cancer du foie. Une forte diminution de la fonction hépatique peut entraîner une insuffisance multi-organique et dans ce cas, seule une greffe du foie peut sauver le patient.

COMMENT PEUT-ON RECONNAÎTRE UNE LÉSION HÉPATIQUE PERTINENTE ?

Si sur une alerte corporelle on détecte une cirrhose du foie, de grandes parties du tissu hépatique sont déjà transformées. Les alertes peuvent être une hydroisie abdominale (ascite) et une coloration jaune des yeux et de la peau (jaunisse). Ce sont des stades tardifs de la maladie qui ne permettent pas un diagnostic précoce.

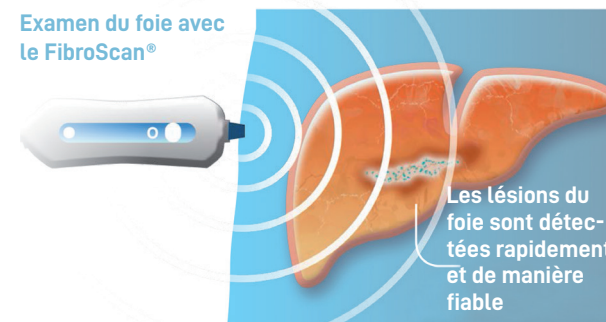
Étant donné qu'une cirrhose du foie décompensée (cirrhose hépatique avancée associée à des complications appropriées) est associée à un pronostic très sérieux, il est essentiel de détecter à un stade précoce la maladie du foie sous-jacente et de prévenir ainsi le développement de ces complications.

L'évaluation des enzymes hépatiques dans le sang associée à une échographie hépatique est l'un des diagnostics courants qui permettent à un médecin spécialiste de déterminer une lésion du foie et la sévérité de son grade. Pour plus de précisions et pour

confirmer le diagnostic de fibrose avancée du foie, il pourra être demandé au patient un petit prélèvement tissulaire (biopsie) afin de l'analyser au microscope.

Depuis quelques années, il existe une échographie spéciale, le „FibroScan“, qui mesure la rigidité du foie. Plus le foie est rigide, plus il est potentiellement atteint (cicatrisé/fibrosé). On peut ainsi détecter rapidement les premières étapes d'un début de transformation du foie. L'examen est presque sans risques : le médecin mesure entre les côtes du côté droit et le patient ressent juste de légères vibrations à l'extrémité de la sonde.

Pour diverses maladies, des recherches intensives ont montré qu'il existe des valeurs limites en cas de fibrose ou de cirrhose hépatique.



Bien qu'un groupe de chercheurs de l'hôpital universitaire d'Aachen ait déjà examiné plus de 1500 patients atteints d'un déficit en AAT, aucune valeur limite établie n'a été définie en cas de déficit en AAT. Depuis 2015, une initiative européenne menée par l'hôpital universitaire d'Aachen (centre de référence européen pour le déficit en AAT) examine systématiquement l'affection hépatique afin d'élaborer des recommandations claires pour un dépistage précoce. En plus doivent être établies des normes de précaution pour s'assurer que les patients présentant une lésion hépatique développent le moins de complications possibles.