

Alfa-1-antitrypsinbrist

Guide för individer som nyligen har diagnostiserats



BEHÖVER DU TILLGÅNG TILL INFORMATION, RESURSER OCH SINNESFRID??

DENNA GUIDEN ÄR DIN NYCKEL TILL ALFA-1

Förstår du alfa-1-antitrypsinbrist? Har du kämpat med en medicinsk ordbok eller behövt anstränga dig för att förstå termerna som läkarna använder? Eller undrat vad du kan göra för att hålla dig frisk? The **Big Fat Reference Guide (BFRG)** kommer att hjälpa dig med svaren på de här frågorna. Det är den mest omfattande resursen som finns tillgänglig någonstans för dem som lever med alfa-1.

Med **BFRG** kan du förstå, hantera och leva med alfa-1. Den har detaljerad information om genetik och om hur man ska förstå lungsjukdom, diskussioner om riskfaktorer i omgivningen, förslag på kosthållning, nutrition, aktivitet och kondition samt mycket, mycket mer. Dessutom finner du praktisk information angående försäkring och funktionsnedsättning samt förklaringar av viktiga termer och de olika diagnostiska testerna.

Denna ovärderliga resurs, som finns tillgänglig kostnadsfritt på nätet, utvecklades av AlphaNet en icke vinstdrivande organisation, som med råd om hur man sköter sin hälsa, hängivet arbetar för att förbättra livet för patienter med alfa-1. **BFRG** är skriven av patienter och sjukvårdspersonal och är en del av AlphaNets program för förebyggande och hantering av sjukdomen; AlphaNet's Disease Management and Prevention Program (ADMAPP) vilket är en betydelsefull tjänst som ges av personer med alfa-1 till personer med alfa-1.

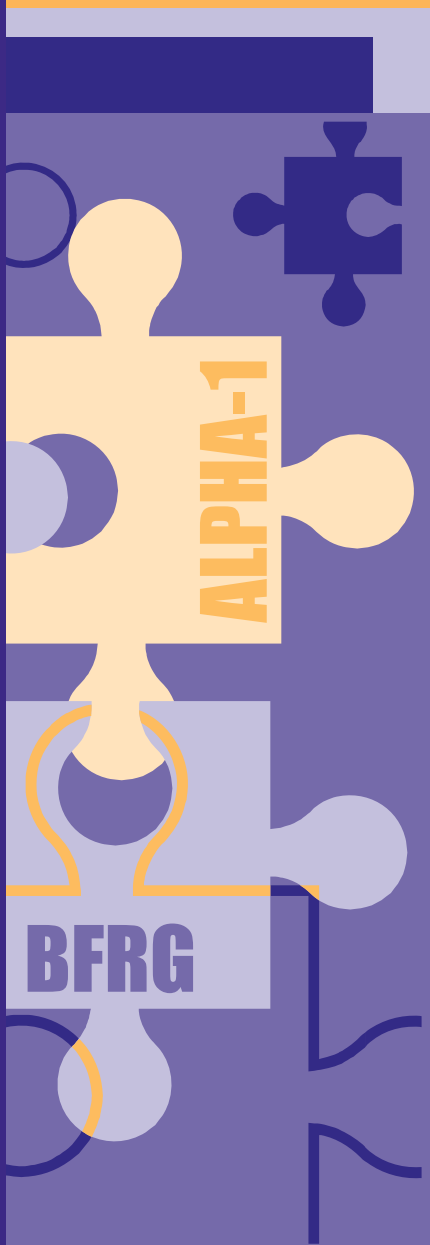
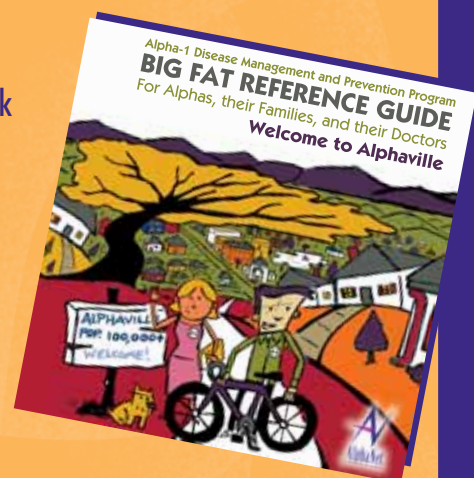
Använd the **Big Fat Reference Guide**, skriven på ett lättförståeligt språk, för att lära dig mer och dela med dig av din kunskap till din familj.

