



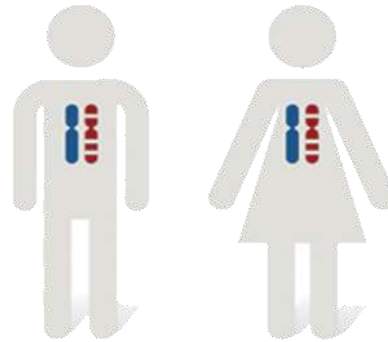
Déficit en alpha 1 antitripsyne et stéatopathies

Génétique et alpha 1 antitrypsine (AAT)

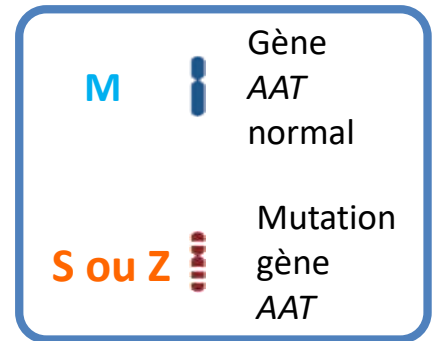
AAT : inhibiteur de sérine protéase

Parents

Porteur allèle déficient
hétérozygote
MS ou MZ

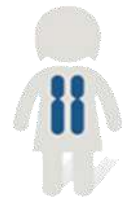


Porteur allèle déficient
hétérozygote
MS ou MZ



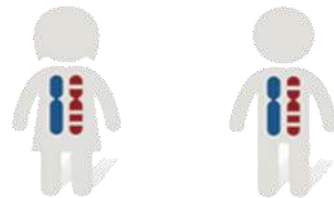
Enfants

MM



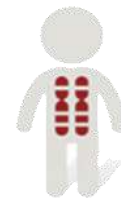
Pas de
déficiency

MS ou MZ



Porteur allèle déficient
hétérozygote

ZZ



Déficient
homozygote

Phénotypage par
électrophorèse

- Etude mono-centrique USA
- Patients NASH suivis pendant 15 ans
 - 1 552 patients dont 1268 MM (*groupe 1*)
 - 164 patients mutation MZ (*groupe 2*)
 - 120 patients mutation MS (*groupe 3*)
- **Objectif** : répertorier le nombre d'évènements hépatiques au cours du suivi
- **Résultats** : évènements hépatiques survenus chez 525 patients (34%)
 - 14,3 % groupe 2 versus 8,7 % groupe 3 (OR 1,73)
 - Pas de différence entre le groupe MS et MM (OR 0,92)