



Bulletin de la communauté Alpha-1 Canada

Janvier 2010

Ce qu'il y a de nouveau sur le site www.alpha1canada.ca

- **Baxter International Inc. acquiert le droit exclusif de distribuer le traitement d'augmentation d'alpha-1-antitrypsine Glassia™ de Kamada au Canada**
- **Balado avec notre téléconférencière Dr. Durhane Wong-Rieger, PhD**

Dans ce numéro :

Une nouvelle année pour venir en aide aux Alphas 2

Se rapprocher les uns des autres : le soutien aux patients au 21^e siècle 2-3

La quête de l'Arctique de la CORD 3-4

Recherches Intéressantes 4-6

Changement au Conseil d'Alpha-1 Canada 6

Une nouvelle année pour venir en aide aux Alphas

par Mimi McPhedran

En ce début d'année 2011, nous ne pouvons nous empêcher de songer à l'événement le plus marquant de 2010, c'est-à-dire l'accablante nouvelle selon laquelle le Programme de médicaments de l'Ontario, du ministère de la Santé et des Soins de longue durée de la province, n'approuvera plus le remboursement du traitement d'augmentation par l'alpha1-antitrypsine (Prolastin®) aux nouveaux patients.

Nous avons encore de grands combats à mener sur ce front. Cependant, si l'on en croit l'information que nous avons obtenue en décembre lors de notre réunion de soutien ouverte à tous, à laquelle a participé la docteure Durhane Wong-Rieger, il y a aussi une bonne nouvelle : Santé Canada est en train de reconnaître l'importance des maladies rares. Sur notre site Web, vous pouvez écouter la docteure Wong-Rieder en baladodiffusion et en apprendre davantage sur le sujet.

Revenir sur le passé, puis se tourner vers l'avenir, voilà ce que nous faisons tous naturellement au Nouvel An. C'est le moment idéal pour envisager les choses sous un autre angle et élaborer des stratégies différentes, pour redécouvrir nos forces et nous préparer à relever de nouveaux défis.

Chez Alpha-1 Canada, c'est

exactement ce que nous avons fait.

Notre conseil d'administration est fier d'annoncer que nous avons décroché une subvention de la Fondation Trillium de l'Ontario pour le financement d'un projet spécial de groupes de soutien en ligne. Pour l'instant, nous sommes à créer un modèle de groupe de soutien entre pairs sur Internet qui procurera aux personnes atteintes d'une maladie rare de nombreux bienfaits pour leur santé. La réalisation des diverses phases de ce projet d'envie demandera bien plus d'une année de travail. Nous vous tiendrons au courant de tous les détails intéressants du projet, au fur et à mesure de sa progression.

Puisque ce projet nous prendra beaucoup de notre temps et que nous sommes tenus d'achever les travaux à une date bien précise, notre conseil d'administration a décidé de réduire la fréquence de nos bulletins d'information. De mensuelle, leur publication deviendra trimestrielle. Notre personnel et nous-mêmes avons pour objectif de maintenir la qualité de nos services et de notre soutien tout au long de la réalisation du projet. N'ayez crainte, vos fidèles Jim et Vanessa continueront de vous faire parvenir leurs communiqués électroniques et de vous tenir informés des dernières nouvelles.

Le Nouvel An, c'est aussi le moment de passer du temps en famille, de créer des liens au sein de sa communauté et de prendre des résolutions. Nous vous invitons à placer votre implication au sein d'Alpha-1 Canada en tête de votre liste de priorités.

Voici quelques gestes faciles à poser, qui demandent peu de temps et que vous pouvez faire dès maintenant. Choisissez-en quelques-uns ou mettez-les tous en pratique!

