TRAITEMENTS ET PRÉVENTIONS

Pour le moment, il n'existe pas encore de traitement pour guérir cette maladie.

Cependant, il est possible de ralentir la progression de la maladie et améliorer sa qualité de vie. De plus, il est primordial de revoir ses habitudes, notamment :

- Abandonner le tabagisme ;
- Éviter les activités professionnelles exposant à des polluants environnementaux tels que : le dioxyde de soufre, l'oxyde d'azote et les particules de poussière en suspension.

- **Entamer un programme de réadaptation pulmonaire**
- **Se faire vacciner**
- **Utiliser des traitements médicamenteux tels un bronchodilatateur, des corticostéroïdes inhalés, ou faire usage d'oxygène selon les recommandations de votre médecin.**

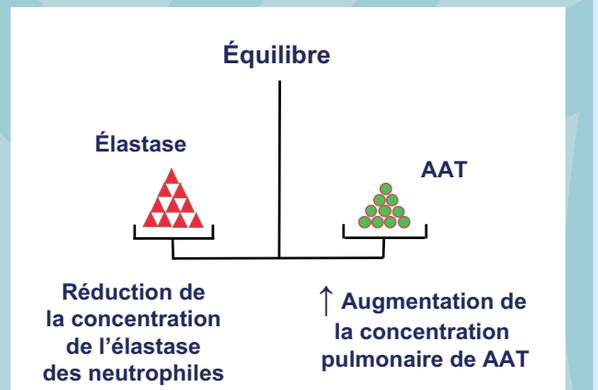
THÉRAPIE D'AUGMENTATION

Cette thérapie rend possible l'augmentation des concentrations d'AAT dans le sang. Il s'agit d'une injection hebdomadaire que la Société Canadienne de Thoracologie (SCT) recommande d'administrer si certains critères sont respectés. C'est une perfusion d'AAT humaine purifiée afin d'augmenter le niveau sanguin en AAT chez les personnes qui présentent un déficit en AAT associé à de l'emphysème. L'objectif principal de cette thérapie est de ralentir la progression de la maladie pulmonaire.

Selon les lignes directrices de la SCT, les personnes éligibles à la thérapie d'augmentation doivent remplir les critères suivants :

- Non-fumeur ;
- Taux sanguin en AAT inférieur à 0,6 g/L et/ou associé à un déficit congénital en AAT ;
- Capacité pulmonaire diminuée (VEMS entre 25 et 80% mesuré lors d'un test de spirométrie).

L'administration d'un supplément d'AAT par voie intraveineuse est inutile chez les patients atteints d'une maladie du foie causée par le déficit en AAT. Quant à l'administration du Prolastin-C, une protéine provenant d'un produit plasmatique hautement purifié, elle est offerte aux personnes atteintes d'un déficit congénital en AAT et présentant un emphysème manifeste sur le plan clinique.



N.B. : Les organismes réglementaires, tels que Santé Canada, soumettent les compagnies qui fractionnent des protéines dérivées du plasma humain à des fins thérapeutiques à des normes très strictes. L'utilisation de ces produits n'est pas sans risque, mais demeure tout de même très sécuritaire en ce qui a trait à de potentielles transmission de maladies.

L'ASSOCIATION PULMONAIRE DU QUÉBEC

L'Association pulmonaire du Québec, incorporée en 1938, est le seul organisme à but non lucratif à promouvoir la santé respiratoire. Elle a pour mission de combattre les maladies pulmonaires grâce à l'éducation, à la prévention, à la réadaptation, au soutien offert aux personnes atteintes et leurs proches ainsi qu'à la recherche sur les maladies respiratoires.

L'APQ fait également la lutte aux facteurs environnementaux qui peuvent présenter des risques pour la santé respiratoire.

En travaillant à l'amélioration de la santé respiratoire des Québécois et des conditions de vie des personnes souffrant d'une maladie respiratoire et en encourageant ces dernières à prendre leur santé en main, l'APQ agit directement sur la condition des jeunes et des moins jeunes, ce qui entraîne des répercussions directes sur la santé publique.