Registrera dig på www.alphanet.org för att få tillgång till **BFRG** idag.

Annonsen publiceras kostnadsfritt med tillstånd av

ALPHA-1 FOUNDATION

Stiftelsen, The Alpha-1 Foundation, visar sitt erkännande för den mycket betydande insats AlphaNet har gjort i utvecklandet av detta omfattande program för alfapatienter och för att bidra med över 30 miljoner dollar till stöd för vårt forskningsuppdrag.



Guide för individer som nyligen har diagnostiserats

Diagnosen alfa-1

Alfa-1-antitrypsinbrist, även betecknad AAT-brist eller alfa-1, är en medicinsk diagnos som bör leda till öppna samtal med din läkare och med din familj. Många individer som har diagnostiserats med alfa-1 lever fulla och produktiva liv. Följande information är avsedd att hjälpa dig lära dig mer om denna ärftliga åkomma så att din familj kan agera förebyggande för att hålla sig så friska och hälsosamma som möjligt.

Dela med dig av denna informationen till din familj och sjukvårdspersonal. Möjligen vill du söka professionell genetisk rådgivning och ta kontakt med organisationer som finns listade i slutet av denna broschyr för att ta del av ytterligare information.

Att förstå alfa-1

Alfa-1 är en medfödd ärftlig sjukdom. Alfa-1 kan ge upphov till allvarlig lung- och/eller leversjukdom. Ungefär 100 000 individer i USA beräknas ha alfa-1.

Hos friska personer produceras stora mängder av proteinet alfa-1-antitrypsin (AAT) i levern varifrån det släpps ut i blodet. Proteinets tillverkas av normala gener som är en ärftlig beståndsdel i varje cell som styr specifika biologiska funktioner. Hos individer med alfa-1 producerar förändrade gener AAT-proteiner med avvikande form. Det avvikande proteinet hålls kvar i levern och kan inte släppas ut i blodet. På så sätt uppstår en brist i resten av kroppen.

Alfa-1 är:

- En genetisk åkomma som ärvs från ens föräldrar.
- En markör för minskad mängd eller brist på AAT-proteinets i blodet.
- En orsak till Kronisk Obstruktiv Lungsjukdom, även hos patienter som aldrig varit rökare.
- En betydande orsak till genetisk leversjukdom hos spädbarn och barn.
- En sjukdom som ofta blir feldiagnostiserad.



Alfa-1 kan orsaka:

- **Lungsjukdomar**, inklusive astmaliknande symptom, kronisk bronkit, emfysem eller bronkiektasier. Dessa problem, vanligen förekommande hos vuxna kan orsakas av bristen på AAT-protein och benämns gemensamt KOL, Kronisk Obstruktiv Lungsjukdom. Normala nivåer av AAT-protein skyddar lungvävnaden från vita blodkroppar som cirkulerar i organet. När nivån av AAT-protein är låg eller frånvarande kan försämring av lungan inträffa.
- **Leversjukdomar**, inklusive förhöjda leverenzzymer, neonatal hepatit, kronisk leversjukdom, cirros och levercancer är problem som uppstår på grund av ackumuleringen av det avvikande proteinet i levern. Fastän mindre vanligt, kan alfa-1-relaterad leversjukdom uppstå vid alla åldrar, från spädbarn till vuxen. Levercancer förekommer vanligen bara hos vuxna.
- **Pannikulit**, en hudsjukdom som orsakas av ett överflöd av vita blodkroppar. Pannikulit ger ofta upphov till smärtsamma knölar under eller på hudens yta.