- Faites circuler l'information. Informez les autres de ce que vous découvrez au sujet de votre maladie.
- Sensibilisez votre communauté, en particulier les membres de votre famille, en faisant suivre nos bulletins d'information à toutes les adresses électroniques de votre carnet et en apportant des exemplaires à vos professionnels de la santé. Nous avons en abondance des brochures et des dépliants qui expliquent la maladie : ils sont à votre disposition et à celle de votre médecin.
- Discutez avec vos frères et sœurs de la possibilité de subir un dépistage de la concentration en alpha1-antitrypsine (AAT) dans leur sérum sanguin.
- Encouragez les membres de votre famille et vos médecins à devenir membres d'Alpha-1 Canada.

suite à la page 2

Une nouvelle année pour venir en aide aux Alphas

suite de la page 1

- Dites-nous quels thèmes vous voudriez que nous abordions dans nos bulletins d'information et de quels sujets vous aimeriez discuter dans nos groupes de soutien ouverts à tous.
- Lorsque vous assistez à des funérailles où l'on invite les sympathisants à verser un don à une œuvre caritative plutôt qu'à offrir des fleurs, faites

un don à Alpha-1 Canada. Nous veillerons à ce que la famille de la personne décédée en soit informée, et vous recevrez un reçu pour déclaration fiscale.

- Faites régulièrement preuve de gentillesse.
- Faites un don à Alpha-1 Canada lorsque vous le pouvez, peu importe le montant.
- Aidez-nous à vous aider.

- Appelez-nous ou faites-nous parvenir un courriel pour nous raconter votre histoire ou nous saluer, tout simplement.

Quant à nous, chez Alpha-1 Canada, c'est de vous que nous voulons entendre parler. Nous espérons donc avoir de vos nouvelles très bientôt!

Nous vous souhaitons une bonne et heureuse année... en santé!

Se rapprocher les uns des autres : le soutien aux patients au 21e siècle

par Jim Mundy

Il y a quelques mois, nous vous avons annoncé que nous avions reçu une subvention de la Fondation Trillium de l'Ontario pour le financement d'un projet de groupes de soutien.



Ce projet se nomme Closing the Distance: Patient Support in the 21st Century (se rapprocher les uns des autres : le soutien aux patients au 21e siècle en français) et vise à permettre aux personnes atteintes d'une maladie rare, à leur famille et à leurs soignants de connaître d'autres gens dans la même situation, grâce à l'information. Nous avons soumis cette demande de subvention en collaboration

avec la Canadian Organization for Rare Disorders (CORD).

Les bienfaits d'un groupe de soutien entre pairs sur la santé des personnes atteintes d'une maladie grave sont bien prouvés. En effet, la recherche a montré que les personnes qui participent à des groupes de soutien souffrent moins de dépression et d'anxiété et vivent plus longtemps que celles s'abstenant de prendre part à de telles activités. Or, du fait de la très faible incidence de leur maladie, les personnes atteintes d'une maladie rare sont dispersées aux quatre coins du pays, compliquant ainsi les rencontres en personne.

Dans le cas des maladies très répandues comme le cancer ou le diabète, le bassin de membres potentiels pour former des groupes de soutien est très grand. Il est alors facile de créer dans une ville – ou même dans un quartier – un groupe de soutien dont les membres peuvent se

rencontrer régulièrement, et en personne.

On ne peut en dire autant des maladies rares. Une personne atteinte d'une telle maladie, quelle qu'elle soit, est probablement la seule de sa ville ou même à des kilomètres à la ronde. C'est pourquoi, par le passé, les groupes de soutien aux personnes atteintes d'une maladie rare se sont révélés impossibles à mettre sur pied ou alors exigeaient de nombreuses heures de déplacement. En raison de leurs symptômes, certaines personnes ne pouvaient tout simplement pas conduire pour se rendre aux rencontres. Dans certains cas, la participation à un groupe de soutien était si exigeante que les rencontres s'espacèrent et n'attiraient que peu de gens.

Heureusement, la subvention de la Fondation Trillium de l'Ontario nous offre la possibilité de développer un modèle de groupe de soutien en ligne qui, grâce *suite à la page 3*

Le conseil du mois

Quesque qui éprouve des épisodes de glycémie (taux de sucre) plus : une patate douce ou le riz brun? Surprise – c'est le riz brun!

Pour lire l'article complet, visitez le site : http://www.morethanmedication.ca/en/article/index/glycemic_index.

Dons

Nous aimerions profiter de cette occasion pour envoyer un gros « Merci » à tous ceux et celles qui ont fait un don au cours de 2010, y compris les dons généreux que nous avons reçues durant la saison des Fêtes.

Vos dons tout au long de l'année sont utilisés pour soutenir un certain nombre de programmes et services pour les Canadiens souffrant d'Alpha-1 antitrypsine ainsi que leurs aidants, tels que notre groupe de soutien aux patients par téléphone, le bulletin d'information et le site web bilingue, et beaucoup plus.

