



# COMPTE RENDU

Du 5 au 7 septembre 2008

## **OBJET : 1<sup>ère</sup> réunion d'information « parents/enfants » à Lubeck**

- PARTICIPANTS :**
- Sandrine LEFRANCOIS, ADAAT
  - Olivier LEFRANCOIS, ADAAT
  - Elisabeth Takahashi, Fondation européenne Alfa 1
  - Juergen Schulz, fédération Alfa Europe
  - Elke Sädler Lison, association Alpha 1 Allemagne
  - Dr Horts Lison, Pédiatre.
  - Dr Rüdiger Kardorff, pédiatre hépatologue
  - Dr Matthias Griese pédiatre pneumologue.
  - Les familles Allemandes ayant un enfant déficitaire en AAT.

---

L'association Alpha Deutschland m'a invité lors du 1<sup>er</sup> congrès « parents-enfants » du 5 au 7 septembre ) Lubeck.

Ce week-end axé sur l'information des parents ayant un enfant atteint du déficit en AAT a été une vraie réussite. L'idée de reprendre ce concept en France me semble une bonne chose et est en cours d'étude. Le principal obstacle étant bien sur le financement, les familles étant invitées.

Lors de ces deux jours, les parents ont assisté à des réunions d'information avec un pédiatre hépatologue et un pédiatre pneumologue. De réels échanges ont pu se faire entre parents et médecins. Les questions ont aussi trouvées des réponses.

Pendant ce temps, les enfants étaient pris en charge par des animateurs. Jeux, promenade, visite d'un aquarium, plage,....les enfants ont passé un week-end de plaisir et on pu se faire de nouveaux amis.

C'est dans une ambiance joyeuse que tous se retrouvaient aux repas, moments d'échanges entre parents et moment de jeux, de rire pour les enfants. Un vrai plaisir et un soulagement pour les parents de très jeunes enfants de voir les plus grands évolués tout à fait normalement.

Je vais vous rendre compte de ce qui c'est dit lors de ces réunions, en sachant que ce n'est qu'à titre d'information.

# Le déficit en Alpha 1 antitrypsine

## Les manifestations

- foie (troubles hépatiques pouvant aller jusqu'à la cirrhose dans de rares cas)
- poumons (insuffisance respiratoire allant de l'asthme à l'emphysème pulmonaire)
- panniculite (rares cas)
- vasculite

Il n'y aurait pas de liens fondés avec le purpura rhumatoïde.

## La génétique

Il existe environ 100 variantes d'Alpha-1 antitrypsine.

Les normales : M1 – M2 – X – P

Les malades : Z (principalement en Europe du nord)  
S (principalement en Europe du sud)

Les autres variantes sont très difficiles à diagnostiquer : X – ZB – variantes nulles.

## L'épidémiologie

La mutation aurait eu lieu il y a 2500 ans en Scandinavie.

Pi Z : scandinavie

Pi S : Espagne

## La prévalence

Dans les pays d'Europe, elle varie de 1 : 2500 à 1 : 5 000 avec une prévalence pour les Pi ZZ variant de 1 : 1 600 à 1 : 1 800

En suède, la prévalence est de 1 : 1 700

## Les recherches

Des études sur la thérapie génique sont actuellement en cours mais elles ne pourront pas donner de traitement sur l'homme avant une vingtaine d'année.

# L'atteinte hépatique

Dr Kardorff

## Les symptômes à la naissance

- jaunisse
- selles décolorées
- ventre gonflé
- manque de vitamine K
- transaminases au dessus de la normale

## Les manifestations chroniques

- transaminases élevées
- foie plus gros
- foie dur
- ascite
- démangeaisons

## Les manifestations de la cirrhose

- foie plus volumineux
- foie dur
- varices oesophagiennes
- rate plus volumineuse
- cicatrices dans le foie
- problèmes d'essoufflements dus à la taille du foie qui repousse les poumons vers le haut.

## Les traitements

Il n'existe pas de traitement curatif mais il est généralement donné :

- des vitamines A, D, E, K
- de l'acide de bile (ursolvant, delursant,...)

## Les chiffres

Chez l'enfant :

- 55 % ont des transaminases élevées
- 3 à 5 % développent une cirrhose
- 25 % n'ont rien.

## **Les vaccinations recommandées**

- Hépatite A
- Hépatite B
- Varicelle
- Pneumocoque
- Grippe

## **Pourquoi la cirrhose ?**

La protéine qui est fabriquée par le foie a un rôle protecteur pour les poumons.

Cette protéine a un problème morphologique et une grande partie reste dans le foie car les molécules collent entre elles. Ceci cause des inflammations du foie puis des cicatrices qui entraînent la cirrhose.

# L'atteinte pulmonaire

Dr Matthias Griese

## Les manifestations

- Asthme
- Bronchites à répétitions
- toux chronique
- sinusite chronique
- essoufflements

Les symptômes sont difficiles à identifier chez l'enfant d'où l'importance d'un bilan pulmonaire.

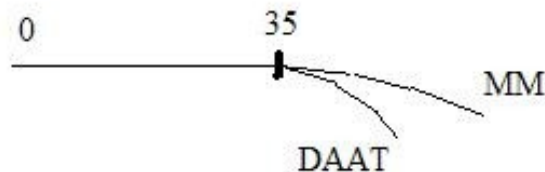
Dès l'âge de 9 ou 10 ans, les enfants doivent être suivis une fois par an afin d'être sensibilisés aux méfaits du tabac.

## L'emphysème pulmonaire

Comme la maladie évolue lentement, il n'y a pas d'emphysème chez l'enfant ou dans des cas extrêmement rares.

L'emphysème survient généralement vers 30 ans chez un fumeur et 50 ans chez un non fumeur. Le taux d'emphysème est de 72 % chez un fumeur alors qu'il est de 45 % chez un non fumeur.

La fonction respiratoire est en général la même chez les sujets non déficitaires (MM) et les déficitaires (SZ, ZZ, OO). A partir de 35 ans cette fonction diminue considérablement surtout si le patient fume.



## Les traitements

- Broncodilatateurs

- les inhalateurs d'alpha 1 antitrypsine

Difficiles à administrer aux jeunes enfants, une étude faite sur les enfants atteints de mucoviscidose a donné des résultats négatifs. Aucun bénéfice prouvé mais surtout d'autres symptômes développés à cause du traitement.

- traitement substitutif : l'alfalastin (en France), le prolactin (dans les autres pays européens).

Ce traitement peut être prescrit lorsque la fonction respiratoire est entre 30 et 50 %  
Il permet de ralentir l'emphysème.

Fait à Mirvaux, le 10 octobre 2008

Sandrine LEFRANCOIS  
Présidente de l'ADAAT Alpha1-France

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Lefrancois', with a large, sweeping flourish underneath.