



VIVRE AVEC L'HAE

**Famille et couple**

## Sommaire

**Page 2** Comment peut-on contracter l'AOH?

**Page 3** Voici comment l'AOH peut se transmettre dans la famille

**Page 4** Parler de la maladie aide beaucoup

**Page 5** Que faire si l'AOH existe dans la famille?

**Page 6** Comment peut-on reconnaître l'AOH?

**Page 8** Arbre généalogique familial

**Page 10** Vivre avec l'AOH: Maria Teresa

**Page 12** Mon enfant a-t-il l'AOH?

**Page 13** Que faire si mon enfant a l'AOH?

**Page 14** L'AOH dans le couple

**Page 15** Nous sommes une équipe dans la vie quotidienne

## Comment peut-on contracter l'AOH?

L'angio-œdème héréditaire (AOH) est une maladie rare et relativement inconnue dans laquelle se manifeste une modification du patrimoine génétique, autrement dit une anomalie génétique. Le gène du messager chimique inhibiteur de la C1-estérase est défectueux. Normalement cet inhibiteur règle dans le corps la perméabilité des vaisseaux sanguins et aide à combattre les maladies et à diriger la coagulation sanguine.

Lorsque l'inhibiteur de la C1-estérase ne fonctionne pas correctement ou n'est pas fabriqué en quantité suffisante, il se produit un excédent de l'hormone bradykinine. L'excédent de bradykinine a pour effet que de grandes quantités de liquides issus des petits vaisseaux sanguins parviennent dans les tissus environnants. Un œdème ou gonflement se manifeste alors.

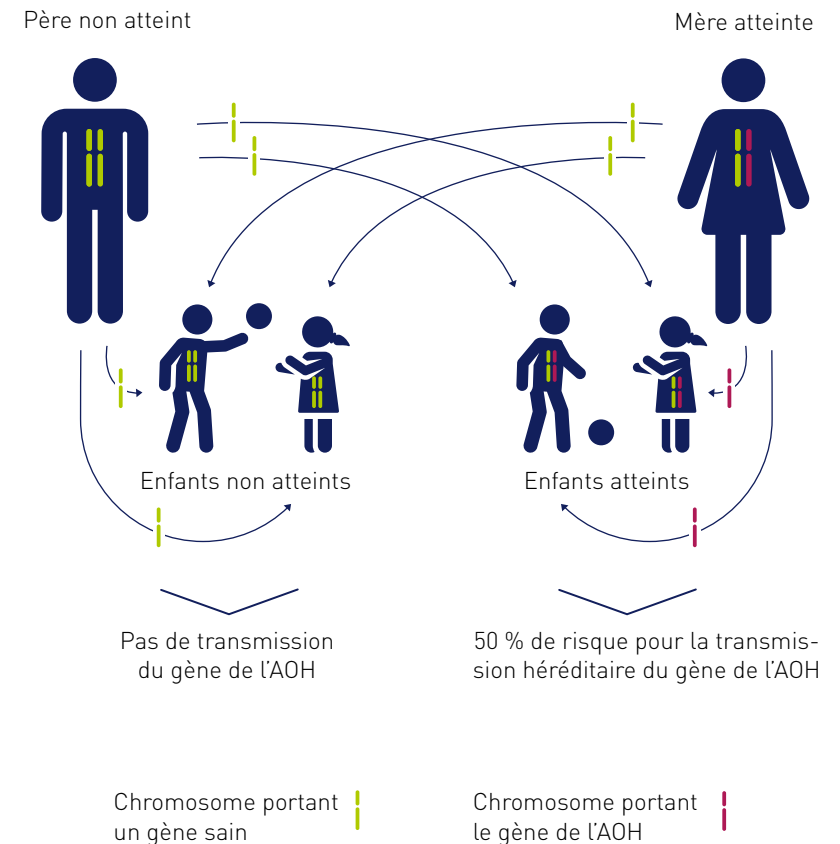
L'anomalie génétique de l'AOH est très rare. Seule une personne sur 10 000 à 50 000 en est atteinte. En Suisse, 160 personnes en tout ont un AOH prouvé. Il y a vraisemblablement encore davantage de patients, car bien des gens ne savent pas qu'ils ont un AOH.

