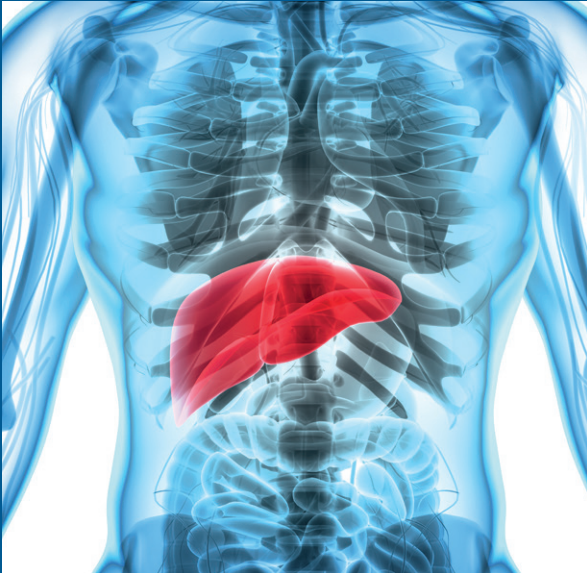




GUIDE TIL ALFA-1?

Det skal du vide om Alfa-1-Antitrypsinmangel



HVAD SKAL JEG VIDE OM ALFA-1?

Det er en defekt i generne, der fører til lave eller fraværende niveauer af AAT.

- Det kan forårsage lungesygdom hos voksne
- Det kan forårsage leverskader, der forværres over tid, hos voksne, børn og spædbørn
- Det kan behandles, men ikke kureres
- Det er nemt at diagnosticere med en blodprøve

 ALFA-1 DANMARK

HVAD ER ALFA-1?

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

For hvert træk et menneske har, findes der som regel to gener. Der kommer ét gen fra hver forælder. Folk med Alfa-1 har arvet to Alfa-1-gener med defekt. Det ene defekte gen kommer fra moren, og det andet kommer fra faren. Der findes mange forskellige typer defekte Alfa-1-gener. De mest almindelige kaldes S eller Z. Normale gener kaldes M. En person, der ikke har Alfa-1, har to M-gener (MM). Folk med Alfa-1 har som regel to Z-gener eller ét S-gen og ét Z-gen (SZ). Sundhedsrisiciene for folk med SZ-Alfa-1 har en tendens til at være mindre end for folk med ZZ-Alfa-1.

Resultatet af at have to defekte Alfa-1-gener er et meget lavt eller helt fraværende niveau af et protein, der hedder Alfa-1-antitrypsin (AAT), i blodet. Folk med Alfa-1 (ZZ or SZ) giver et af deres defekte gener (S eller Z) videre til alle deres børn.

En Alfa-1-bærer er en person, der har ét normalt Alfa-1-gen (M) og ét defekt AAT-gen (som regel S eller Z). Det er meget almindeligt at være bærer. Man mener, at der er flere tusinde bærere i Danmark. Bærere (MZ eller MS) kan give deres defekte AAT-gen (S eller Z) videre til deres børn. Bærere kan have et lavere niveau af AAT-protein i blodet, men niveauet er sjældent lige så lavt som hos folk med Alfa-1.





ALFA-1

Hvad er leversygdom?

Leveren er et af kroppens største organer. Den er meget vigtig for dit helbred, for den renser dit blod og hjælper dig med at nedkæmpe infektioner. Leveren producerer vigtige proteiner, der vandrer rundt i hele kroppen. Den opbevarer også vitaminer, sukkerstoffer, fedt og andre næringsstoffer fra den mad, du spiser. Leveren nedbryder alkohol, stoffer og andre giftstoffer, der kan skade kroppen. "Leversygdom" kan henvise til en lang række sygdomme eller lidelser, der forhindrer leveren i at fungere, som den burde.

Hvad er det ved Alfa-1, der forårsager leversygdom?

Leversygdom er det næstmest almindelige helbredsproblem, der kan være en følge af Alfa-1. Vi kender dog ikke den præcise årsag til leversygdom. Den forklaring, der er bredest anerkendt, er, at det skyldes ophobning af defekt AAT i leveren. Det defekte AAT-protein produceres i leveren hos folk med ZZ-gener, og 80-90 % af dette protein forbliver (eller sidder fast) i leveren. Hvis leveren ikke er i stand til at nedbryde det afgivende protein, kan ophobningen med tiden føre til leverskader.

Hvor almindelig er leversygdom hos folk med Alfa-1 og Alfa-1-bærere?

Blandt spædbørn og børn, der har to ændrede AAT-gener såsom ZZ, vil cirka 1 ud af 20 i deres første leveår udvikle en leversygdom, som kan være alvorlig. Andre børn kan have unormale leverblodprøver og mindre symptomer på leversygdom. I de fleste tilfælde heler leveren sig selv, når barnet når teenagealderen, og mange ZZ-børn bliver fuldstændigt raske. Voksne med Alfa-1 kan også udvikle en leversygdom, som ofte bliver alvorligere, fra de er midaldrende.