Genetiken bakom alfa- 1

Hos var och en av oss bildas det normala AAT-proteinet av ett genpar ärvda från våra föräldrar. Varje förälder ger en alfa-1-gen. Normalt protein görs av en M-gen [se Tester för alfa-1]. Av okända anledningar finns nästan 100 förändrade eller avvikande varianter, även benämnda alleler, av M-genen men bara ett fåtal kan orsaka allvarliga lung-, lever- eller hudsjukdomar. Två viktiga alleler är S- och Z-varianterna. En individ med ett par bestående av olika genvarianter, t ex MZ-gener, benämns heterozygot. En individ med ett par bestående av sammavariant, t ex ZZ-kombinationen, benämns homozygot. Individer med en normal och en avvikande alfa-1 gen benämns bärare. Individer med alfa-1 kan antingen ha föräldrar som båda är bärare, en förälder som är bärare medan den andra har svår brist eller två föräldrar som båda har svår brist.

Risker förenade med vanliga genetiska varianter

Normal (MM):

Har inte sjukdomen och har inte heller någon förändrad alfa-1-gen.

Bärare (MS):

Det är osäkert om det föreligger någon risk för att utveckla sjukdomssymtom men individen har förvisso en förändrad alfa-1-gen. De flesta studier visar inte på någon förhöjd risk för sjukdom.

Bärare (MZ):

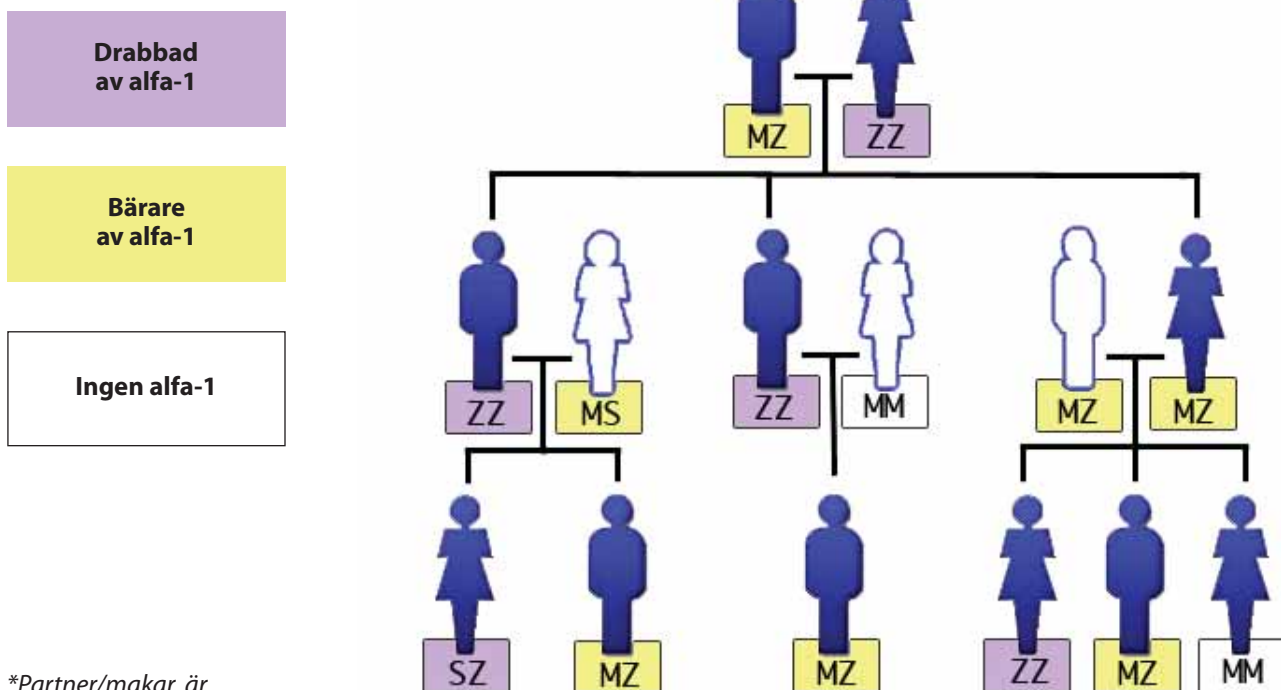
En MZ-bärare kan ha en mildare AAT-proteinbrist men utvecklar sällan sjukdomssymtom trots att han/hon är bärare av en förändrad gen.