## Voici comment l'AOH peut se transmettre dans la famille

« Héréditaire » signifie transmissible par hérédité. La personne qui a cette anomalie génétique peut la transmettre à ses descendants.

**Trois-quarts des patients ont hérité leur AOH d'un des parents. Pour le quart restant, l'anomalie génétique de l'AOH est apparue de façon nouvelle par une mutation fortuite.**

Qu'il ait été hérité d'un des parents ou qu'il ait été créé nouvellement par mutation fortuite, l'AOH peut être transmis aux descendants. Il est aussi fréquent chez les femmes que chez les hommes. Si un des parents a l'AOH, leur enfant a un risque de 50 % de l'hériter également. Cette forme d'hérédité est appelée « autosomique dominante ».



” Il ne faut pas se cacher quand on a un AOH, car c’est finalement un problème médical et on n’y peut absolument rien!



## Parler de la maladie aide beaucoup

Bien des patients trouvent désagréable ou se gênent si quelqu’un de leur entourage remarque chez eux une attaque d’œdème. Désagréable ou non, les intimes de la famille et des amis devraient malgré tout en être informés.

Expliquez à votre famille et à vos amis proches ce qu’est l’AOH: une maladie héréditaire. Les gonflements disparaissent à nouveau, sans conséquence pour l’aspect physique. Racontez comment vous vous sentez lorsque ces crises d’œdème se produisent et dites que cela vous est parfois pénible ou désagréable si on les remarque. Dites-leur aussi par quoi ces crises peuvent être déclenchées chez vous.

Il est particulièrement important que les personnes de votre entourage soient informées au sujet des crises d’œdème dans la zone bucco-pharyngée (bouche et gorge). De telles attaques peuvent mettre votre vie en danger, mais sont en général faciles à maîtriser avec les bons médicaments. Si tous savent ce qui se passe, ils peuvent vous aider sans prendre peur.

Mais vous ne devez pas vous sentir obligé(e) d’expliquer votre état à toutes les personnes de votre entourage. Cela peut être utile seulement si vous remarquez qu’une crise se prépare. Dans de telles situations, il vous suffit de mentionner que vous avez en ce moment une attaque de votre maladie et que vous devez vous faire ou recevoir une piqûre d’un médicament. Tout le reste peut attendre.

Si d’autres membres de la famille ont également l’AOH, ce qui n’est pas improbable, vous pouvez partager vos expériences. Chaque personne vit l’AOH différemment et un échange d’expérience peut aider tout le monde. Vous serez surpris de voir combien il y a de points communs, mais aussi de différences.

## Que faire si l’AOH existe dans la famille?

S’il existe un AOH dans la famille, il est important que les autres membres en informent leurs médecins respectifs, car l’AOH est si rare que bien souvent les médecins n’y pensent pas et supposent une maladie plus fréquente, comme une allergie par exemple, lorsque les signes typiques d’AOH se manifestent. C’est la raison pour laquelle l’AOH n’est souvent pas reconnu pendant longtemps ou est confondu avec d’autres affections. Une enquête menée depuis peu a révélé que l’AOH restait en moyenne non découvert pendant 10 ans chez les patients. Ceux-ci avaient dû subir entre-temps les traitements les plus divers, et même des opérations inutiles de l’appendicite ou de la vésicule biliaire.

Bien qu’on sache que l’AOH peut être transmis par hérédité et apparaît donc plus souvent dans des familles, les différents membres des familles où un AOH existe sont rarement testés pour cette maladie. On peut pourtant déterminer par un test si une personne a une prédisposition pour l’AOH.

En faisant faire un test d’AOH, d’autres membres de la famille peuvent éviter les traitements erronés et veiller ainsi à recevoir le traitement correct. Une personne informée est bien préparée aux attaques possibles et peut reconnaître le facteur déclencheur et l’éviter.

