

SUR NOUS

Alpha-1 Suisse a été fondé en 2016 et 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 qui s'occupent intensément de l'AAT.

Les évènements sont gratuits pour nos membres. Sur notre site internet www.alpha-1.ch, nous vous informons sur les différentes possibilités de contact. Nous sommes heureux d'établir des contacts 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 une étude sur le foie, chaque patient Alpha-1 peut savoir si son foie est atteint et dans quelle mesure. Un avertissement provisoire peut ainsi être émis à de nombreux patients.

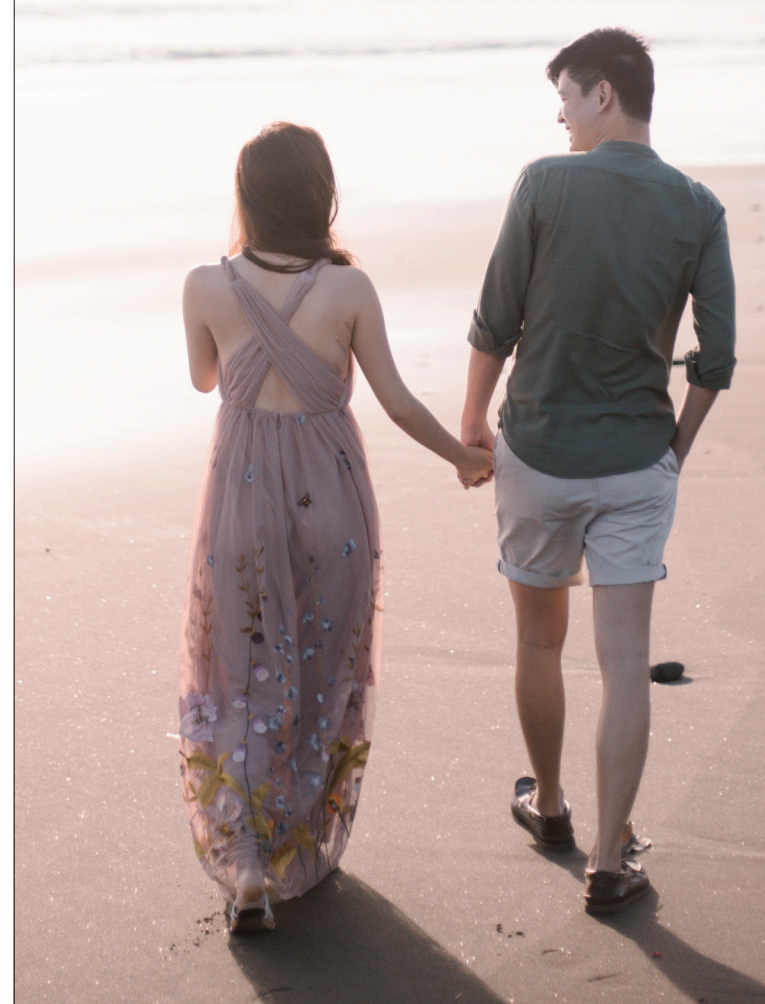
Avec les patients atteints d'une maladie du foie, nous discutons ensemble sur les mesures de précautions utiles. Les personnes concernées doivent également être informées sur les facteurs affectant le foie. Diverses mesures visent à prévenir les complications d'une maladie du foie en cas de carence en AAT.

L'étude du foie de nos membres sera réalisée en temps voulu avec 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.



DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE ET LE FOIE



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 ?

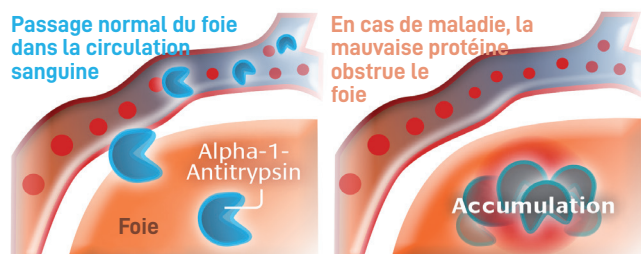
Chez des personnes en bonne santé, la molécule d'Alpha-1 antitrypsine est produite dans les cellules hépatiques et de là, elle entre dans la circulation sanguine. Lors d'un déficit en Alpha-1 antitrypsine, la protéine (AAT) produite est modifiée. Elle reste alors coincée dans les cellules du foie, organe 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 fonctionnel 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 jusqu'à une cirrhose du foie 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 persistente (fibrose du foie). Ainsi, 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. Une connaissance et une prise en charge des co-facteurs problématique – s'il est détecté à temps – inhiberait ou ralentirait probablement la progression des lésions hépatiques.

