



## ::Déficit en alpha-1 antitrypsine

### Définition :

Maladie génétique, autosomique récessive, caractérisée par une diminution du taux sérique d'alpha-1 antitrypsine (AAT), inhibiteur de l'activité élastasique. Sa manifestation principale est, chez l'adulte, un **emphysème pulmonaire** (les malades reçoivent alors un traitement bronchodilatateur conventionnel, certains reçoivent un traitement substitutif par Alfalastin<sup>®</sup>), très rarement une panniculite, et, chez l'enfant, une **hépatopathie**.

### Pour en savoir plus :

[Consultez la fiche sur Orphanet](#)

Menu	
<p><b>Fiche de régulation SAMU</b></p> <p>Télécharger la fiche de régulation au format PDF</p>	<p><b>Recommandations pour les urgences hospitalières</b></p>
<p><b>Synonymes</b></p> <p><b>Mécanismes</b></p> <p><b>Risques particuliers en urgence</b></p> <p><b>Traitements fréquemment prescrits au long cours</b></p> <p><b>Pièges</b></p> <p><b>Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière</b></p> <p><b>En savoir plus</b></p>	<p><b>Problématique en urgence</b></p> <p><b>Mesures diagnostiques et thérapeutiques immédiates</b></p> <p><b>Mesures complémentaires et hospitalisation</b></p> <p><b>Don d'organes</b></p> <p><b>Numéros en cas d'urgence</b></p> <p><b>Ressources documentaires</b></p>

## Fiche de régulation SAMU Appel pour un patient atteint d'un déficit en alpha-1 antitrypsine

Télécharger la fiche de régulation au format PDF (clic-droit)

### Synonymes

- ▶ déficit en AAT

### Mécanismes

- ▶ maladie génétique autosomique récessive caractérisée par une diminution du taux sérique d'alpha-1 antitrypsine (AAT, inhibiteur de l'activité élastasique), se manifestant principalement chez l'adulte par un emphysème pulmonaire et chez l'enfant par une hépatopathie

### Risques particuliers en urgence

- ▶ pneumothorax
- ▶ exacerbation de bronchite chronique

### Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ bronchodilatateur
- ▶ rarement, traitement substitutif par AAT humaine (Alfalastin®)

### Pièges

 pas de particularité

### Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ▶ pas de particularité thérapeutique dans la prise en charge des complications : suivre les recommandations habituelles

### En savoir plus

- ▶ centre de référence national des maladies pulmonaires rares : hôpital cardiovasculaire et pneumologique, Lyon  
Tél. : 04 72 11 93 58 / 04 72 35 72 69
- ▶ [www.orphanet-urgences.fr](http://www.orphanet-urgences.fr)

## Recommandations pour les urgences hospitalières

### Problématiques en urgence

- ▶ Exacerbation de la bronchite chronique accompagnant l'emphysème
- ▶ Pneumothorax

### Mesures diagnostiques et thérapeutiques immédiates

Le déficit en AAT ne comporte aucune particularité quant aux manifestations cliniques ni à la prise en

charge des complications. **Suivre les recommandations habituelles.**

### Interactions médicamenteuses

- ▶ Pas d'interaction médicamenteuse particulière dans le cadre des médicaments utilisés en urgence et le traitement de fond

### Précautions anesthésiques

- ▶ Pas de précaution particulière

### Mesures complémentaires et hospitalisation

- ▶ **Installation** : de préférence une chambre individuelle pour les bébés avec ictère car ils sont fragilisés
- ▶ **Accompagnement de la famille** : chambre mère-enfant souhaitable et aide psychologique à proposer
- ▶ **Informé le patient** et/ou ses parents sur les différentes évolutions possibles de la maladie, les précautions à prendre, les interdits. Des livrets ont été publiés et sont disponibles auprès des pneumologues, hépatologues et de l'association des Déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine – ADAAT Alpha1 France

### Don d'organes

Oui, le don d'organe est possible à l'exception du foie et du poumon chez le malade emphysémateux.

### Numéros en cas d'urgence

- ▶ Centre de référence national des maladies pulmonaires rares, Hôpital Cardiovasculaire et Pneumologique Louis Pradel, CHU de Lyon. Tél : 04 72 11 93 58
- ▶ Les numéros des centres de compétences des maladies pulmonaires rares de l'Île de France, de Franche-Comté, de Bretagne, d'Alsace, de Provence-Alpes-côte d'Azur et du Nord-Pas-de-Calais sont disponibles sur le site [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) ou sur le site du centre de référence national des maladies pulmonaires rares <http://www.chu-lyon.fr/web/1926>
- ▶ Pour l'enfant :
  - Dr Alain Lachaux, Service de Gastroentérologie, Hépatologie et Nutrition Pédiatriques. Hôpital Femme Mère Enfant du CHU de Lyon, Bron. Tél : 04 27 85 59 78 ou 81
  - Docteur Dominique Debray, Service d'Hépatologie pédiatrique de l'hôpital Bicêtre. Tél : 01 45 21 31 67 ou 69 ou 77

### Ressources documentaires

- ▶ Silverman EK, Sandhaus RA: **Clinical practice. Alpha1-antitrypsin deficiency.** *New Engl J Med* 2009, 360: 2749-57.

*Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel, Université Claude Bernard, Lyon –, du docteur Alain LACHAUX – Service de gastroentérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques, CHU de Lyon, Bron –, de l'Association des Déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine ADAAT Alpha 1 – France, et du Docteur Gille BAGOU – SAMU-69, Lyon.*

Date de réalisation : 13 octobre 2010