## Comment peut-on reconnaître l'AOH ?

Une attaque d'œdème peut avoir de nombreuses causes. La cause la plus fréquente est une allergie. C'est pourquoi on confond souvent l'AOH avec une réaction allergique. Pour déterminer d'où viennent les crises, il faut procéder très soigneusement.

S'il soupçonne un AOH, votre médecin vous examinera d'abord physiquement et vous posera des questions: que se passe-t-il lors de vos attaques de gonflement? Comment ces crises se produisent-elles?

Les signes typiques de l'AOH sont:

- Des crises d'œdème répétées, qui durent plus de 24 heures et ne démangent pas (le prurit indique une allergie).
- Des douleurs abdominales à type de crise qui se reproduisent sans cesse, durent plus de 6 heures et n'ont pas de cause évidente.
- Une ou plusieurs crises d'œdème dans la gorge.

On vous demandera probablement aussi si l'AOH est connu dans votre famille. Comme nous l'avons déjà mentionné, l'AOH est héréditaire et se manifeste donc plus souvent dans les familles.

Il peut être utile d'établir un arbre généalogique et d'y inscrire l'anamnèse de chaque membre de la famille. On peut parfois découvrir ainsi des cas d'AOH dans la famille.

Il y a deux types d'AOH qui dépendent de la manière dont l'inhibiteur de la C1-estérase (C1INH) est lésé. Dans le type I (85 % des cas), il y a un déficit de C1INH. Dans le type II (15 % des cas), il y a assez ou parfois même trop de C1INH, mais il est endommagé et ne fonctionne pas correctement.

Des tests de laboratoire permettent de découvrir à quel type d'AOH on a affaire. Les paramètres de laboratoire suivants sont vérifiés: la concentration et l'activité de l'inhibiteur C1 et la concentration du complément C4.

La plupart des patients sont soulagés lorsqu'ils savent avec certitude que leurs attaques d'œdème sont causées par l'AOH, parce qu'ils ont souvent derrière eux de nombreuses années d'incertitude et d'échecs de traitements. D'autre part, de nouvelles questions surgissent bien sûr aussi: l'AOH s'aggrave-t-il avec l'âge? Quelles sont les options thérapeutiques? Quel effet l'AOH a-t-il sur la vie privée et la vie professionnelle? Que faire si ses propres enfants ont hérité de l'AOH?

### Liens utiles

[www.hae-vereinigung.ch](http://www.hae-vereinigung.ch)

[www.haei.org](http://www.haei.org)

[www.aha.ch](http://www.aha.ch)

[www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)



” La plupart des patients sont soulagés de savoir avec certitude par quoi leurs attaques d'œdème sont causées.

# Arbre généalogique familial



## Vivre avec l'AOH – Maria Teresa

<b>Domicile:</b>	Jerez, Espagne
<b>Profession:</b>	Infirmière
<b>Âge:</b>	46 ans
<b>Intérêts personnels:</b>	mes enfants, collectionner des figurines en cristal, broder
<b>Âge lors des premiers signes/symptômes:</b>	13 ans
<b>Âge lors du diagnostic:</b>	42 ans

Je suis la mère très occupée de deux enfants en bas âge. Mon AOH a été diagnostiqué en 2009, j'avais pourtant déjà des attaques depuis l'âge de 13 ans.

Au début on a supposé que j'avais une allergie aux pêches, parce que la première attaque s'est manifestée lorsque je mangeais justement une pêche. Je n'ai donc plus mangé de pêche pendant longtemps et en ai goûté une à nouveau en étant enceinte de ma fille!

Je me fais maintenant beaucoup moins de souci. Avant, je ne savais pas exactement ce qui déclenche les gonflements. Quand je faisais quelque chose, j'avais toujours peur d'une réaction allergique ou d'un choc anaphylactique. À présent je connais ma maladie et je sais qu'on peut la traiter. Je me sens à la hauteur. Si je peux être mère en ayant l'AOH, je peux aussi venir à bout d'une attaque.

