

# FERNANDA ASPILCHE

## Déficit en alpha-1-antitrypsine - DAAT

Fernanda, maman d'Isabel (10 ans) et Pablo (14 ans), a été diagnostiquée en 2019 avec un déficit en alpha-1 antitrypsine, une maladie pulmonaire incurable et progressive qui a longtemps été confondue avec l'asthme.

Avec sa maladie, Fernanda appartient à cette catégorie pour laquelle le COVID-19 présente un risque supérieur à la moyenne. En raison de la menace du corona, elle est aussi prudente que possible. Les tâches ménagères ont été ajustées: son mari quitte la maison pour faire les courses, elle reste à la maison et aime maintenant cuisiner.

**« Le médecin qui m'a finalement diagnostiquée n'avait jamais eu de patient atteint de DAAT. »**

Mais même en l'absence du COVID-19, l'avenir est devenu très incertain pour Fernanda. Le diagnostic, posé en septembre 2019, a généré de la peur et également une certaine frustration. Le médecin, qui a découvert sa maladie, a reconnu que Fernanda était sa première patiente atteinte de cette maladie. Il lui a, alors, conseillé qu'il valait mieux pour elle de s'informer davantage via Internet. Attitude qui n'a fait qu'accroître la confusion après le diagnostic. Mais en même temps, Fernanda sait qu'elle a de la chance d'avoir été diagnostiquée. En effet, il est probable qu'une proportion significative de patients atteints de DAAT ne soit toujours pas diagnostiquée en Belgique et lorsque le diagnostic a pu être posé, ce n'est souvent qu'après de longues années de symptômes.

Il existe un traitement à base de plasma qui compense le déficit en alpha-1 antitrypsine. Mais en Belgique, seuls les patients diagnostiqués avant 2010 y ont accès. D'autres pays européens, dont la France, l'Allemagne et l'Espagne, pays d'origine de Fernanda, remboursent le traitement de patients comme Fernanda.

Dans le cas où sa capacité pulmonaire diminue considérablement, Fernanda peut «espérer» une transplantation pulmonaire, mais le traitement

préventif par plasma pour essayer d'échapper à la transplantation n'est pas possible en Belgique.

Après le choc initial de son diagnostic, Fernanda a commencé à se documenter, à apprendre et à entrer rapidement en contact avec les autres patients en Belgique et à l'étranger, avec des spécialistes et aussi avec RaDiOrg. Elle s'est pleinement engagée dans l'association belge des patients Alpha-1 et est devenue un membre précieux de l'équipe RaDiOrg. Elle s'engage avec une conviction positive à contribuer à une meilleure prise de conscience de la carence en alpha-1 antitrypsine et des défis communs de toutes les maladies rares.

## LA MALADIE ET SON PARCOURS

Le déficit en alpha-1 antitrypsine (DAAT) est une maladie héréditaire récessive. Dans la DAAT, la protéine Alpha 1 Antitrypsine n'est pas suffisamment produite par le foie. Une pénurie de cette protéine protectrice cause des dommages aux poumons en premier lieu et également au foie. La maladie entraîne un essoufflement dû à une maladie pulmonaire obstructive chronique ou à l'emphysème.

On estime qu'en Europe il y aurait environ 1 personne sur 1600 à 1 personne sur 2000 avec un déficit en alpha-1 anti-tripsyne. Cependant, seulement 5 % environ des personnes atteintes de DAAT sont effectivement diagnostiquées. Lorsque le diagnostic est posé, c'est souvent après des années d'errance.

Les données belges montrent que de nombreux patients restent sans diagnostic. On estime que 3000 ou 4000 personnes vivent avec la DAAT en Belgique. Mais à l'UZ Leuven, le centre médical avec le plus grand groupe de patients DAAT connus n'en dénombre que 200.

Il existe un traitement à base de plasma qui compense le déficit en alpha-1 antitrypsine. Cependant en Belgique, il n'est plus accessible aux patients DAAT. Les patients atteints de DAAT doivent être surveillés au moins une fois par an par un pneumologue

### Fernanda Espilche

 48 ans

 Lievegem, née en Espagne

 Sales & relations mangers chez Euroclear

 #noticorn

