

# Levern och alfa-1

(alfa-1-antitrypsinbrist)



ALPHA-1  
FOUNDATION

## Vad är alfa-1-antitrypsinbrist?

Alfa-1-antitrypsinbrist (alfa-1) är en ärftlig sjukdom som förs vidare från föräldrar till deras barn genom generna. Sjukdomen kan ge upphov till allvarlig lungsjukdom hos vuxna och/eller leversjukdom hos spädbarn, barn eller vuxna.

För varje egenskap en person ärver finns det vanligen två gener, en från varje förälder. Personer med alfa-1 har fått två avvikande alfa-1-gener. En av dessa kommer från mamman och en från pappan. Det finns många typer av avvikande alfa-1-antitrypsingener. De vanligaste avvikande generna benämns S och Z. Normala gener benämns M. En person som inte har alfa-1 har två M-gener (MM). Personer som har diagnostiserats med alfa-1 har oftast två Z-gener (ZZ). Det är ovanligt att ha både en S-gen och en Z-gen (SZ).



Hälsoriskerna för personer med SZ alfa-1 tenderar att vara färre än för personer med ZZ-varianten.

Följden av att ha två avvikande alfa-1-gener är en väldigt låg nivå eller till och med avsaknad i blodet av ett protein som benämns alfa-1-antitrypsin (AAT). Personer med alfa-1 (ZZ eller SZ) kommer att föra vidare en av sina avvikande gener (S eller Z) till vart och ett av sina barn.

En alfa-1-bärare är en person som har en normal AAT-gen (M) och en avvikande AAT-gen (vanligtvis S eller Z). Att vara bärare är mycket vanligt. Uppskattningsvis är över 20 miljoner människor i USA är bärare. Bärare (MZ eller MS) kan föra vidare sin avvikande AAT-gen (S eller Z) till sina barn. Bärare har sänkta nivåer av AAT-protein i blodet men deras nivåer är sällan så låga som hos personer med alfa-1.

## Vad är några viktiga fakta om alfa-1?

- Det är en avvikelse i generna som leder till låga eller frånvarande AAT-nivåer
- Det kan orsaka lungsjukdom hos vuxna
- Det kan orsaka leverskada som förvärras med tiden hos spädbarn, barn och vuxna
- Det kan behandlas men det kan inte botas
- Det är lätt att diagnostisera genom ett blodprov eller munsvabbtest.

## Vad är leversjukdom?

Levern är ett av kroppens största organ. Den är väldigt viktig för din hälsa eftersom den renar blodet och hjälper till att motverka infektioner. Levern producerar viktiga proteiner som sprids till hela kroppen. Den lagrar också vitaminer, sockerarter fetter och andra näringsämnen från maten du äter. Levern bryter ner alkohol, droger och andra giftiga ämnen som kan skada din kropp. "Leversjukdom" kan syfta på ett stort antal sjukdomar och tillstånd som hindrar levern från att fungera så bra som den borde.

## Vad i alfa-1 orsakar leversjukdom?

Leversjukdom är det näst vanligaste hälsoproblemet som kan orsakas av alfa-1. Den helt specifika orsaken till sjukdomen är dock inte känd. Den förklaring som är bredast accepterad är att den orsakas av ackumulation av avvikande AAT i levern. Det avvikande AAT-proteinet produceras i levern hos individer som har ZZ-gener och 80-90% av detta protein behålls (eller fastnar) i levern. Om levern inte kan bryta ner detta avvikande protein leder ackumulationen av det med tiden till leverskada.

## Hur vanlig är leversjukdom hos personer med alfa-1 och alfa-1-bärare?

Ungefär 1 av 20 av de spädbarn och barn som har två avvikande AAT-gener, såsom ZZ, kommer att utveckla potentiellt allvarlig leversjukdom under sitt första levnadsår. Andra barn kan ha avvikande leverblodprov men få symptom på leversjukdom. I de flesta fall försvinner avvikelserna innan barnet når tonåren och många barn med (ZZ) förblir helt friska. Vuxna med alfa-1 kan också utveckla leversjukdom vilken ofta förvärras under medelåldern och senare.

Cirros, eller ärrbildning av levern är den vanligaste alfa-1-relaterade leversjukdomen hos vuxna. Risken för kroniska sjukdomar hos MZ-bärare är mycket lägre än den för personer med alfa-1. Forskning tyder på att kronisk leversjukdom kan förekomma hos MZ-bärare endast om deras lever först har skadats av något annat. Faktorer som kan skada levern är virus, såsom hepatit B eller C, eller en kemikalie som t ex alkohol. Det finns inga vetenskapliga bevis för att det föreligger ökad risk för MS-bärare att drabbas av leversjukdom.

## Vilka är några av symtomen orsakade av alfa-1-relaterad leversjukdom?

- Gulfärgning av ögon och hud (gulsot)
- Buksvullnad (ascites) och/eller bensvullnad
- Blodiga uppstötningar eller blod i avföringen
- Omfattande klåda (pruritis)

## Hur upptäcks alfa-1-relaterad leversjukdom?

Alfa-1-relaterad leversjukdom kan upptäckas vid rutinkontroller och via laborietester. Dessa kan bland annat vara att mäta blodets AAT-nivå, blodprov som mäter leverns funktion och ultraljudsundersökningar av levern. En leverbiopsi är sällan nödvändig för att ställa diagnosen leversjukdom orsakad av AAT-brist men det kan vara en hjälp för att ta reda på hur allvarlig sjukdomen är och för att utesluta andra orsaker till leversjukdomen.

