

# HVAD ER ALFA-1?

Det skal du vide om **Alfa-1-Antitrypsinmangel**



# HVAD ER DE MEST ALMINDELIGE SYMPTOMER PÅ ALFA-1?

## Symptomer relateret til lungerne

- Åndenød
- Hvæsen
- Kronisk hoste og produktion af opspyt (slim)
- Gentagne infektioner i luftrøret

## Symptomer relateret til leveren

- Øjne og hud bliver gule (gulsot)
- Opsvulmet mave (ascites)
- Opkast med blod eller blod i afføringen

## Hvad skal jeg vide om Alfa-1?

- Er en genetisk tilstand, der fører til et lavt eller ikke-målbart niveau af AAT
- Kan forårsage lungesygdom hos voksne
- Kan forårsage leverskader, der bliver værre med tiden, hos voksne, børn og spædbørn
- Er ofte uopdaget i årevis
- Kan behandles, men kan ikke kureres uden en levertransplantation
- Er nemt at diagnosticere med en blodprøve

 ALFA-1 DANMARK

# HVAD ER ALFA-1?

Alfa-1-antitrypsinmangel (Alfa-1) er en arvelig tilstand, der nedarves fra forældre til deres børn via generne. Denne tilstand kan resultere i alvorlig lungesygdom hos voksne og/eller leversygdom hos spædbørn, børn eller voksne.

Alfa-1 opstår, når der er alvorlig mangel på det protein, der hedder Alfa-1-antitrypsin (AAT), i blodet. Proteinet produceres primært af leveren. AAT's hovedfunktion er at beskytte lungerne mod betændelse forårsaget af infektion og inhalerede skadelige stoffer for eksempel tobaksrøg. Det lave niveau af AAT i blodet opstår, fordi antitrypsinet er defekt og ikke kan udskilles fra leveren i et normalt tempo. Dette kan føre til ophobning af unormalt AAT i leveren, hvilket kan forårsage leversygdom.

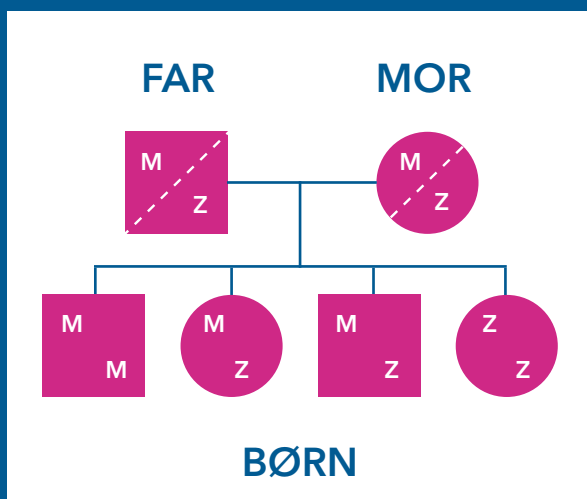




# HVORDAN NEDARVES ALFA-1?

Du får halvdelen af dine gener fra hver forælder. Du kan arve Alfa-1 fra alfaer (folk med to defekte AAT-gener) eller bærere (folk med ét normalt og ét unormalt AAT-gen).

Se figuren nedenfor for at se, hvad der kan ske for børn, hvis begge forældre er bærere. Figuren viser generne, der forårsager normale AAT-proteinniveauer (M) og lave niveauer samt ikke påviselige AAT-proteinniveauer (Z).



ALFA-1 DANMARK

# RISICI FORBUNDET MED ALMINDELIGE, GENETISKE VARIANTER

## Normal (MM)

Har ikke nogen lidelse; bærer ikke nogen defekte AAT-gener.

## Bærer (MZ)

Mild til moderat AAT-mangel - kan få sygdomssymptomer og bærer et defekt AAT-gen.

## Bærer (MS)

Det er uklart, om der er risiko for at få sygdomssymptomer, men bærer et defekt AAT-gen (de fleste undersøgelser viser ikke nogen øget risiko for sygdom).

## Alfa-1 (SZ) eller (ZZ)

Moderat (SZ) til alvorlig (ZZ) mangel - kan blive syg og bærer to defekte AAT-gener.

## Alfa-1 (SS)

Det er uklart, om der er risiko for at få sygdomssymptomer, men bærer to abnorme AAT-gener (de fleste undersøgelser viser ikke nogen øget risiko for sygdom).