Si vous envisagez de faire un don, nous acceptons volontiers un chèque ou mandat libellé à «Alpha-1 Canada» ou par carte de crédit en toute sécurité via CanadaHelps.org.

MERCI!

Se rapprocher les uns des autres : le soutien aux patients au 21e siècle

suite de la page 2

aux outils Internet, permet de faire fi des kilomètres. En outre, il rend possible et facile la participation à un groupe de soutien pour la plupart des personnes atteintes d'une maladie rare, d'un déficit en alpha1-antitrypsine (AAT) par exemple.

Une fois adapté et mis en œuvre pour Alpha-1 Canada, ce modèle sera décliné en version générique, qui sera offerte aux groupes de soutien aux patients atteints d'autres maladies rares, par l'entremise de la CORD.

Notre modèle prend la forme d'un manuel et d'une méthode systématiques pour la création d'un groupe virtuel (dans Internet) de soutien entre pairs qui permettra à toutes les personnes atteintes d'une maladie rare et à leurs soignants de profiter des bienfaits indiscutables et essentiels pour la santé de tels groupes.

Nous avons presque terminé la rédaction du manuel et de la documentation

pour la formation des leaders de ces futurs groupes de soutien. Au cours du prochain mois, nous amorcerons le processus de recrutement et de formation des leaders. Peu de temps après, nous recruterons les membres des futurs groupes de soutien. Nous espérons attirer suffisamment de leaders bénévoles pour créer au moins un groupe de soutien en ligne par province. Cependant, il est possible que dans certaines provinces, les Alphas ne soient pas assez nombreux, auquel cas ils seront jumelés avec une province avoisinante. Il est également probable que quelques provinces puissent proposer plusieurs groupes de soutien.



Si l'idée de diriger l'un de ces groupes ou d'en être membre vous intéresse, sachez qu'il s'agit là d'une occasion merveilleuse de rencontrer des compagnons Alphas, de partager les trucs que vous avez appris au fil du temps, d'avoir des discussions enrichissantes et de contribuer à un projet qui sera bénéfique à tous les Canadiens atteints d'une maladie rare. Nous vous encourageons fortement à vous impliquer.

Réfléchissez donc à la possibilité de vous joindre à l'un de ces groupes ou, mieux encore, d'en être le leader. Nous vous fournirons de plus amples renseignements dans nos prochaines communications. Si votre décision est déjà prise et que vous souhaitez nous la faire connaître sans plus attendre, n'hésitez surtout pas à communiquer avec Jim Mundy par courriel à l'adresse jim.mundy@alpha1canada.ca ou par téléphone au 1-888-669-4583.

La quête de l'Arctique de la CORD

par Vanessa McLaughlin

C'est au début du mois d'octobre dernier, alors que j'assistais à la troisième conférence annuelle de la Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) – intitulée Many Rare Diseases – One Common Voice (beaucoup de maladies rares, une seule voix en français) –, que j'ai entendu parler pour la première fois de la collecte de fonds

appelée Quest for the Arctic Circle: Summer 2011 (La quête du Cercle Arctique : été 2011 en français).

Cette quête hors du commun vise à prouver que les personnes atteintes d'une maladie rare peuvent accomplir à peu près tout ce qu'elles souhaitent lorsqu'elles suivent le bon traitement et bénéficient du bon soutien. Les organ-

isateurs cherchent à recruter une douzaine de personnes enthousiastes. Vous n'avez pas à souffrir d'une maladie rare pour entreprendre cette quête. La CORD accueillera avec plaisir la famille et les amis des patients, ainsi que les sympathisants de la cause. Pour être du voyage, vous n'avez pas besoin d'être un randonneur ou une ran-
suite à la page 4

La quête de l'Arctique de la CORD

suite de la page 3

donneuse expérimenté(e) – vous serez d'ailleurs accompagné(e) de guides chevronnés. Toutefois, vous devez être en bonne forme physique et capable de transporter une charge allant jusqu'à 15 kg (35 lb) sur une distance approximative de 8 km par jour. Les voyageurs s'envoleront d'Ottawa vers l'île de Baffin le 13 août prochain. Ils seront de retour le 21 août.

