

# Détecter un déficit en Alpha-1 antitrypsine (DAAT)

Signes & symptômes

peuvent avoir

## UN DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE (DAAT)



une maladie génétique rare, restrictive

L'Alpha-1 antitrypsine (AAT) est une protéine fabriquée par le foie. Son rôle est de protéger les poumons contre les infections ou l'inhalation de produits irritants. Cette maladie arrive lorsqu'il y a un manque d'alpha-1 antitrypsine dans le sang, augmentant ainsi le risque de maladies du foie et des poumons.

### LES PATIENTS PRÉSENTANT :

- ✓ Des infections fréquentes
- ✓ Une toux chronique
- ✓ Une insuffisance respiratoire à l'effort
- ✓ Des expectorations
- ✓ Un gonflement du ventre (ascite)
- ✓ Des vomissements de sang, du sang dans les selles, des urines foncées
- ✓ Un jaunissement des yeux et de la peau

Le diagnostic est un défi. De nombreux patients ne sont pas diagnostiqués. Sans une intervention et des soins appropriés, les patients peuvent avoir une espérance de vie réduite, avec progressivement le besoin de :

Soins à domicile



Oxygénothérapie



Soutien à la mobilité



Transplantation



Des hospitalisations récurrentes ou un absentéisme à l'école ou au travail peuvent aussi être des signes d'alerte pour la réalisation d'un dépistage.

Un diagnostic précoce et un traitement opportun sont essentiels pour ralentir la détérioration des organes et préserver le tissu pulmonaire.

## Le dépistage du DAAT, pour qui ?



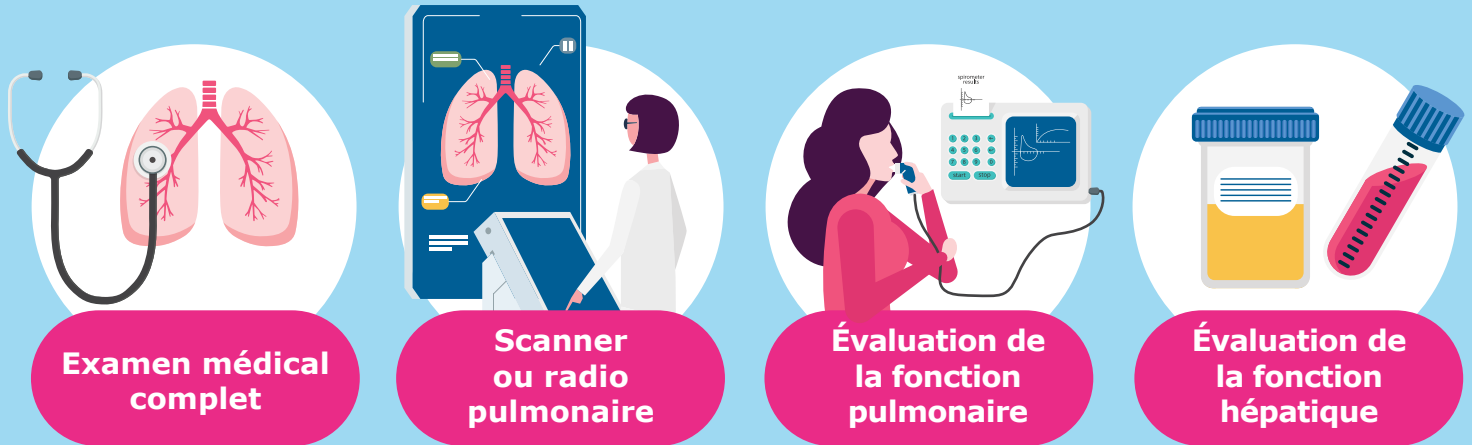
Dépister tous les patients souffrant de BPCO ou d'asthme est une démarche simple pour assurer un diagnostic précoce.

- ✓ La présence de BPCO
- ✓ Des antécédents familiaux de DAAT
- ✓ La présence d'asthme
- ✓ La présence de bronchiectasie
- ✓ La présence d'un emphysème
- ✓ Peu ou pas d'antécédents de tabagisme (tabagisme passif)
- ✓ Les patients en attente d'une greffe pulmonaire et/ou hépatique (patients sur liste d'attente)
- ✓ Une maladie chronique du foie
- ✓ Une hépatite ou une cirrhose du foie
- ✓ Une maladie du foie inexpliquée
- ✓ Un carcinome hépatocellulaire
- ✓ Une panniculite
- ✓ Une vasculite

# Comment dépister le DAAT ?

Étapes du dépistage<sup>1</sup> pour les professionnels de santé

Le DAAT est facilement **dépisté grâce à une simple prise de sang** ou **par un prélèvement de sang sur le bout du doigt**. Si le taux d'AAT est inférieur à la norme, il est possible de réaliser une **prise de sang complémentaire pour avoir le phénotypage ou le génotypage**, en complément des examens suivants :

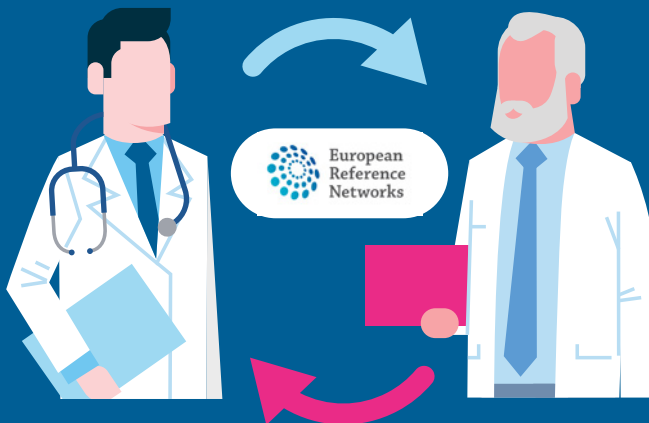


## Étapes suivantes<sup>1</sup>

Après identification que votre patient puisse présenter un DAAT :