# HVEM BØR BLIVE TESTET FOR ALFA-1?

- Alle med emfysem, kronisk obstruktiv lungesygdom (KOL) eller kronisk bronkitis
- Folk med bronkiektasi
- Spædbørn, børn og voksne med uforklarlig leversygdom
- Folk med leversygdom i familien
- Biologiske familiemedlemmer til en person med Alfa-1
- Alle med hudsygdommen panniculitis





# TEST FOR ALFA-1

Det er rimeligt enkelt, hurtigt og præcist at blive testet for Alfa-1. Det sker med en blodprøve.

## Folk med risiko for Alfa-1 bør blive testet, fordi:

- Der findes behandlinger og forebyggende indsatser, der kan forsinke udviklingen af lungesygdom og hjælpe dig med at få bedre styr på dit helbred.
- Da Alfa-1 er arveligt, kan det nedarves til dine børn. Dette bør du tage med i overvejelserne, når du beslutter at få børn, og du bør drøfte det med din familie.

Alfa-1-testen kræver en henvisning fra lægen.

Ring 29 90 95 03 for mere information.

 ALFA-1 DANMARK

# FORDELE VED ALFA-1-TEST

- At beslutte at stoppe med at ryge og om nødvendigt få hjælp til det
- At vælge aldrig at ryge
- At undgå passiv rygning
- At undgå skadelig eksponering på arbejdet og i omgivelserne
- At undgå overforbrug af alkohol
- At få bedre samtaler med lægerne om forebyggende tiltag og forbedring af helbredet

## Potentielle ulemper ved en Alfa-1-test

- Det kan gøre dig urolig
- Det kan påvirke dine muligheder for at få livs- og invalideforsikring
- Det kan skabe stress i din familie

# HVAD MED RESULTATET?

- Kontakt din læge eller lungeafdeling
- Få lavet et motionsprogram
- Få lavet et ernæringsprogram
- Tænk over din sundhedsadfærd (rygning, alkoholforbrug og overvægt)
- Ret henvendelse til kontakterne bagerst i denne brochure for mere information

## Undgå risikofaktorer:

- Hold op med at ryge, og undgå så vidt muligt passiv rygning
- Undgå at opholde dig i støv og os
- Beslut hvilke familiemedlemmer, der skal informeres, og råd de pårørende til også at blive testet



# INFO

## **Alfa-1 Danmark**

- foreningen for patienter og pårørende

Telefon 29 90 95 03

[info@alfa-1.dk](mailto:info@alfa-1.dk)

Alfa-1 Danmark har som mål at oplyse om Alfa-1 antitypsinmangel og bakke op om fortsatte studier så vi kan opnå en øgt viden, samt en kur imod tilstanden.

## **Alpha-1 Foundation**

Telefon: +001 (877) 228-7321

[www.alpha1.org](http://www.alpha1.org)

Nonprofitfonden leverer ressourcer, uddannelse og information om test og diagnoser til sundhedsudbydere og mennesker, der er påvirket af Alfa-1. Fonden finansierer banebrydende forskning inden for behandlinger og kur og støtter opsporing af Alfa-1 i hele verden.

## **AlphaNet**

Telefon: +001 (800) 577-2638

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

AlphaNet hjælper patienter og familier med støtte, uddannelse og strategier til håndtering af deres helbred. De støtter også kliniske forsøg relateret til Alfa-1-terapi og producerer The Big Fat Reference Guide to Alpha-1, en komplet guide til at forstå, håndtere og leve med Alfa-1. Den omfatter nøgleord, test, genetik og behandlingsmuligheder. Den kan fås via hjemmesiden eller telefonnummeret ovenfor.

## **Alpha-1 Kids**

Telefon: +001 (877) 346-3212

[www.alpha1.org/alpha-1-kids](http://www.alpha1.org/alpha-1-kids)

Alpha-1 Kids hjælper med støtte og information til forældre og børn med Alfa-1.





# ALFA-1 DANMARK

Alfa-1 Danmark bakker op om fortsatte studier så vi kan opnå en øget viden samt en kur imod tilstanden.

Læs også Alfa-1 bogen på [www.alfa-1.dk](http://www.alfa-1.dk)

**Alfa-1 Danmark**  
Sangfuglestien 5, st  
2400 København NV

Telefon 29 90 95 03  
[info@alfa-1.dk](mailto:info@alfa-1.dk)

**[www.alfa-1.dk](http://www.alfa-1.dk)**

Dette materiale er tryk med godkendelse fra Alpha-1 Foundation. Alpha-1 Foundation har forpligtet sig til at finde en kur mod Alfa-1-antitrypsinmangel og til at forbedre livskvaliteten for folk i hele verden, der er påvirket af Alfa-1.