Alpha-1 Canada fait tout en son œuvre pour qu'un Alpha participe à la quête. Cependant, toute personne capable de lever les fonds nécessaires est la bienvenue. Nous vous tiendrons informés des développements de ce projet et vous encourageons à découvrir de quelle façon, parmi les

diverses possibilités qui s'offrent à vous, vous pouvez participer à la réussite de ce défi unique en

visitant la page suivante (en anglais) : <http://raredisorders.ca/ArcticQuest2011.html>.



Recherches intéressantes

Vous trouverez ci-après le résumé d'études récentes sur le déficit en alpha1-antitrypsine (AAT) et la MPOC. La Loi sur le droit d'auteur ne nous autorise généralement qu'à publier les résumés d'articles.

Veillez noter que la



docteure D.W. Cox (dont la photo apparaît ci-dessus), membre du comité consultatif médical d'Alpha-1 Canada, est coauteure de l'étude présentée dans le premier résumé. La version intégrale de l'article (en anglais) se trouve à l'adresse : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1519/>.

Déficit en alpha1-antitrypsine

Gene Reviews [Internet]. Dans : Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, éditeurs. Seattle (WA), Université de Washington, Seattle, de 1993 au 27 octobre 2006 [mis à jour le 6 février 2008].

Schlade-Bartusiak K, Cox DW.

Extraits

Caractéristiques de la maladie : Le déficit en alpha1-antitrypsine (AAT) secondaire à l'homozygotisme de l'allèle le plus couramment défectueux – PI*Z – se manifeste par une maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC) chez les adultes et une maladie hépatique chez les enfants ou les

adultes. La MPOC, en particulier l'emphysème, est la manifestation la plus répandue du déficit en AAT.

Le tabagisme est le facteur qui influe le plus sur l'évolution de la MPOC. Chez les fumeurs atteints d'un déficit en AAT, la maladie respiratoire apparaît entre l'âge de 40 et 50 ans; chez les non-fumeurs, elle ne se manifeste bien souvent que dans la soixantaine. Bon nombre de non-fumeurs ont une durée de vie normale.

Bien que quelques cas aient été signalés, l'emphysème est extrêmement rare chez les enfants atteints d'un déficit en AAT. Touchant uniquement une faible proportion des enfants atteints du déficit, la

suite à la page 5

Registre Canadien

Bonne nouvelle!

Le site Web du registre canadien sur le déficit en AAT est maintenant bilingue et disponible en français.

Le site a été créé dans le but d'informer le grand public sur le déficit en alpha 1-antitrypsine et de soutenir les personnes qui sont atteintes de cette affection.

Grâce à leur registre de patients ayant déjà reçu un diagnostic de déficit en alpha 1-antitrypsine, ils espèrent pouvoir en apprendre davantage sur cette maladie et promouvoir la recherche par l'entremise d'études cliniques.

Si vous n'avez pas encore joint le registre, envisagé de le faire aujourd'hui.

Communiquez avec le registre en cliquant ici.

BALADO (en anglais seulement)

Écoutez notre dernier balado avec Durhane Wong-Rieger, PhD sur le développement et la mise en œuvre d'un cadre canadien sur les maladies rares: http://www.alpha1canada.ca/Education-al_Podcasts.

Recherches Intéressantes

suite de la page 4

maladie hépatique secondaire au déficit en AAT prend la forme d'un ictère obstructif et d'un taux sérique accru de transaminases au cours des premiers jours ou des premiers mois de vie.

La fréquence de la maladie hépatique augmente de pair avec l'âge. Chez l'adulte, la maladie du foie – qui se manifeste alors par une cirrhose ou une fibrose – ne s'accompagne pas toujours d'antécédents de trouble hépatique en période néonatale. Des cas de carcinome hépatocellulaire ont été signalés. La maladie clinique est peu courante chez les sujets hétérozygotes, à l'exception de certains fumeurs.

Diagnostic/dépistage :

Le diagnostic du déficit en AAT repose sur la preuve d'une faible concentration plasmatique d'AAT et l'observation d'une variante défectueuse de la protéine AAT au phénotypage de l'antiprotéase ou la détection de mutations dans les deux copies du gène SERPINA1, qui encode l'AAT. Pi*Z (fruit de la mutation p.E342K) est l'allèle défectueux le plus courant. Dans 95 % des cas, le déficit en AAT résulte de la présence de 2 allèles Z. Un dépistage génétique moléculaire peut être effectué en clinique.

