A propos

Alpha-1 Plus asbl
Association belge de patients atteints d'un déficit en AAT
(association sans but lucratif)

Missions et objectifs

- Informer et soutenir les patients atteints d'un déficit en AAT et leurs familles

  Créer et développer un réseau de communication et de soutien
  Partager les informations et les ressources disponibles

- Sensibiliser à la maladie et favoriser une meilleure connaissance de celle-ci

- Représenter et défendre les patients et la communauté Alpha-1

  Auprès des gouvernements et des autorités publiques, de l'industrie pharmaceutique, des associations de patients, de la communauté scientifique et médicale, des institutions de recherche et de tout autre acteur concerné, aux niveaux national, européen et international

  Afin d'améliorer la qualité de vie des patients atteints d'un déficit en AAT, de favoriser l'accès aux meilleurs traitements et mesures préventives disponibles, et de promouvoir le développement de nouveaux programmes de recherche et de nouvelles approches thérapeutiques

Medical Disclaimer - Limitation de responsabilité

Toutes les informations présentées et contenues dans cette brochure sont fournies à titre strictement informatif. Elles ne doivent en aucun cas être considérées comme un avis ou un conseil médical, ni être utilisées à des fins d'autodiagnostic ou pour décider de l'instauration d'un traitement, quel qu'il soit. Elles ne remplacent en aucun cas une consultation médicale et ne sauraient s'y substituer. Le lecteur ou l'utilisateur doit dès lors toujours consulter un médecin pour toute question relative à son état de santé ou à la prise en charge de sa maladie.

Copyright © 2026 Alpha-1 Plus asbl. Tous droits réservés.

Nous contacter

Alpha-1 Plus asbl
Avenue Nestor Plissart 6, bte 3
B - 1040 Bruxelles, Belgique
E-mail : info@alpha1plus.be
Website : www.alpha1plus.be
X : @alpha1bel
LinkedIn : Alpha-1-Plus

alpha-1Plus
BELGIUM

FR EN NL

alpha-1Plus
BELGIUM

Qu'est-ce que le déficit en AAT ?

Définition

- Le déficit en alpha-1-antitrypsine (AAT) est une maladie génétique rare
- Caractérisée par des taux réduits d'AAT dans le sang et les tissus : l'AAT est une protéine synthétisée par le foie qui protège les poumons contre les lésions et la destruction des tissus
- Peut entraîner des complications pulmonaires et/ou hépatiques

Principaux variants génétiques

- Phénotype MM (normal)
  Absence de mutation des gènes codant pour la protéine AAT
  Absence de maladie
- Phénotype MZ ou MS
  - présence d'une mutation de l'un des gènes codant pour la protéine AAT (hétérozygote)
  - déficit léger en AAT
  - faible risque de développer la maladie
- Phénotype SZ ou autre combinaison de deux variants différents (hétérozygote composite)
  - deux variants génétiques différents
  - déficit modéré en alpha-1-antitrypsine
  - développement possible d'une maladie liée à l'Alpha-1
- Phénotype ZZ, Null/Null ou autres formes sévères (homozygote)
  - deux variants génétiques identiques
  - déficit sévère en alpha-1-antitrypsine
  - développement possible d'une maladie liée à l'Alpha-1

Présentation clinique

Signes et symptômes les plus fréquents

Atteinte pulmonaire

- Dyspnée, essoufflement, respiration sifflante, toux chronique
- Bronchite chronique, pneumonie récidivante
- BPCO, emphysème, bronchiectasies
- Asthme, sinusites

Atteinte hépatique

- Ictère (jaunissement de la peau et du blanc des yeux)
- Ascite (accumulation de liquide dans l'abdomen)
- Fibrose, cirrhose, hémorragies gastro-intestinales, cancer du foie

Atteinte cutanée

- Panniculite nécrosante (nodules et ulcères cutanés d'allure inflammatoire)

Dépistage de l'Alpha-1

Qui doit être testé ?

Le dépistage du déficit en AAT doit être envisagé chez les patients présentant :

- Emphysème précoce (apparu à l'âge de 45 ans ou avant)
- Emphysème en l'absence de facteur de risque identifié (tabagisme, exposition professionnelle à des poussières toxiques)
- Broncho-pneumopathie chronique obstructive (BPCO)
- Bronchiectasies sans étiologie identifiée
- Asthme partiellement réversible sous traitement bronchodilatateur
- Atteinte hépatique sans étiologie identifiée, panniculite nécrosante
- Antécédent familial de déficit en AAT (parenté au premier degré)

Où et comment être testé ?

Le déficit en AAT peut être détecté à l'aide des tests sanguins suivants :

- Alphakit® QuickScreen (kit de dépistage)
- Prise de sang avec mesure du taux d'AAT dans le sang
- Tests génétiques complémentaires (phénotypage et/ou génotypage) réalisés par un laboratoire spécialisé

En pratique

- Contactez d'abord votre médecin généraliste (et/ou spécialiste) afin de discuter et déterminer avec lui si un dépistage est approprié
- Si tel est le cas, il vous orientera vers un pneumologue et/ou un service spécialisé dans la détection et la prise en charge de la maladie



Prise en charge

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif du déficit en AAT, mais certains traitements et mesures préventives permettent de stabiliser et/ou ralentir la progression de la maladie :

Hygiène de vie et mesures préventives

- Ne pas fumer ou arrêter de fumer
- Eviter l'exposition à la pollution environnementale (ozone et poussières) ainsi que l'inhalation d'agents toxiques pour les poumons et le foie (d'origine environnementale ou professionnelle)
- Eviter la consommation d'alcool
- Suivre les conseils nutritionnels anti-inflammatoires
- Se faire vacciner contre la grippe, les infections à pneumocoques et les hépatites A et B

Atteinte pulmonaire

- Prise en charge optimale de l'emphysème ou de la BPCO
  Traitements bronchodilatateurs
  Traitement par corticostéroïdes inhalés
  Kinésithérapie respiratoire, oxygénothérapie
  Réduction du volume pulmonaire, transplantation pulmonaire
- Traitement antibiotique approprié des infections respiratoires
- Traitement substitutif
  Administration intraveineuse d'alpha-1-antitrypsine humaine obtenue à partir de plasma sanguin
  Indication du traitement définie selon les recommandations médicales internationales

Atteinte hépatique

- Prise en charge optimale de l'insuffisance hépatique
- Décompression veineuse portale
- Transplantation hépatique