Alfa-1 (SZ) eller (ZZ) eller (NULL NULL):

Måttlig (SZ) till allvarlig (ZZ, Null Null) AAT-brist. Denna individ har två förändrade alfa-1-gener och riskerar att utveckla alfa-1-relaterad sjukdom.

Hur alfa-1 ärvs

FIGUR 1



Tester för alfa-1

Alfa-1-diagnosen ställs vanligen genom tre ganska sofistikerade laborietester som kräver ett litet blodprov. Testerna:

1. Mäter nivån av AAT-protein i blodet
2. Bestämmer proteinets fenotyp och
3. Bestämmer patientens alfa-1-genotyp.

Alfa-1-blodnivåer

De flesta kommersiella medicinska laboratorier kan mäta blodnivåer av AAT-protein. Kliniskt betydande brist förekommer när blodnivåerna är lägre än 80 milligram per deciliter (mg/dl) eller 11 mikromolar (μm). Patienter med så låga nivåer karaktäriseras som individer med alfa-1.

Alfa-1 fenotyp

Detta test bestämmer vilken typ av alfagen (t ex MM, MZ, SZ eller ZZ) som finns i ditt blod genom att studera proteinets rörelse över ett särskilt elektriskt fält. Man har identifierat nära 100 typer av alfa-1-genvarianter som producerar AAT. Varje individ har dock bara en typ av protein. SZ och ZZ fenotyperna är de vanligaste typerna som kopplas samman med låga blodvärden (de allvarligaste bristerna) av AAT-proteinet.

Alfa-1-genotyp

Genotypen bestäms genom ett test som identifierar den faktiska genetiska varianten som producerar AAT-proteinet. Detta test fastställer S- och Z-allelerna med mycket hög tillförlitlighet.

De flesta medicinska laboratorier redogör för blodnivåer av AAT och fenotyper; specialiserade laboratorier krävs för att bestämma genotypen. Din läkare kan föreslå den bästa testningsstrategin för dig och dina familjemedlemmar.

Lungsymtom på AAT-brist

Om du har andningssymtom kan du och din läkare märka:

- Andnöd antingen vid vila eller ansträngning.
- Ronki (väsande eller pipande andning), ihållande hosta
- Återkommande lunginfektioner
- Ihållande sputumproduktion (slem)
- Historia av misstänkta allergier och/eller astma
- Bihåleinfektioner

Möjliga leversymtom

- Förhöjda leverenzymnivåer upptäckta via läkarordinerat blodprov
- Gulst eller gulfärgning av ögon och hud
- Förstorad lever och/eller mjälte, vilket kan noteras av patienten, förälder till ett barn eller läkare
- Ascites eller vätskeansamling i buken
- Cirros, omfattande bildning av ärrvävnad av levern som noteras av en läkare
- Blodiga uppstötningar
- Ihållande klåda
- Märkbar försämring av ork eller tendens att lätt bli utmattad
- Svart- eller lilaskiftande, mörk eller blekfärgad avföring
- Dålig aptit



Även individer med alfa-1 kan sakna tecken eller symptom

Även om du inte har symptom bör du följa rekommendationerna nedan. Om du har en hälsosam livsstil och söker adekvat medicinsk vård kan du hålla dig frisk. Detta betyder dock inte att du inte kan få symptom i framtiden. Därför bör ditt tillstånd hållas under uppsikt av vårdpersonal. Du kan be om att få ett exemplar av Alpha-1 Foundation's *Healthcare Provider's Guide* för att ge till din läkare.

Vad innebär det för mig att ha alfa-1?

Följande stycken behandlar områden som potentiellt är stora orosmoment för individer med alfa-1. Resurserna som finns förtecknade på baksidan av denna broschyr, samt AlphaNet's *Big Fat Reference Guide* (se framsidans insida), tillhandahåller råd och stöd. Dessutom kan genetisk rådgivning ge det stöd och den kunskap som behövs för initierade beslut.