Prise en charge : Le traitement d'augmentation par voie intraveineuse (perfusion régulière d'AAT humaine purifiée pour élever les concentrations sériques insuffisantes d'AAT) est recommandé aux personnes atteintes du déficit dont le volume expiratoire maximal par se-

conde (VEMS) se situe entre 35 et 50 % de la valeur prédite, qui ont cessé de fumer et qui continuent malgré tout de présenter un déclin rapide de leur VEMS en dépit d'un traitement médical optimal. Toutefois, aucune étude adéquatement contrôlée n'a été menée sur le sujet. Il est recommandé d'éviter la fumée du tabac (en ne fumant pas et en ne s'exposant pas à la fumée secondaire), les emplois qui exposent aux polluants environnementaux et l'exposition à la poussière minérale, aux gaz et aux émanations. La transplantation du foie, qui est le traitement chirurgical de choix au stade avancé de la maladie hépatique, peut permettre de guérir le déficit puisque le foie du donneur produit de l'AAT.

Conseils génétiques : Le déficit en AAT se transmet par hérédité récessive autosomique. Lorsque les deux parents sont hétérozygotes, chacun des enfants d'une personne atteinte du déficit a une probabilité de 25 % d'en souffrir aussi, de 50 % d'en être porteur et de 25 % de n'en être ni atteint ni porteur. Dans les rares cas où l'un des parents est homozygote (PiZZ) et l'autre, hétérozygote, le risque pour chacun de leurs enfants à naître d'être atteint de la maladie s'élève à 50 %. À moins qu'une personne atteinte du déficit en AAT ait des enfants avec une autre qui est atteinte ou porteuse du déficit, ses descendants seront nécessairement hétérozygotes (porteurs) pour cette mutation pathogène. Le dépistage des porteurs est

effectué en clinique par phénotypage de l'antiprotéase (électrofocalisation) ou analyse des mutations chez les frères et sœurs et les descendants des personnes atteintes du déficit. Dans les cas de grossesse à risque, il est possible de procéder à un diagnostic prénatal par dépistage génétique moléculaire une fois que le diagnostic du déficit a été confirmé chez un membre de la famille.

Comorbidités cardiovasculaires et musculosquelettiques chez des patients atteints d'un déficit en alpha1-antitrypsine

Respiratory Research. Le 7 décembre 2010;11:173.

Duckers JM, Shale DJ, Stockley RA, Gale NS, Evans BA, Cockcroft JR, Bolton CE. Département de médecine respiratoire, Wales Heart Research Institute, École de médecine, Université Cardiff, Heath Park, Cardiff, Royaume-Uni.

Résumé

CONTEXTE : Lorsque l'on évalue le cas d'un patient atteint d'une maladie respiratoire chronique, il est essentiel de déterminer la présence et la gravité des comorbidités puisque le risque cardiovasculaire accru, l'ostéoporose et la faible masse musculaire accompagnent bon nombre de problèmes de santé. Nous avons posé comme hypothèse que bien qu'elles soient mal reconnues, les conséquences systémiques de la maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC) sont plus marquées chez un groupe

suite à la page 6

Recherches Intéressantes

suite de la page 5

particulier de patients en raison d'un déficit en alpha1-antitrypsine (AAT).

MÉTHODOLOGIE : Nous avons procédé à des analyses auprès de 19 patients atteints d'une MPOC secondaire à un déficit en AAT à allèle PiZZ et de 20 témoins appariés selon l'âge, le sexe et le statut tabagique. Aucun sujet ne présentait de maladie cardiovasculaire connue. Tous les sujets ont subi une spirométrie, des mesures hémodynamiques – notamment celle de la vitesse de l'onde de pouls aortique, un prédicteur indépendant du risque cardiovasculaire

– et une absorptiométrie biphotonique à rayons X (DEXA) pour déterminer leur composition corporelle et leur densité minérale osseuse.

