

# Déficit en Alpha1-Antitrypsine



## Qu'est-ce qu'un déficit en alpha-1 antitrypsine ?

Un déficit en alpha1-antitrypsine (A1AT) est une maladie héréditaire (génétique) qui empêche la décharge en quantités suffisantes de la protéine dénommée A1AT du foie dans la circulation sanguine.

Ceci cause un déficit de la protéine A1AT dans la circulation. L'A1AT est une protéine spéciale qui bloque l'action d'autres protéines causant l'inflammation (l'enflure) et la dégradation de tissus dans le corps. Lorsqu'il y a une carence de protéine A1AT dans la circulation sanguine, l'inflammation et la dégradation des tissus sont plus graves, surtout dans les poumons. La protéine A1AT défective qui subsiste dans le foie risque de causer une inflammation du foie (hépatite) qui peut se développer en cirrhose (cicatrisation permanente du foie) et causer une insuffisance hépatique. Le déficit A1AT est assez courant, puisque environ une personne sur 1500 à 2000 en souffre. Les deux parents doivent être porteurs du défaut génétique pour que leur enfant souffre d'un déficit A1AT. Bien que les parents « porteurs » produisent en partie la protéine A1AT anormale, ils ne manifestent généralement pas ou très peu de symptômes et ne réalisent probablement pas qu'ils sont en partie affectés jusqu'à l'établissement du diagnostic de leur enfant.

## Symptômes

Le diagnostic de déficit A1AT est établi dans environ dix pour cent de nouveau-nés souffrant d'une maladie du foie. Un nouveau-né peut souffrir de jaunisse (jaunissement des yeux et de la peau) causée par l'inflammation du foie associée au déficit A1AT. Les enfants plus âgés et les adolescents peuvent souffrir d'inflammation du foie pendant longtemps, causant le développement de cicatrices (cirrhose). Les maladies pulmonaires ne se présentent en général qu'à l'âge adulte. Un adulte affecté du déficit A1AT risque de souffrir de BPCO (bronchopneumopathie chronique obstructive), d'emphysème, de bronchite chronique, d'asthme, de toux et d'infections pulmonaires répétées.

## Diagnostic

Un examen est habituellement effectué lorsqu'un enfant souffre d'une inflammation hépatique dont la cause est incertaine ou lorsque les antécédents familiaux suggèrent une affection hépatique A1AT. Le test de dépistage standard mesure la quantité de protéine A1AT dans la circulation sanguine. Dans un cas de déficit A1AT, le niveau de sérum A1AT est très faible. Lorsqu'il est établi que le niveau A1AT est faible, un test additionnel est généralement effectué pour identifier les types de protéines A1AT anormaux présents dans la circulation. Dans de rares occasions, une analyse plus détaillée de l'ADN du gène peut être requise.

Les tests suivants permettent d'évaluer à quel point le foie est enflé et endommagé : a) ultrasonographie de l'abdomen (sonogramme); b) tests sanguins pour déterminer la fonction et le degré d'inflammation du foie et c) une biopsie du foie qui permet d'extraire un petit morceau de tissu hépatique pour l'examiner sous le microscope et détecter des changements indiquant un déficit A1AT

## Traitement

Il n'y a pas de remède pour un déficit A1AT. La thérapie du déficit A1AT consiste principalement à contrôler les symptômes et à tenter de prévenir le développement de complications. Il est essentiel que la personne affectée et celles qui l'entourent ne fument jamais pour protéger les poumons. La personne affectée doit être vaccinée pour la protéger contre les virus qui risquent d'encore plus endommager le foie, tels les virus de l'hépatite A et B. Il est difficile de prédire à quel point le foie peut être atteint. Des tests périodiques surveillent les fonctions hépatiques. La plupart des patients souffriront de problèmes hépatiques mineurs au cours de leur vie ; toutefois, quelques-uns d'entre eux auront en fin de compte besoin d'une transplantation hépatique. On espère que, dans un proche avenir, les progrès dans la thérapie génique permettront de suppléer à la protéine manquante ou de corriger la déficience génétique.

Pour plus d'information ou pour trouver un gastro-entérologue pédiatrique à proximité, consultez notre site Web : [www.naspghan.org](http://www.naspghan.org)

**RAPPEL IMPORTANT.** : L'organisation nord-américaine NASPGHAN (North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) publie cette information en tant qu'information générale et non en tant que justification définitive du diagnostic ou du traitement d'un cas donné. Il est très important que vous recherchiez l'avis de votre médecin sur votre état particulier.

## INSTRUCTIONS PARTICULIÈRES:

**NASPGHAN**  
NORTH AMERICAN SOCIETY FOR PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY,  
HEPATOLOGY AND NUTRITION

**APGNN**  
THE ASSOCIATION OF PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY  
AND NUTRITION NURSES

NASPGHAN • PO Box 6 • Flourtown, PA 19031  
215-233-0808 • Fax: 215-233-3918