Le fait que je puisse me faire la piqûre toute seule me donne un sentiment tout à fait nouveau et indescriptible d'indépendance et de liberté. C'est comme si on venait juste d'obtenir le permis de conduire!

Ne vous laissez pas bouleverser par la maladie. Elle ne décide pas de votre vie.

” Je n'ai encore jamais fait ou renoncé à faire quelque chose dans ma vie juste à cause de ma maladie et ce n'est pas maintenant que je vais commencer.

Maria Teresa, 46 ans





## Mon enfant a-t-il l'AOH?

Il est fort possible qu'un de vos enfants ait l'AOH si vous-même en êtes atteint(e).

Les premières crises d'œdème peuvent commencer déjà dans la petite enfance. La plupart des personnes souffrant d'un AOH ont eu leur première crise avant l'âge de 20 ans.

Les situations typiques dans lesquelles des crises d'œdème se manifestent chez les enfants ressemblent beaucoup à celle des adultes: blessures des gencives (par exemple lorsque les dents poussent, chez le dentiste), autres blessures (en se cognant la tête, en s'égratignant le genou etc.), piqûres d'insectes ou aliments qui irritent la bouche ou l'estomac.

Comme pour les adultes, des attaques peuvent être déclenchées chez les enfants et adolescents par un stress positif ou négatif: dans la petite enfance par exemple par de grandes étapes du développement, une nouvelle école maternelle, un frère ou une sœur qui vient de naître; chez les enfants plus grands par un déménagement, un changement d'école, des problèmes avec des camarades d'école, une dispute avec les parents. Chez les adolescents, les hormones viennent encore s'ajouter: pour les filles par exemple, il faut toujours faire attention au moment des règles. Mais d'autres épreuves, comme le stress des examens ou un chagrin d'amour peuvent aussi déclencher des attaques.

En principe il est judicieux de faire subir un test d'AOH à tous les enfants de patients atteints de cette maladie, afin d'être prêt en cas d'attaques éventuelles.

## Que faire si mon enfant a l'AOH?

Il ne faut en aucun cas cacher l'AOH chez les enfants, car en cas d'attaque l'enfant doit être aidé rapidement.

Toutes les personnes qui s'occupent de l'enfant atteint doivent être informées de son AOH: éducateur, professeur, entraîneur sportif, mais aussi les amis (s'ils sont déjà assez grands) et leurs parents. Il faut fournir à toutes les « personnes au courant » une liste des interlocuteurs avec les numéros de téléphone en cas d'urgence et une copie de la carte personnelle d'urgence.

Lors des voyages scolaires ou autres voyages assez longs que votre enfant fait sans vous, il vous faut donner aux personnes en charge, en plus de la liste téléphonique, un médicament d'urgence (si votre enfant n'est pas encore assez âgé pour le prendre de lui-même). Une clinique ou un médecin sur place devrait être informé au préalable pour que l'obtention des médicaments d'urgence soit assurée. Même les médecins ne connaissent pas forcément avec précision chaque maladie rare. C'est pourquoi il est bon qu'ils puissent s'informer à l'avance.

Il faudrait d'ailleurs aussi encourager les enfants plus grands et les adolescents à être eux-mêmes ouverts en ce qui concerne leur AOH. Souvent il leur est désagréable ou pénible que leurs parents « racontent » tout à tout le monde, et qu'ils ne peuvent pas le faire eux-mêmes.



### Vaccinations

Les enfants atteints d'AOH peuvent être vaccinés tout à fait normalement. Discutez avec le pédiatre du plan de vaccination.



### Le traitement chez l'enfant

Plusieurs médicaments sont à disposition pour traiter l'AOH chez les enfants. Votre médecin peut vous conseiller à ce sujet.

## L'AOH dans le couple

Parlez ouvertement de l'AOH dans votre couple. Cela n'apporte rien du tout de vouloir le cacher: personne n'a besoin de jouer à cache-cache. Un(e) partenaire qui est au courant ne se sent pas exclu(e) et peut vous soutenir le cas échéant.

