



ALFA-1 BÆRER

Bliv klog på, hvordan det kan påvirke dig
og din familie at være Alfa-1-bærer



HVAD ER ALFA-1?

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

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 (ZZ). Cirka 20 % af folk med SZ-gener oplever lunge- og/eller leverproblemer, ligesom dem, folk med ZZ-gener har.

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. Manglen i blodet skyldes en unormal ophobning eller et unormalt fravær af Alfa-1-proteinet i leveren.



ALFA-1 BÆRER?

Hvad menes der med "Alfa-1-bærer"?

En Alfa-1-bærer er en person, der har ét normalt Alfa-1-gen (M) og ét defekt Alfa-1-gen (som regel Z eller S). Det er meget almindeligt at være bærer. Man mener, at der er flere tusinde, der er bærere i Danmark. De fleste Alfa-1-bærere er MZ eller MS.

Bærere kan have et lavere niveau af Alfa-1-antitrypsin-protein i blodet, men niveauet er sjældent lige så lavt som hos folk med Alfa-1.

Hvordan kan det påvirke lungerne at være Alfa-1-bærer?

Alfa-1-bærere har normalt kun en ganske lille risiko for at udvikle en Alfa-1-relateret sygdom. Den type bærere, der oftest forbindes med øget risiko for lunge-sygdomme, har MZ-gener. Aktuelt er der ingen kendt risiko for lugesygdomme for MS-bærere.

Lungesygdom

Risikoen for emfysem kan være større for MZ-bærere. Denne øgede risiko er dog meget lille, medmindre bæreren er ryger eller udsat for et højt luftforurenings-niveau. Risikoen for at få kronisk obstruktiv lungesygdom (KOL) er højere blandt MZ-bærere, som har familiemedlemmer med KOL. Dette antyder, at KOL i disse familier kan skyldes andre genetiske faktorer.

Lungesympptomer, der kan forbindes med det at være Alfa-1-bærer:

- Åndenød
- Hvæsen
- Kronisk hoste og produktion af opspyt (slim)
- Kronisk bronchitis
- Gentagne infektioner i lufttrøret
- Nedsat tolerance for fysisk aktivitet
- Allergi året rundt
- Bronkiektasi

Hvordan kan det påvirke leveren at være Alfa-1-bærer?

Alfa-1-bærere har normalt kun en ganske lille risiko for at udvikle en Alfa-1-relateret sygdom. Den type bærere, der oftest forbindes med øget risiko for leversygdomme, har MZ-gener. Aktuelt er der ingen kendt risiko for leversygdomme for MS-bærere.

Leversygdom: Risikoen for kronisk leversygdom hos Alfa-1-bærere er meget mindre end hos folk med Alfa-1. Forskning peger på, at kronisk leversygdom kun forekommer hos MZ-bærere, hvis leveren er beskadiget af noget andet i forvejen, som f.eks. en virus, kemikalier inkl. alkohol eller overvægt.

Leversymptomer, der kan have forbindelse til bærerstatus:

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

Børn af Alfa-1-bærere?

Alfa-1-bærere kan give deres ændrede Alfa-1-gen videre til deres børn.

- Hvis en bærer (MZ) får et barn eller flere børn med en person, der har normale Alfa-1-gener (MM), har hvert enkelt barn 50 % risiko for at være Alfa-1-bærer (MZ). Der er ingen risiko for, at nogle af børnene får tilstanden.
- Hvis en bærer (MZ) får børn med en anden bærer (MZ), har hvert enkelt barn 50 % risiko for at være Alfa-1-bærer. Hvert enkelt barn har desuden 25 % risiko for få Alfa-1 (ZZ) og 25 % chance for at få normale Alfa-1-gener (MM).





HVEM BØR BLIVE TESTET FOR ALFA-1?

Alle, der overvejer at blive testet for Alfa-1, bør først tale med sundhedspersonale, der har erfaring med genetiske sygdomme. Det kan være egen læge eller en lunge-specialist. Test anbefales til pårørende til af personer med Alfa-1.

Det anbefales desuden, at alle med følgende lidelser bliver testet:

- KOL (emfysem og/eller kronisk bronkitis)
- Uforklarlig leversygdom
- Personer med leversygdom i familien





HVORDAN BLIVER JEG TESTET?

Det involverer typisk blodprøver at få svar på sin Alfa-1-status. Disse viser, om du kan klassificeres som normal (ingen Alfa-1-mangel), som bærer, eller om du har tilstanden. Den mest almindelige test måler mængden af Alfa-1-antitrypsinprotein i blodet.

Mange kliniske laboratorier kan foretage denne test. En anden type blodprøve eller prøvesæt kaldes fænotype- og gentypebestemmelse.

Disse Alfa-1-test udføres primært, når mængden af AAT i blodet er lavere end normalen. Testene fastslår, præcist hvilken type Alfa-1-antitrypsinprotein kroppen producerer.

 ALFA-1 DANMARK

ER DER RISICI VED TEST?

Ja, når først testresultatet findes i din patientjournal, kan tredjepart få fat i oplysningerne. Tredjepart kan omfatte forsikringselskaber, sundhedscentre eller andre fagfolk. De kan se dine testresultater, hvis du underskriver et dokument, der giver adgang til din journal, fordelen er at alle sundhedspersonaler kan se det i din journal, så det medtænkes i din behandling.

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.

Kan det påvirke min sundhedsforsikring at være bærer?

Generelt set, nej. Det er ulovligt, at sygeforsikringen bruger en genetisk test eller familiens sygdomshistorik som grund til afslag på sygeforsikring eller som grundlag for, hvor meget du skal betale for din sygeforsikring. Forsikringsgivere må ikke kræve en genetisk test eller benytte genetisk information til at diskriminere mod dig.





FORBYGGE/ REDUCERE RELATERET SYGDOM

Hvordan kan bærere forebygge eller reducere risikoen for at få sygdomme relateret til alpha-1?

Du kan forebygge eller reducere risikoen gennem livsstilsændringer, som f.eks.:

- Lad være med at ryge, og undgå passiv rygning.
- Undgå eksponering for støv, os og gas.
- Stop eller reducer dit indtag af alkohol.
- Bliv vaccineret mod hepatitis A og B.

Hvis bæreren har børn, som også er bærere, bør børnene informeres om deres genetiske status. Vigtigheden af en sund livsstil bør understreges fra en tidlig alder.

BEHANDLING

Hvilke behandlinger anbefales til bærere med lever- eller lungesygdomme?

Din speciallæge fastlægger dit behandlingsforløb. Behandling for at korrigere det nedsatte AAT-niveau i blodet hos Alfa-1-bærere anbefales ikke. AAT-erstatningsbehandling er bekostelig og kun tilgængelig for personer, der har emfysem og alvorlig mangel på AAT.

Hvem bør jeg dele min status som Alfa-1-bærer med?

Det er op til dig, hvem du vil dele din status med, men det er en god idé at informere familien, så de kan overveje at blive testet. Din læge kan også have brug for at vide det i forhold til planlægning af behandling.

Hvor kan jeg finde mere information og støtte?

Man kan godt blive forvirret eller ked af det, når man får at vide, at man er Alfa-1-bærer.

Det kan måske hjælpe dig at:

- Dele din status med familien.
- Lære mest muligt om, hvordan det kan påvirke dit helbred.
- Opsøge lungespecialist eller egen læge for at få svar på spørgsmål.

Alfa-1 Danmark kan besvare mange af dine spørgsmål. Telefon 29 90 95 03





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.