RÉSULTATS : La vitesse de l'onde de pouls aortique chez les patients (9,9 [2,1] m/s) était supérieure à celle des témoins (8,5 [1,6] m/s; $p = 0,03$), en dépit d'une pression artérielle moyenne (PAM) semblable. Les prédicteurs les plus fiables de la vitesse de l'onde de pouls aortique étaient l'âge, le pourcentage de la valeur prédite du VEMS et la PAM ($p < 0,01$ pour tous). L'ostéoporose touchait 8 des 19 patients (2 des 20 témoins) et était

auparavant passée inaperçue chez 7 patients. La masse maigre et la densité minérale osseuse étaient moins importantes chez les patients que chez les témoins ($p < 0,001$).

CONCLUSIONS : Les personnes atteintes d'une MPOC secondaire à un déficit en AAT présentent une plus grande rigidité aortique, ce qui semble évoquer un risque accru de maladie cardiovasculaire et des signes de changements musculosquelettiques occultes, tous susceptibles de contribuer gravement à la morbidité et à la mortalité globales.

Veillez communiquer avec nous si vous connaissez des recherches, articles ou autres publications qui pourraient intéresser nos lecteurs.

Changement au Conseil d'administration d'Alpha-1

C'est avec tristesse que nous annonçons la démission de Joanne Wicker sur le Conseil d'administration de l'Alpha-1 Canada.

Le Conseil étend leurs sincères remerciements et meilleurs vœux à Joanne pour ses nombreuses contributions et nous avons hâte de son assistance continue et dévouement à la communauté canadienne Alpha-1.

Joanne est la mère de 4 enfants âgés de 4 à 13 ans, dont un est atteint d'un déficit en AAT.

Elle est aussi un programmeur de l'enfant à sa bibliothèque locale. Des

enfants qui se sentent spéciaux, apprendre en s'amusant et des parents qui ont l'information nécessaire pour faire les bons choix de famille sont quelques-uns de ses grandes joies dans la vie.

Joanne a introduit un point de vue spécial au Conseil d'administration et a accepté de continuer à aider le développement d'un programme pour les Petits Alphas et leurs familles.

« Je suis trop occupée avec mes engagements familiaux en ce moment, et vue que ma famille doit venir tout d'abord je ne vois pas d'alternative, » Joanne a

dit: « Je sens que je ne peux pas donner un service de qualité et me dévouer au Conseil d'administration de Alpha-1 ainsi que ma famille. »

Si vous pensez que vous serez intéressé par un poste au Conseil d'administration d'Alpha-1 Canada, communiquez avec Jim Mundy pour plus d'informations (1-888-669-4583 ou jim.mundy@alpha1canada.ca). Le Conseil se réunit une soirée par mois par conférence téléphonique.

**Alpha-1 Antitrypsin
Deficiency Canada**

1638 Northway Avenue,
Windsor, Ontario N9B 3L9

Phone/Tél. : 519-258-1444
Fax/Télec. : 519-258-1614
Toll Free/Sans frais : 1-888-
669-4583
E-mail/Courriel :
info@alpha1canada.ca



www.alpha1canada.ca

Nous ajoutons constamment sur notre site Web des renseignements utiles à l'intention des Alphas et de ceux qui les soignent, ainsi que les dernières nouvelles sur des travaux de recherche prometteurs. Visitez régulièrement notre site Web pour être au courant de toutes les mises à jour intéressantes, et n'oubliez pas de lire notre bulletin mensuel dans son intégralité.

Aidez-nous à mieux faire connaître le défi cit en AAT en transférant nos bulletins à vos parents et amis.

Si vous souhaitez recevoir ce bulletin par courriel, veuillez communiquer avec nous au 1-888-669-4583 ou écrivez à vanessa.mclaughlin@alpha1canada.ca

Ce bulletin a été conçu pour appuyer, et non remplacer, votre relation avec votre médecin. Il n'a pas pour but de fournir des conseils médicaux précis aux membres de la communauté Alpha-1 Canada, mais vise plutôt à leur présenter de l'information qui les aidera à mieux comprendre leur état de santé et leur maladie. Alpha-1 Canada n'offre pas de conseils médicaux précis et vous recommande vivement de consulter un médecin qualifié pour obtenir un diagnostic ou pour toute question relative à votre situation personnelle.

Alpha-1 Canada
Alpha-1 Canada – Pour améliorer la vie des Alphas