Tout comme les membres de la famille et les amis intimes, le/la partenaire devrait aussi savoir que l'AOH est dû à une anomalie génétique et connaître ce qui se passe lors d'une attaque. Les œdèmes peuvent être traités et l'aspect extérieur n'est pas modifié durablement.

Votre partenaire devrait aussi savoir ce qu'il faut faire en cas d'urgence et disposer d'une liste portant les numéros de téléphone d'urgence.

Il vous est peut-être désagréable au début d'une relation que votre partenaire vous voie lors d'une de vos attaques. Vous feriez mieux d'en parler ouvertement et de ne pas vous retirer sans raison. La confiance augmentant (dans votre couple), il vous sera sûrement moins désagréable que votre partenaire soit témoin d'une attaque. Les sentiments de honte sont tout à fait normaux pour l'AOH.

Peut-être vous sentez-vous aussi dépassé et même régenté quand on s'occupe trop de vous lors de vos crises. Dites malgré tout à votre partenaire que vous remarquez que l'attention qu'il vous montre part d'une bonne intention. Il est possible que votre partenaire se sente également impuissant(e) dans ces situations et il serait injuste alors de le ou la repousser.

Votre partenaire devrait en tout cas savoir que même de petites blessures peuvent déclencher des crises et que des œdèmes douloureux peuvent aussi parfois se manifester lors de la relation sexuelle. Si cela arrivait, vous pouvez expliquer que les gonflements disparaissent assez vite une fois traités et qu'ils n'ont aucun effet durable sur votre apparence. Impliquer votre partenaire vous permettra peut-être de vous rapprocher encore plus de lui ou d'elle. Il est important que vous disiez ce dont vous avez besoin.

## Nous sommes une équipe dans la vie quotidienne

Grâce aux options thérapeutiques disponibles entre-temps, on peut mener une vie assez normale même si on a l'AOH. Malgré tout, il y a toujours des situations dans lesquelles les patients ont besoin de soutien. C'est là que les partenaires peuvent apporter une contribution importante.

Lorsque le risque de crise est accru, le ou la partenaire peut vraiment aider. L'important, c'est que les deux partenaires prévoient et décident ensemble, et non qu'un partenaire soit seulement le destinataire et l'autre seulement le donateur. Exemples:

- **Planifier soigneusement ensemble les vacances.** Pour éviter le stress et la précipitation, il convient de faire ses valises à temps et de partir tôt. S'assurer avant les vacances qu'un soin d'urgence puisse être garanti sur place et que suffisamment de médicaments soient disponibles. Ne pas oublier la carte personnelle d'urgence!

- **Planifier à l'avance les déménagements ensemble.** Faire remplir les cartons par quelqu'un d'autre et faire transporter les meubles par un professionnel (cela évite le stress et les blessures); loger la personne atteinte d'AOH dans un endroit plus calme pendant ce temps-là et ne pas oublier les médicaments.

- **Éviter de préférence les situations de stress en les planifiant ensemble.** Quand le stress est inévitable, le ou la partenaire peut assister le patient en paroles et en action et le soutenir psychologiquement.

- **Éviter le stress et les tensions d'une relation** en étant ouverts, honnêtes et en entretenant des rapports affectueux avec l'autre. Si la relation est trop chargée de tensions et de disputes, il est bon de faire appel à un conseiller conjugal professionnel.

- **Prévoir ensemble la vie quotidienne,** pour qu'en cas de problème dû à une attaque les choses importantes puissent continuer à se dérouler malgré tout sans difficulté.

- **Prévoir ensemble les cas d'urgence,** pour que le nécessaire soit fait. Votre partenaire devrait savoir où sont les médicaments d'urgence et comment les utiliser, où se trouve la carte personnelle d'urgence et ce qu'il faut dire au médecin traitant.







## Shire Switzerland GmbH

Zählerweg 4  
6301 Zug  
Tel. +41 41 288 40 00  
Fax +41 41 288 47 22  
[www.shireswitzerland.ch](http://www.shireswitzerland.ch)