

Que Signifie Alpha-1?

Ce qu'il faut savoir
à propos du déficit en
Alpha-1 Antitrypsine



ALPHA-1
FOUNDATION

Que signifie Alpha-1?

Le déficit en alpha-1 antitrypsine (AAT) est une maladie génétique transmise des parents à leurs enfants. Cette pathologie peut entraîner de graves maladies pulmonaires et/ou du foie chez le nouveau-né, l'enfant et l'adulte.

Un déficit en AAT apparaît lorsque que la protéine appelée alpha-1 antitrypsine (AAT), qui est produite par le foie, est en faible quantité dans le sang. Cette protéine est produite par le foie et sa fonction principale est de protéger les poumons contre des inflammations provoquées par des infections et contre l'inhalation d'irritants tels que la fumée de tabac. Un taux faible en AAT dans le sang est dû à une production d'AAT qui est anormale et qui ne peut être libérée par le foie à une cadence normale. En conséquence, une accumulation de cette AAT anormale dans le foie peut provoquer l'apparition de maladies du foie et une diminution du taux d'AAT normal dans le sang peut entraîner des maladies pulmonaires.



Quels sont les symptômes les plus courants du déficit en alpha-1 antitrypsine?

Symptômes liés aux poumons:

- Essoufflements
- Respiration sifflante
- Toux chronique et expectorations (flegme)
- Inflammations courantes des voies respiratoires

Symptômes liés au foie:

- Jaunissement des yeux et de la peau (ictère)
- Gonflement de l'abdomen (ascites)
- Vomissement sanguine ou selles sanguines)

Quels sont les faits réels à propos de Alpha-1?

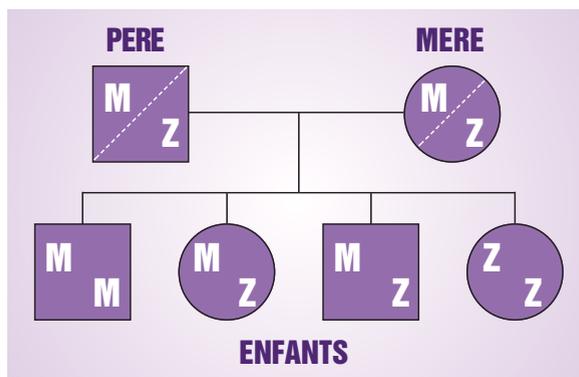
Alpha-1:

- Est une maladie génétique qui provoque de faibles taux de AAT, voir même indétectables
- Peut provoquer des maladies pulmonaires
- Peut endommager le foie qui peut s'aggraver au fil du temps chez l'adulte, l'enfant et le nourrisson
- Peut rester inaperçue pendant des années
- Peut être traitée mais pas guéri sans transplantation du foie
- Est facilement détectable par une analyse de sang

Comment se transmet Alpha-1?

La moitié des gènes proviennent de chaque parent. Alpha-1 est acquis par des alphas (personnes ayant deux gènes AAT anormaux) ou de porteurs sains (personnes ayant un gène AAT normal et un autre anormal). Reportez-vous au diagramme ci-dessous pour voir ce qu'un enfant peut hériter si les deux parents sont des porteurs sains. Ce diagramme montre les gènes possibles pour l'enfant selon les gènes que les parents possèdent (soit M un taux normal de protéine AAT, ou Z un taux anormal).

Risques associés aux variantes génétiques les plus courantes



Normal (MM) • Ne souffrant pas de la maladie; n'étant pas un porteur sains de gènes AAT anormaux

Porteur sain (MZ) • Déficit en AAT léger à modéré — peut développer les symptômes de la maladie et possède un gène AAT anormal

Porteur sain (MS) • Il est incertain qu'il y a un risque de développer les symptômes de la maladie mais possède un gène AAT anormal (les études démontrent que le risque de développer la maladie n'est pas augmenté).