Att ha alfa-1 kan föranleda:

Livsstilsförändringar

Om du eller ditt barn har alfa-1 kan det vara nödvändigt att göra livsstilsförändringar för att behålla en god hälsa. Detta inkluderar:

- Att sluta röka och se till att individen, vuxen eller barn, håller sig undan från passiv rökning
- Att undvika att utsätta sig för damm och ångor
- Att motionera regelbundet
- Att ha en god kosthållning
- Försiktig alkoholkonsumtion eller att helt undvika alkohol. Att dricka alkohol kan skada levern hos friska personer. Många auktoriteter rekommenderar att ZZ-patienter dricker endast små mängder alkohol vid enstaka tillfällen eller ingen alkohol alls. Patienter med tecken på leverskada bör undvika alkohol helt och hållet.
- Kontrollera noga innehållet i receptfria läkemedel, vitaminer och örtmediciner. Undvik produkter som innehåller acetaminofen/paracetamol och alkohol vilka båda är skadliga för levern.
- Informera sjukvårdspersonal om du tar vitamintillskott eller örtmediciner.

Medvetenhet om omgivningen

Rekommendationer angående individens omgivning inkluderar att undvika föroreningar som irriterar lungorna samt att undvika ämnen som är skadliga för levern. Individer bör bedöma sin hem- och arbetsmiljö noggrant och, om behövt, rådfråga yrkesmedicinsk specialist. Exempel på sådana irriterande föroreningar i omgivningen är:

- Cigarettrök, från aktiv eller passiv rökning
- Föroreningar från industrier och från omgivningen till exempel damm, pollen från blommor och träd, aska, flyktiga ämnen, rök och andra allergener
- Luftföroreningar
- Vedspisar
- Ångor från rengöringsmedel som t ex blekmedel, ammoniak eller andra hushålls- eller industriella rengöringsmedel
- Färger eller giftiga ämnen
- Man bör också vidta försiktighetsåtgärder när man hanterar kemikalier och andra ämnen som kan tas upp genom huden. Levern avgiftar giftiga kemikalier som kommer in i kroppen. Om levern skadas så förändras avgiftningsprocessen.

Mer frekventa besök hos läkaren

Individer med alfa-1 bör söka specialistvård och kan behöva konsultera sin vårdgivare oftare.

Olika behandlingar

Det finns olika möjliga behandlingar för individer med alfa-1 beroende på deras symtom. De vanligaste är:

- Beteende- och livsstilsförändrande behandling
- Medicinsk behandling för lungproblem
- Kirurgisk behandling för lungsjukdom
- Behandlingsschema för komplikationer av leversjukdom
- Organtransplantation



Vad ska jag göra nu?

Individer med alfa-1 ska ALDRIG röka. Det är bevisat att rökning av tobaksprodukter avsevärt ökar risken för och graden av emfysem hos individer med alfa-1 och kan förkorta deras liv med så mycket som tio år eller mer. Motion- och kostprogram bidrar också till att behålla en friskare kropp. Du måste sträva mot att nå och upprätthålla en hälsosam livsstil genom att följa rekommendationerna nedan:

Sluta röka

Om du röker är det oerhört viktigt att du slutar. Det är nödvändigt eftersom rökning förstör den lilla mängd AAT-protein som finns i lungorna hos de som är drabbade av sjukdomen, och attraherar vita blodkroppar med enzymer som skadar cellerna. De här skadliga enzymerna skyndar på utvecklingen av lungsjukdom. Om du är en individ med alfa-1 har dina lungor inte det normala försvaret mot vita blodkroppar. Om ditt barn har fått diagnosen alfa-1 är det viktigt att det skyddas mot passiv rökning. Lär dina barn om farorna med rökning och vikten av att undvika passiv rökning.

Undvik föroreningar och infektion

Du bör undvika luftföroreningar som kan inandas, både på jobbet och i den omgivande miljön. Detta inkluderar pollen, damm, organiska ångor och passiv rökning. Dessa substanser kan irritera dina lungor och orsaka eller förvärra lungproblem. Kemikalier kan också absorberas genom huden och på så sätt skada levern. Undvik alltid luftföroreningar och aerosol-sprayer. Det är också viktigt att förstå att du kan komma i kontakt med föroreningar och infektioner både i hemmet och på arbetsplatsen.