Contactez-nous au
1 888 POUMON9 (1 888 768-6669)

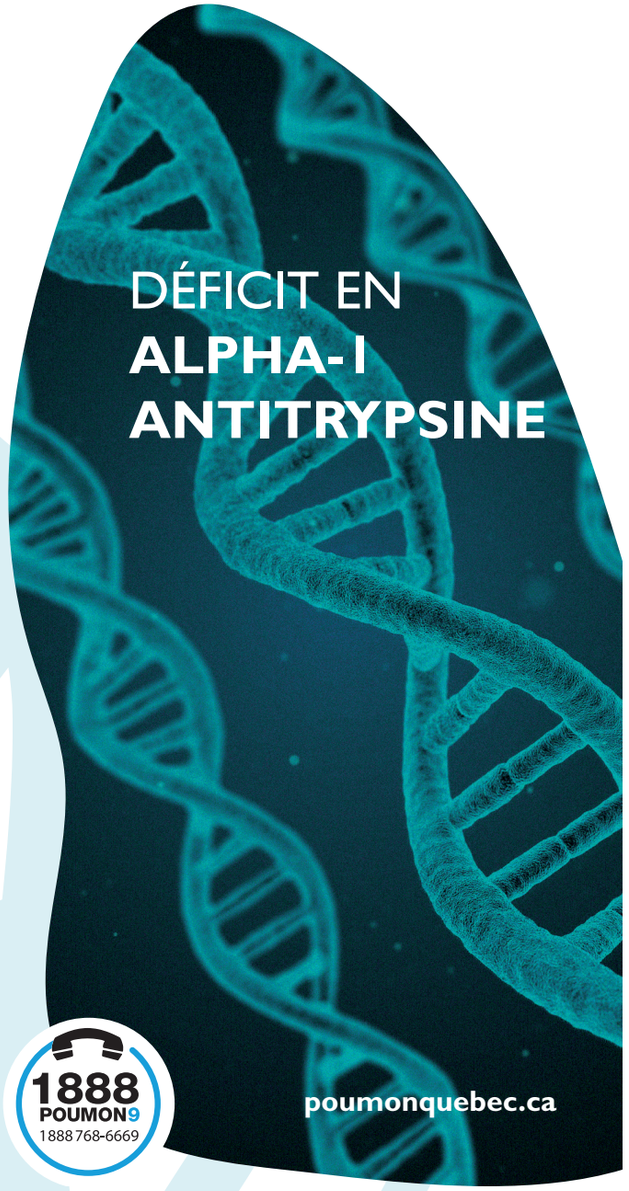
ou à l'adresse
info@poumonquebec.ca

Visitez notre site Web au
poumonquebec.ca

Réalisé grâce à une subvention sans restriction du partenaire suivant

GRIFOLS

Association pulmonaire du Québec



DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE

1888 POUMON9
1888 768-6669

poumonquebec.ca

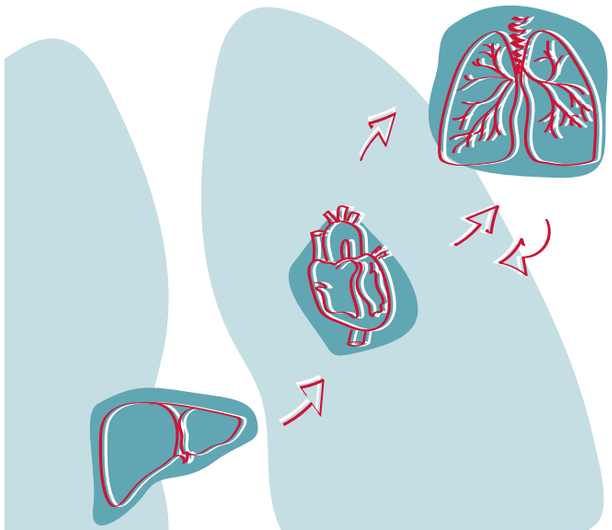
LE DÉFICIT EN ALPHA-1 ANTITRYPSINE

Le déficit en alpha-1 antitrypsine (DAAT) est une anomalie génétique parmi les plus courantes au monde.

On estime que plus de 7 000 Canadiens[1] présentent une des formes sévères du déficit en AAT, alors que très peu d'entre eux sont diagnostiqués. Ce déficit est susceptible d'entraîner d'importantes modifications de la condition pulmonaire.

L' AAT est une protéine produite majoritairement par le foie et qui se retrouve dans pratiquement tout le corps. Sa fonction principale est de protéger les tissus du poumon en détruisant certaines substances nuisibles libérées par les globules blancs (cellules du système immunitaire), dont l'élastase.