## Vem bör testas för alfa-1?

- Spädbarn, barn och vuxna med oförklarad leversjukdom
- Personer som har en familjebakgrund med leversjukdom
- Släktingar till personer som har diagnostiserats med alfa-1
- Alla som har emfysem, bronkiektasier, kronisk obstruktiv lungsjukdom (KOL), kronisk bronkit eller astma som inte är helt reversibel trots aggressiv behandling

## Informerat samtycke

Informerat samtycke är en process genom vilken en person mottager adekvat information, förstår den informationen och samtycker till testning. Det bottnar i patientens legala och etiska rättighet att bestämma över vad som händer med dess kropp och i läkarens etiska plikt att involvera patienten i sin behandling. Du



bör diskutera beslutet att testas för alfa-1 med din läkare och säkerställa att alla dina frågor har blivit besvarade. (För ytterligare information om informerat samtycke besök: [www.alpha1.org](http://www.alpha1.org)).

## Hur behandlas alfa-1-relaterad leversjukdom?

I nuläget finns inga specifika behandlingar för alfa-1-relaterad leversjukdom. I sin allvarligaste form finns det bara en behandling, levertransplantation. Det finns heller ingen behandling för att förhindra leversjukdomen att bryta ut. Vårdfokus ligger på att hantera hälsoproblem då de uppstår och att hålla patienterna så friska som möjligt. Alla patienter med alfa-1 bör vaccineras mot hepatit A och B. De bör också regelbundet gå på läkarkontroller, testa sin leverfunktion och ultraljudsundersöka buken. För personer som är 50 år och äldre och har förvärrad cirros på grund av alfa-1 föreligger ökad risk för hepatom, levercancer. Därför bör man CT-röntga levern med jämna intervall. Att hålla sig borta från tobaksrök och alkohol samtidigt som man äter en näringsrik och välbalanserad kost, är också viktigt.

Till skillnad från alfa-1-orsakad lungsjukdom hjälper det inte med substitutionsterapi — periodiska injektioner eller doser av friskt AAT-protein. Denna behandling hjälper INTE levern.

Levertransplantation är en operation där man avlägsnar en sjuk lever och ersätter den med en frisk. En transplantation är nödvändig när en patients lever försämras med tiden tills den fungerar så dåligt att patienten riskerar att dö. Oftast bedömer fler än en läkare om en patient behöver en transplantation och om den kan utföras på ett säkert sätt. Det kan ta lång tid att få en frisk lever. Levern kommer vanligtvis från någon som just har dött men



ibland kan man använda en del av levern från en levande person. På grund av bristen på organdonatorer finns det ingen garanti för att en lever kommer att bli tillgänglig. Därför tar man ofta beslutet att sätta upp en patient på väntelistan för transplantation lång tid innan personen verkligen behöver ett nytt organ.

### Hur kan jag lära mig mer om leversjukdom hos individer med alfa-1?

- Fråga din vårdgivare
- Använd de "Resurser" som finns listade i denna broschyr för att få tillgång till information.



## RESURSER

### Alfa-1 Sverige

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

Vår vision är att alla med AAT-brist ska få rätt och tidig diagnos, kunna prioritera det friska och skapa goda vanor. Genom forskning finna relevant behandling och som mål kunna bota sjukdomen.

### Alpha-1 Global

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

Alpha-1 Global tillhandahåller en webbaserad informations- och kommunikationsplattform för alla som är berörda av alfa-1 över hela världen. Deltagande organisationer och individer förenas tillsammans i ett globalt samarbetande nätverk som strävar efter ökad diagnostisering och tillgång till behandling.

### Alpha-1 Foundation

<http://alpha-1foundation.org/sv/>

Denna icke vinstdrivande stiftelse tillhandahåller resurser, utbildningsbroschyrer och information angående testning och diagnos för läkare och patienter. Stiftelsen finansierar banbrytande forskning för att hitta behandlingar och ett botemedel samt stöder världsomspännande spårning av alfa-1.

### AlphaNet

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

AlphaNet hjälper patienter och familjer med stöd, utbildning och strategier för att sköta sin hälsa. Dessutom sponsrar AlphaNet kliniska prövningar av behandlingar av alfa-1 samt producerar *The Big Fat Reference Guide to Alpha-1*, en komplett guide för att förstå, hantera och leva med alfa-1, som innehåller

information om viktiga termer, testning, genetik och behandlingsalternativ. Guiden är tillgänglig genom webbsidan.

### **The Alpha-1 Research Registry**

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

Detta forskningsregister är en konfidentiell databas över personer med alfa-1 och bärare. Genom registret har patienter möjligheten att ge information, via frågeformulär och kliniska prövningar, som hjälp för en framgångsrik forskning. Registret tillhandahåller också tillgång till experter på alfa-1-vård. Individer som är upptagna i registret har fortlöpande möjlighet att delta direkt i kliniska prövningar av nya behandlingssätt, så väl som i andra forskningsaktiviteter.

### **Alpha-1 Kids**

<https://www.alpha1.org/support/alpha-1-kids>

Alpha-1 Kids tillhandahåller stöd och ger information till föräldrar och barn med alfa-1.







Stiftelsen the Alpha-1 Foundation är starkt engagerad i sitt uppdrag att hitta ett botemedel mot alfa-1-antitrypsinbrist och att förbättra livet för människor över hela världen som har drabbats av alfa-1. Alfa-1-stiftelsen har investerat över 50 miljoner dollar som stöd till forskning vid 97 institutioner i Nordamerika, Europa, Mellanöstern och Australien. För ytterligare information besök: [www.alpha1.org](http://www.alpha1.org).

[www.alpha1.org](http://www.alpha1.org)  
+001 305 567 9888  
3300 PONCE DE LEON BLVD  
CORAL GABLES, FLORIDA 33134

Utbildningsbroschyrer sponsras av:

AlphaNet

Baxter

CSL Behring

Dohmen Life Science Services

Grifols