På arbetsplatsen

Undvik att exponeras för oorganiskt eller organiskt damm (kol, hö etc.) irriterande gaser (klor, isocyanater etc.). Leta upp den mest hälsosamma arbetsmiljön som är möjlig. Kräv ren luft inomhus med ventilation och luftfiltreringssystem och undvik passiv rökning. Bär skyddskläder såsom gummihandskar när du handskas med kemikalier eller andra medel som kan tas upp genom huden. Läs etiketter noggrant. Som tidigare föreslagits, rådfråga en specialist inom yrkesmedicin om du har några farhågor om specifika effekter av arbetsrelaterad exponering av dina lungor och din lever.

I hemmet

Du bör undvika:

- Hushållskemikalier
- Irritant för luftvägarna från vedeldade spisar, damm, pollen och passiv rökning
- Klor och ammoniak, som finns i vanliga rengöringsprodukter för hemmet
- Bekämpningsmedel mot skadedjur
- Hår och mjäll från husdjur

Eftersom bakteriella och virala infektioner är skadliga för lungorna ska du undvika kontakt med sjuka eller smittsamma personer så långt det är möjligt. Att tvätta

händerna med tvål är det bästa sättet att undvika både att dra på sig och sprida smittsamma sjukdomar. Bär med dig handdesinfektionsmedel för de tillfällen då det inte är möjligt att tvätta händerna.

Utarbeta ett träningsprogram

Regelbunden motion förbättrar attityd, uthållighet och fysiskt välbefinnande. Motion är outhärlig för alla personer med alfa-1. Det är viktigt att träna såväl andningsrelaterade muskler i bröstet och överkroppen som de stora musklerna i benen.

Promenadprogram

Promenadprogram (särskilt inomhus i klimatkontrollerade shoppingcentra), att gå, simma, och/eller cykla, allt kan förbättra din lungfunktion och uthållighet.

Träningsprogram för lungrehabilitering

Ett träningsprogram för lungrehabilitering är starkt rekommenderat för personer med alfa-1 i alla stadier av lungsjukdom eller luftvägsproblem. Ett träningsprogram som innehåller motion, andningsövningar, utbildning, rökavvänjning och kostrådgivning kan hjälpa dig att nå din högsta aktivitetsnivå. Som med alla träningsprogram bör detta diskuteras med och rekommenderas av sjukvårdspersonal.

Personligt träningsprogram

Du kanske vill ha ett personligt utformat träningsprogram med en noggrann uppföljning av din vårdgivare, och/eller tränare. Börja motionera långsamt och bygg successivt upp programmets intensitet allteftersom din tolerans ökar.



Utarbeta ett kostprogram

Lämpliga matvanor kan hjälpa dig att bevara lung- och leverfunktioner. Därför bör du upprätta eller upprätthålla goda matvanor. Att bibehålla en idealisk kroppsvikt är viktigt vare sig du har lung- och/eller leversjukdom eller inte. Dessutom antyder viss vetenskaplig forskning att personer med lungsjukdomar behöver ett högre kaloriintag än personer med friska lungor. Om du har lung- och/eller leverproblem bör du överväga att ta kontakt med en kostrådgivare eller dietist för att upprätta ett individanpassat kostprogram.

Näringsbehovet för patienter med alfa-1-relaterade leverkomplikationer är högst individuella. Eftersom vätskeansamling i kroppen är vanligt förekommande kan intag av natrium och proteiner vara viktig fråga. God kosthållning rekommenderas.

Färdiglagad mat i hel- och halvfabrikat innehåller till exempel ofta höga natriumhalter, så alfapatienter bör läsa etiketterna noggrant. Vegetabiliska proteinkällor är bättre än animaliska. Vitamin A, B3 (niacin) och järntillskott kan stressa en redan utsatt lever. Hos personer med alfa-1 och tecken på leverkomplikationer kan fettabsorptionen vara förändrad. Därför kan din läkare eller kostrådgivare rekommendera att du kompletterar kosten med vitamin A, D, E och K.

För spädbarn som uppvisar svårigheter att äta, dålig tillväxt och svag utveckling rekommenderas ofta en speciell modersmjölksersättning. Ibland kan total parenteral nutrition (TPN) vara nödvändig.