Normalement, l'AAT protège les poumons des dommages causés par l'élastase. Chez une personne présentant un déficit en AAT, l'élastase ne peut être détruite par l'AAT et peut ainsi causer la perte d'élasticité du poumon. Dans des cas isolés, le déficit en AAT peut être associé à une accumulation d'AAT dans le foie provoquant ainsi l'apparition de diverses maladies du foie. Cependant, les poumons et le foie ne sont pratiquement jamais atteints au même moment.



Références: 1- Blanco I et al., Int J COPD. 2017;12:561-569

CAUSES

80% des patients ayant un DAAT sont des fumeurs ou anciens fumeurs[2]. Le déficit en AAT est une maladie héréditaire. Au moins un des deux parents doit être porteur du gène ou atteint du déficit en AAT pour le transmettre à son enfant, C'est la seule façon d'en être atteint. Il existe cependant des facteurs aggravants, le principal étant la fumée de cigarette suivie par les polluants environnementaux.

Plus de 200 variantes du gène responsable du déficit en AAT ont été répertoriées jusqu'à présent. Certaines d'entre elles sont associées à un déficit sévère conduisant à l'apparition d'emphysème. Le tableau qui suit illustre bien les probabilités de déficit en AAT chez l'enfant en fonction du bagage génétique.

SIGNES ET SYMPTÔMES

Le déficit en AAT peut provoquer des symptômes semblables à ceux de la maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC) et particulièrement de l'emphysème.

Par conséquent, plusieurs personnes ne se rendent pas compte qu'elles ont un déficit en AAT jusqu'à l'apparition de symptômes plus sévères. Les signes et symptômes incluent :

- Essoufflement (dyspnée);
- Toux;
- Respiration sifflante.

Les symptômes respiratoires peuvent apparaître beaucoup plus tôt chez les patients atteints d'un déficit en AAT qui sont fumeurs.

D'autres symptômes d'origine non respiratoire peuvent apparaître, comme la jaunisse des yeux, l'ascite (gonflement de l'abdomen) et d'autres problèmes de foie inexpliqués.

2- The AATD Registry Study Group. *Am J Respir Crit*

	Combinaisons possibles de parents (père et mère)				
Profil de l'enfant					
	50%	25%	---	---	---
	50%	50%	50%	100%	---
	---	25%	50%	---	100%

Légende : Sain Porteur Atteint

DÉPISTAGE

Selon les lignes directrices de la Société Canadienne de Thoracologie (SCT), un test pour dépister le déficit en AAT est recommandé pour:

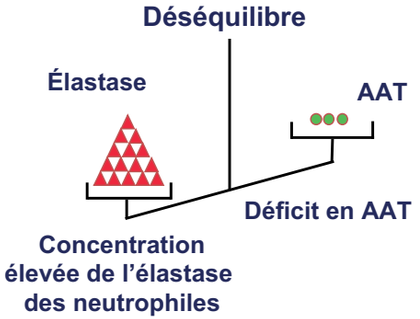
- Toute personne atteinte d'une MPOC diagnostiquée avant l'âge de 65 ans;

ou

- Toute personne atteinte d'une MPOC qui a un historique de tabagisme allant de nul à modéré (consommation d'un paquet de cigarettes par jour pendant 20 ans);
- Toute personne ayant des antécédents familiaux de déficit en AAT.

DIAGNOSTIC

La première étape pour diagnostiquer la maladie est une prise de sang qui servira à mesurer le taux qu'il contient en AAT. Ce test regroupé est fait avec des méthodes de référence et des algorithmes qui le rendent plus fiable.

Chez une personne dite saine, le taux sérique d'AAT se situe entre 1,5-3,5 g/L. Pour les personnes ayant un taux sérique de moins de 1,1 g/L, des tests génétiques devraient être envisagés pour identifier la présence ou non de variantes génétiques associées à la maladie du déficit en AAT.

Au Québec, les taux sériques pour l'AAT peuvent être faits dans la majorité des centres hospitaliers. Un programme complet de dépistage pour le déficit en AAT (taux sériques et/ou tests génétiques) est disponible au Centre Hospitalier Universitaire de Montréal (CHUM) ainsi qu'au Centre Universitaire de Santé McGill (CUSM).