
Déficit en alpha1-antitrypsine

DEFINITION - PROPRIETES

Le déficit en alpha1 antitrypsine (AAT) est une maladie génétique à transmission autosomique dominante caractérisée par des taux réduits d'alpha1 antitrypsine dans le sang (environ 10 000 patients en France).

L'AAT, produite par le foie, protège l'organisme (particulièrement les poumons) contre l'action de certaines enzymes (trypsine, élastase) libérées au cours des infections.

En cas de déficit, l'élastase détruit le parenchyme pulmonaire entraînant la formation d'emphysème et une insuffisance de protection du poumon (vis-à-vis des effets nocifs du tabac, par exemple).

SYMPTÔMES

Les patients sont d'abord asymptomatiques ; puis la dyspnée devient le maître-symptôme chez l'adulte jeune (sujet jeune et longiligne le plus souvent, « pink puffer »). Elle peut évoluer vers une insuffisance respiratoire chronique obstructive sévère. Il existe souvent des atteintes hépatiques associées

DIAGNOSTIC

Il est posé par dosage sanguin de l'AAT, de pratique courante.

Il doit être évoqué chez les sujets atteints de BPCO, notamment en présence d'emphysème panlobulaire.

TRAITEMENT

L'arrêt du tabac est obligatoire chez un patient porteur de déficit en AAT. Un traitement substitutif est également nécessaire (injection hebdomadaire d'AAT à vie), voire en cas d'inefficacité, une greffe pulmonaire.

Source URL: <http://sistepaca.org/deficit-en-alpha1-antitrypsine>