C'est pourquoi il est si important pour tous les Alphas – ceux qui souffrent d'un déficit sévère en AAT (p.ex. PiZZ, PiSZ) comme aussi 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 ne sont pas très spécifiques, comme la fatigue ou le mal-être. Un médecin est rarement consulté ou seulement tardivement, ce qui fait qu'un problème hépatique possible n'est pas déterminé ou seulement retardé.

Cependant, si le foie est affecté par des dommages répétés, un remodelage chronique du foie peut se développer avec le temps. Le tissu conjonctif se forme avec les cicatrices (fibrose hépatique) et, au stade final se déclare une cirrhose du foie. Les complications de la cirrhose du foie comprennent des saignements et met la vie en danger du patient avec les risques importants de développement d'un cancer du foie. Avec la diminution de la fonction hépatique, une insuffisance multi-organique peut survenir ; dans ce cas seulement une greffe du foie peut aider.

COMMENT PEUT-ON RECONNAÎTRE UNE LÉSION HÉPATIQUE PERTINENTE ?

Si sur un signe corporel on remarque une cirrhose du foie, de grandes parties du tissu hépatique sont déjà transformés. Les signes visibles sont par exemple l'hydropisie abdominale (ascites) et une coloration jaune des yeux et de la peau (jaunisse). Il s'agit de stades tardifs de la maladie et ne conviennent donc pas pour un diagnostic précoce d'un problème hépatique.

Étant donné que la présence de ce que l'on appelle « cirrhose hépatique décompensée » (cirrhose hépatique avancée avec les complications correspondantes) est associée à un pronostic très grave, il est d'une importance cruciale de détecter précocement la maladie hépatique sous-jacente et de prévenir ainsi le développement de ces complications.

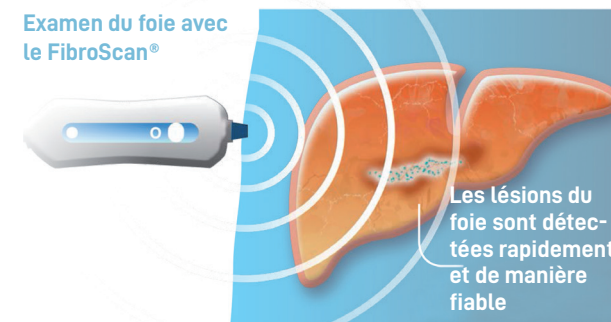
L'évaluation des enzymes hépatiques dans le sang associée à une échographie hépatique font partie des diagnostics courants qui permettent à un médecin spécialiste de reconnaître une atteinte hépatique et de la diviser en degré de gravité. Pour plus de précisions

et confirmer le diagnostic de fibrose avancée/grave du foie, il pourra être demandé au patient un petit prélèvement tissulaire du foie (biopsie) pour l'analyser au microscope et statuer de façon précise de l'atteinte du foie.

Depuis quelques années, il existe une échographie spéciale, le « FibroScan », qui mesure la rigidité du foie. Plus le foie est rigide, plus potentiellement il est atteint (cicatrisé/fibrosé). De ce fait, on peut détecter rapidement les premières étapes d'un remodelage naissant du foie. L'examen est quasi sans risques : le médecin mesure entre les côtes sur la droite et le patient ressent juste de légères palpitations à l'extrémité de la sonde.

Pour diverses maladies, des recherches intensives ont montré qu'il existe des valeurs limites pour les 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 pour le déficit en AAT. Depuis 2015, une initiative européenne menée par l'hôpital universitaire d'Aachen (en tant que centre de référence européen pour le déficit en AAT) examine systématiquement l'affection hépatique afin d'élaborer des recommandations claires pour un dépistage précoce. Également doivent être établies des normes de précaution pour s'assurer que les patients présentant une lésion hépatique développent le moins de complications possible.