Minska stressfaktorer

Individer med alfa-1 redogör för fördelar med att använda stressreducerande tekniker inklusive många avslappningsövningar. Dessa avslappningstekniker kan också bidra till en positiv syn på livet och kan medverka till att förhindra depression. Här följer några möjligheter att betänka:

- Yoga
- Meditation
- Andningsövningar
- Muskelavslappning
- Biofeedback
- Visualisering
- Hypnoterapi
- Positivt tänkande

Vilka är de rådande behandlingarna för alfa-1?

Kanske kan du dra fördel av en förändring i din livsstil. Men om du har lung- och/eller leversjukdom ska du söka medicinsk expertisvård för att behandla din sjukdom.

Vaccinationer

- Det är viktigt att du vaccinerar dig mot influensa varje år. Att använda dessa preventiva vaccinationer är av största vikt.
- Pneumovax-vaccinet kan hjälpa till att förhindra lunginflammation. Överväg att upprepa denna vaccination vart sjätte år.
- Diskutera vaccinationer mot Hepatit A och B med din läkare.

Aggressiv behandling av lunginfektioner

Det är viktigt att genast meddela din läkare när du misstänker att du har en lunginfektion. Eftersom lungorna innehåller fler vita blodkroppar när du har en infektion (och därmed mer destruktivt enzym), kan det vara nödvändigt att ta antibiotika för att bekämpa infektionen.

Dessa är symptom att vara uppmärksam på:

- Feber (med eller utan frossa)
- Ökad andfåddhet
- Mer frekvent hosta
- Förändringar i färg eller konsistens av sputum (upphostat slem)

Ytterligare förebyggande åtgärder

Tvätta ofta dina händer med tvål för att förhindra överföring av virus- och bakterieinfektioner

Behandlingar för alfa-1-relaterad lungsjukdom

Antibiotika

Bakteriella infektioner i lungan kan leda till ett dramatiskt tillflöde av vita blodkroppar in i lungvävnad och luftvägar, något som kan vara en av de främsta orsakerna till nedbrytning av lungorna hos alfapatienter. För att minimera risken förespråkar många läkare aggressiv antibiotikabehandling vid första tecken på lunginfektion. Även om exacerbationer i lungan kanske inte orsakas av bakteriell infektion eller är orsakat av ett virus, som inte kan förväntas bli bättre av antibiotika, kan fördelarna med detta aggressiva tillvägagångssätt, för vissa patienter, uppväga riskerna med överanvändning av antibiotika. Riskerna inkluderar tillväxtstimulering av antibiotikaresistenta bakterier, Överdriven svamptillväxt och tillväxt av andra substanser som kan leda till sjukdomar och allergiska reaktioner.

Bronkdilaterare

Några av symtomen på alfa-1 liknar de som förekommer vid vanliga lungsjukdomar såsom astma och KOL. Bronkdilaterare är läkemedel som vanligtvis ges via inhalatorer. De kan vara till nytta för att avhjälpa lungsymtom. Ibland kombinerar man olika typer av bronkdilaterare för att maximera effekten. Dessa läkemedel ger ett bättre luftflöde in och ut ur lungorna genom att verka avslappnande på den glatta muskulaturen som omger luftvägarna.

Kortikosteroider

Baserat på din läkares rekommendation, kan användandet av kortikosteroider (steroider) vara en lämplig behandling av lungsymtom för vissa individer. Steroider hjälper till att reducera inflammation inom och runt luftvägarna. De kan administreras via inhalator, i tablettform eller genom intravenös injektion (in i en ven). Steroider administrerade i tablett- eller injektionsform är vanligtvis förbehållna behandling av svåra lungproblem.

Syrgasbehandling

Syrgastillskott kan vara en viktig och livräddande behandling för personer med låga syrenivåer i blodet. Vissa personer behöver dock syre huvudsakligen vid motion och under sömn. För vissa är det särskilt viktigt vid flygresor eller vistelse på hög höjd. Fråga din vårdgivare om ditt behov av denna behandling.