Cirrose, også kaldet skrumpeliver, er den mest almindelige leversygdom relateret til Alfa-1 hos voksne. Risikoen for kronisk sygdom hos MZ-bærere er meget mindre end hos folk med Alfa-1. Forskning peger på, at kronisk leversygdom kun forekommer hos MZ-bærere, hvis leveren er blevet beskadiget af noget andet i forvejen. Noget af det, der kan skade leveren er en virus, såsom hepatitis B eller C, eller kemikalier, såsom alkohol. Der er ingen videnskabelige beviser for, at bærere af MS-genet har øget risiko for leversygdomme.

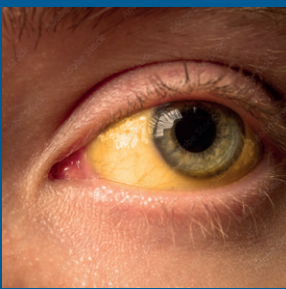
SYMPTOMER

Hvad er symptomerne på Alfa-1-leversygdom?

- Øjne og hud bliver gule (kaldes "gulsot")
- Opsvulmet mave (kaldes "ascites") og/eller ben
- Opkast med blod eller blod i afføringen
- Omfattende kløe (kaldes "pruritus")

Hvordan opdages Alfa-1-leversygdom?

Leversygdom relateret til Alfa-1 kan opdages til rutineundersøgelser og via laboratorietest. Det kan f.eks. være måling af blodets AAT-niveau, blodprøver af leverfunktionen og ultralydsundersøgelser af leveren. Det er sjældent nødvendigt med en leverbiopsi for at diagnosticere leversygdom forårsaget af antitrypsinmangel, selv om det kan være nyttigt at vide, hvor alvorlig sygdommen er, og at kunne udelukke andre årsager til leversygdommen.





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





INFORMERET SAMTYKKE

Informeret samtykke er den proces, hvori en person modtager korrekt information, forstår den information og accepterer at blive testet. Det udspringer fra de juridiske og etiske rettigheder, patienterne har til at styre, hvad der sker med deres krop, og fra lægernes etiske pligt til at involvere patienterne i deres sundhedspleje. Du bør drøfte beslutningen om at blive testet for Alfa-1 med din læge og sørge for, at du har fået svar på alle dine spørgsmål.

 ALFA-1 DANMARK

BEHANDLING AF ALFA-1

På nuværende tidspunkt er der ikke nogen decideret behandling af Alfa-1-leversygdom. I de mest alvorlige tilfælde er den eneste behandling levertransplantation. Der findes heller ingen behandling, der kan forebygge frembruddet af en leversygdom. Fokus ligger på at håndtere helbredsproblemerne, når de opstår, og sørge for, at patienterne er så raske som muligt. Alle patienter med Alfa-1 bør vaccineres mod hepatitis A og B. De bør også regelmæssigt gå til lægeundersøgelse, leverfunktionstest og ultralydsskanning af maven. Folk på 50 år og derover, som har nedbrydende (forværret) cirrose som følge af Alfa-1, har forhøjet risiko for hepatocellulært karcinom (levercellekræft). Derfor bør de regelmæssigt få CT-scannet leveren. Det er desuden vigtigt at holde sig fra tobak, røg og alkohol, men til gengæld spise en næringsrig og alsidig kost.

I modsætning til lungesygdom forårsaget af Alfa-1 er erstatningsbehandling augmentationsterapi - regelmæssige indsprøjtninger eller doser af det manglende eller ændrede AAT-protein - ikke relevant. Denne form for behandling virker IKKE på leveren.

Levertransplantation er en operation, hvor den syge lever fjernes og erstattes af en rask. En transplantation er nødvendig, når en patients syge lever forværres over tid, indtil den fungerer så dårligt, at patienten kan dø. Som regel er der flere læger om at beslutte, om en person har brug for en levertransplantation, og om det er sikkert. Det kan tage lang tid at få en rask lever. Leveren kommer typisk fra en person, der netop er død. Nogle gange bruger man dog en del af leveren fra en levende person. På grund af mangel på donororganer er der ingen garanti for, at man kan få en donorlever.

Derfor beslutter man ofte at sætte en person på venteliste til transplantation længe før, behovet faktisk opstår.



INFO

Alfa-1 Danmark

- foreningen for patienter og pårørende

Telefon 29 90 95 03

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

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

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

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

Alfa-1 Danmark
Sangfuglestien 5, st
2400 København NV

Telefon 29 90 95 03
info@alfa-1.dk

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.