Alpha-1 (SZ) ou (ZZ) • Déficit modéré (SZ) à sévère (ZZ) — peut développer la maladie and possède deux gènes AAT anormaux.

Alpha-1 (SS) • Il est incertain qu'il y a un risque de développer les symptômes de la maladie mais possède deux gènes AAT anormaux (les études démontrent que le risque de développer la maladie n'est pas augmenté).

Quelles sont les personnes qui devraient se faire tester?

Chaque personne souffrant d'emphysème, de broncho-pneumopathie chronique obstructive (BPCO), de bronchites chroniques, ou d'asthme qui n'est pas complètement réversible après un traitement agressif.

- Personnes souffrant de Bronchectasie (dilatation des bronches)
- Nouveau-nés, enfants, et adultes ayant une maladie inexplicée du foie
- Individus qui ont dans leurs familles des personnes ayant eu des maladies du foie
- Les personnes co-sanguines d'un individu étant diagnostiqué avec Alpha-1
- Toute personne souffrant d'une maladie de la peau appelée pannicule



Se faire tester pour Alpha-1

Le dépistage pour Alpha-1 est simple, rapide, et très précis. Il est réalisé à partir d'un échantillon de sang (prise de sang ou prélèvement capillaire) ou d'un prélèvement buccale. Les personnes à risque pour Alpha-1 devraient se faire tester parce que:

- Il y a des traitements et des mesures préventives qui peuvent ralentir la progression de la maladie des poumons et qui peuvent vous aider à avoir un meilleur contrôle de votre santé.
- Du fait que Alpha-1 peut être transmis à vos enfants, il est important de discuter avec les membres de votre famille quand une telle décision se pose.

Le teste pour le dépistage de Alpha-1 est sous ordonnance médicale et est généralement couverte par les assurances médicales. L'étude ACT (Alpha-1 Coded Testing) offre le teste gratuitement, en toute confidentialité et où chacun peut avoir accès à ses résultats. Pour plus d'informations à propos de l'étude ACT envoyez un email à gettested@alpha1.org.

Consentement éclairé

Le consentement éclairé est le processus par lequel une personne reçoit des informations appropriées, comprend ces informations et accepte de se faire tester. Il émane du droit juridique et éthique qu'a le patient de gérer tout ce qui a trait à son corps et du devoir éthique du médecin d'impliquer le patient dans son parcours de santé. La décision de vous faire tester pour le déficit en AAT devrait être discuté avec votre médecin et faites-en sorte d'obtenir une réponse à toutes vos questions. La connaissance d'informations sur votre famille et vous même peut offrir des

bénéfices et pauser quelques risques (pour plus d'informations sur le consentement éclairé, visitez www.alpha1.org).

Avantages potentiels

- Vous permet de mieux connaître le déficit en AAT et de vous faire prendre conscience de votre propre niveau de risque.
- Fournit des informations pour la prise de décisions futures se rapportant à votre santé.
- Vous permet de prendre les mesures nécessaires pour ralentir la progression du déficit en AAT.
- Vous assiste, vous et votre famille, à prendre des décisions concernant votre travail, votre style de vie et le fait d'avoir par la suite des enfants.
- Assiste ceux en âge d'avoir des enfants à comprendre les risques pour l'enfant