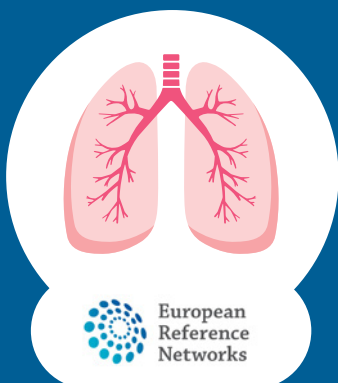
### Transfert vers un centre de compétences

Tous les examens doivent être **transmis à un centre de compétences pour de plus amples évaluations et confirmation** du diagnostic par un spécialiste du DAAT.



**Entrer en relations avec votre centre de compétences est un gage de prestations de soins coordonnés pour ces patients complexes, tout en améliorant le partage de connaissances au sein de votre communauté médicale.**

### ERN-Maladies Pulmonaires<sup>2</sup>



- ✓ Une branche spécifique au DAAT : Le Réseau Central du DAAT
- ✓ Échange transfrontalier d'échantillons de sang pour la détection de mutants rare du gène de l'AAT
- ✓ Référentiel de données pour tous les troubles respiratoires, incluant des registres de maladies spécifiques

### ERN-Maladies hépatiques<sup>3</sup>



- ✓ Inclusion du DAAT dans le réseau des maladies du métabolisme, de l'atrésie des voies biliaires et des maladies liées et lien avec le groupe European Alpha-1 Liver Study
- ✓ Recueillir des données clés sur les patients pour surveiller les normes de qualité
- ✓ Elaboration de dépliants d'information à destination des patients

<sup>1</sup> 2017, recommandations du groupe d'experts européens Alpha-1. Alpha-1 Global: [www.alpha-1global.org](http://www.alpha-1global.org)

<sup>2</sup> [www.ern-lung.eu](http://www.ern-lung.eu)

<sup>3</sup> [www.rare-liver.eu](http://www.rare-liver.eu)

## Contrôle continu et suivi<sup>1</sup> du DAAT



Le DAAT peut s'accompagner de complications aggravantes et de conditions comorbides. **Pendant votre prochaine consultation avec votre patient**, il est important d'aborder les différentes actions qu'ils peuvent faire et les examens qu'ils peuvent entreprendre pour réduire la progression de la maladie pulmonaire, hépatique ou cutanée.

**Une gestion active et un traitement des complications devront être mis en place avec votre patient.**

En raison de la **nature héréditaire du DAAT**, continuer de surveiller les symptômes présents chez les membres de la famille et se référer en conséquence aux centres de compétences.

- ✓ **Evaluation par un pneumologue**
- ✓ **Evaluation par un hépatologue**
- ✓ **Les options de traitement et les bénéfices**
- ✓ **Vaccination contre la grippe, le pneumocoque et l'hépatite A/B**
- ✓ **Facteurs de style de vie, tel que le stress, la consommation d'alcool, le tabac, les risques professionnels et environnementaux**

## Faits marquants & quelques chiffres

Le DAAT est la maladie héréditaire la plus courante chez les adultes dans le monde entier<sup>4</sup>. La prévalence de sa forme sévère varie en Europe, affectant environ

**1/1500**

**jusqu'à 3500 individus**, alors que les formes légères sont beaucoup plus répandues<sup>1</sup>.

Alors qu'environ

**120 000<sup>6</sup>**

personnes en Europe sont porteurs du génotype ZZ, associé au DAAT, **seulement une petite proportion a été diagnostiquée et reçoit un traitement.**



Le DAAT est la cause génétique rare **la plus largement reconnue** pour la BPCO<sup>1</sup>. Plus de **66 millions de personnes** souffrent de BPCO en Europe dont environ 2 millions sont causées par le DAAT<sup>1</sup>.

**50** **ANS**

Le DAAT a été découvert il y a plus de **50 ans**, mais il reste méconnu.



Alors qu'il n'y a **actuellement aucun remède**, des traitements sont disponibles pour **mieux gérer cette maladie, traiter les symptômes et ralentir la détérioration des organes**, tel que la thérapie avec un produit dérivé du plasma pour les déficitaires en AAT.

# Vous êtes un Alpha ? Nous vous aidons !

Pour toute question, contactez-nous !



ADAAT - une bulle d'air pour  
les déficitaires



Sandrine Lefrançois,  
présidente ADAAT Alpha1-France



[www.alpha1-france.org](http://www.alpha1-france.org)



[adaat@alpha1-france.org](mailto:adaat@alpha1-france.org)



[ADAAT-Alpha1-France](https://www.facebook.com/ADAAT-Alpha1-France)



[www.alpha-1.ch](http://www.alpha-1.ch)



[info@alpha-1.ch](mailto:info@alpha-1.ch)



[www.alpha1plus.be](http://www.alpha1plus.be)



[info@alpha1plus.be](mailto:info@alpha1plus.be)



[@alpha1bel](https://twitter.com/alpha1bel)



[@alpha1bel](https://www.linkedin.com/company/alpha1bel)