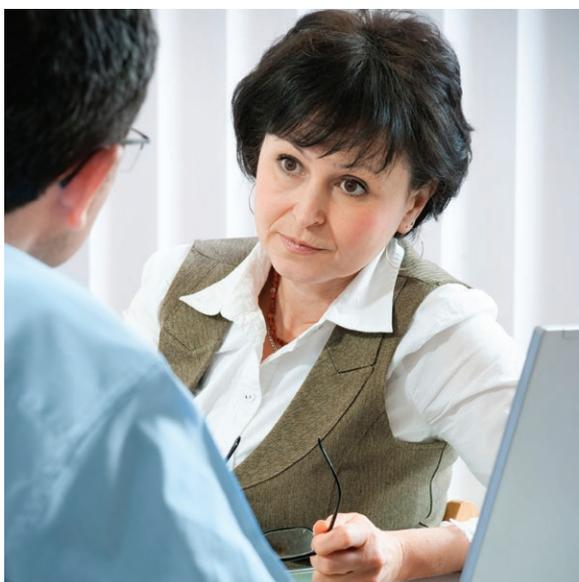
Préjudices potentiels

- Peut être personnellement perturbant.
- Peut affecter votre capacité à souscrire des assurances santé et vie.
- Peut influencer la volonté des employeurs de vous embaucher.
- Peut engendrer du stress au niveau de votre famille.
- Peut augmenter vos frais de santé personnels.

(Pour plus d'information, veuillez visiter a1f.org/Alpha-1Testing)

Que dois-je faire avec les résultats?

- Contactez votre médecin
- Développez un programme d'exercices physiques (sous supervision médicale)
- Développez un programme de nutrition (sous supervision médicale)
- Pensez à vos habitudes de santé (fumer, alcool, and excès de poids)
- Demandez votre médecin une copie de la brochure "Guide pour les nouveaux Alphas"
- Contactez les ressources énumérées dans cette brochure pour plus d'information
- Evitez les facteurs de risques:
 - Tabagisme et évitez le tabagisme passif aussi souvent que possible
 - Evitez les fumées en tout genres et la poussière
- Décidez qui informer dans votre famille et encouragez chaque personne qui peut être touchée de se faire tester.



RESSOURCES

Association des Déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine "ADAAT Alpha1-France"

www.alpha1-france.org

Une information de qualité, l'accès à l'espace membre du forum et du site portant sur l'avancée de la recherche, l'amélioration des soins, la vie au quotidien et les actions de l'ADAAT Alpha1-France au niveau national.

Alpha-1 Global

www.alpha-1global.org

Alpha-1 Global offre des informations et des plateformes de communication basés sur le Web pour les Alpha-1 dans le monde. Ensemble, les organisations participantes et individus sont unis formant un seul réseau global en quête d'augmenter le nombre de diagnostics et l'accès aux traitements.

Alpha-1 Foundation

www.alpha1.org/fr

La fondation à but non lucratif offre les ressources, brochures et informations à propos du dépistage et diagnostique pour médecins et patients. Elle finance la recherche de pointe pour trouver des traitements pour une guérison et soutien le dépistage pour Alpha-1 dans le monde.

AlphaNet

www.alphanet.org

AlphaNet assiste patients et familles avec soutien, informations et stratégies pour gérer leur santé. Elle parraine aussi les études cliniques pour les thérapies de Alpha-1 et produit The Big Fat Reference Guide to Alpha-1, un guide complet pour comprendre, gérer et vivre avec Alpha-1, et comprend les mots clés comme dépistage, la génétique, et les options de traitements. Le guide est disponible sur le site Internet.

Le registre de recherche de Alpha-1

www.alphaoneregistry.org

Le registre de recherche est une base de données comprenant les Alphas et porteurs sains. Le registre comprend des informations qui aident l'avancement de la recherche en offrant des questionnaires et des études cliniques. Il offre également l'accès à des professionnels en Alpha-1. Les individus enregistrés ont la possibilité de participer directement aux études cliniques utilisant de nouvelles thérapies, en plus des autres opportunités de recherche.

Alpha-1 Kids

www.alpha1.org/support/alpha-1-kids

Alpha-1 enfants offre support et informations pour les parents et enfants touchés par Alpha-1.





La fondation Alpha-1 est déterminée à trouver un remède contre le déficit en Alpha-1 antitrypsine et d'améliorer la vie des personnes touchées par Alpha-1 dans le monde entier.

www.alpha1.org
+001 305 567 9888
3300 Ponce de Leon Blvd.
Coral Gables, FL 33134

Les brochures éducatives sont offertes par

AlphaNet
CSL Behring
Eversana
Grifols
Takeda