Substitutionsterapi

Substitutionsterapi innebär att man tar emot AAT-protein som har renats ur blod som donerats av personer med normala alfa-1-gener. Detta är en lämplig behandling för många alfapatienter med lungproblem. Behandlingen höjer blodets proteinnivåer. Substitutionsterapi ges vanligtvis intravenöst en gång i veckan.

Substitutionsterapi är inte ett botemedel, den kan inte upphäva den lungskada som redan har uppstått och inte heller behandla eller förhindra alfa-1-relaterade leverproblem. I nuläget kan substitutionsterapi endast ordineras för individer med alfa-1-relaterat emfysem, som står under professionellt övervakad medicinsk vård.

Kirurgiska alternativ

Din läkare kan utvärdera behovet av ett av de två kirurgiska alternativ som rekommenderas för patienter med svår alfa-1: lungvolymreduktion och lungtransplantation.

Lungvolymreduktion

Lungvolymreduktion kan förbättra andningen genom att fysiskt ta bort en del av den värst skadade lungvävnaden. Resultatet är varierande och kan komma att bestå i endast några år.

Lungtransplantation

Lungtransplantation av ena eller båda lungorna är ett alternativ för vissa alfapatienter med svår lungsjukdom. Immunosuppressiva läkemedel är nödvändiga hela livet efter en transplantation. Som med all kirurgi beror resultatet av och livskvalitén efter en sådan operation på ett antal olika variabler som är specifika för varje individ. Konsultera din läkare för information om dessa alternativ.

Behandlingar för alfa-1-relaterad leversjukdom

Substitutionsterapi

Det finns inga bevis för att substitutionsterapi har någon verkan vid behandling av leverproblem orsakade av alfa-1.

Allmän behandling av leverkomplikationer

Det är viktigt för föräldrar, vårdgivare och makar att vara medvetna och informerade om varje tecken på möjliga komplikationer relaterade till leversjukdom. Ytterligare diskussion och referenser angående diagnosen och behandlingen av svår leversjukdom hittar du i broschyren *Levern och alfa-1-antitrypsinbrist*. När väl leverskada har upptäckts hos en person med alfa-1, är den första åtgärden att utvärdera dess livsstil och identifiera intag av potentiellt farliga levergifter såsom alkohol, höga doser av vissa vitaminer samt vissa mediciner. Liksom för barn krävs noggrann uppföljning av avvikande leverfunktion. Leversjukdom behandlas symtomatiskt och förebyggande. Hos vuxna kan symtom som blodiga uppstötningar inträffa plötsligt utan tidigare tecken på sjukdom.

Substanser i vissa mediciner kan vara skadliga för din lever. Det kan gälla både receptbelagda och receptfria läkemedel innehållande paracetamol eller alkohol, och näringstillskott såsom vissa vitaminer, örter och proteindrycker. Gör en lista över alla mediciner du använder och gå igenom den med din läkare. Leverskadan kan ofta visa sig vara mild och tillfällig.

Medicinska/kirurgiska procedurer

Det finns flera behandlingsalternativ som kan bli nödvändiga för att förbättra symtomen av framskriden leversjukdom. Dessa inkluderar:

- Large volume paracentesis (LVP), en omfattande ascitestappning d v s avlägsnande av större mängd vätska från buken.
- Bandning (gummibandsligatur) eller skleroterapi av vener i esofagus för att reducera blödning från uppsvullna vener. Vid bandning använder man gummiband för att stoppa blodflödet. Skleroterapi innebär injicering av ett kemiskt irriterande ämne som får venen att skrupna och blodflödet att skiftas över till intilliggande friska blodkärl.
- Portåder dekompensation, som reducerar trycket i blodkärlen som går in i levern från matsmältningsorganen. Detta är en omfattande operation som använder shuntar för att lägga

om blodflödet till levern och minska trycket i blodkärlet.

De två sistnämnda alternativen hjälper till att kontrollera risken för blödning hos de som har framskriden leversjukdom.

Levertransplantation

En levertransplantation kan dramatiskt förbättra symtomen på långt framskriden leversjukdom orsakad av alfa-1. Eftersom organmottagaren kommer att börja producera den donerade leverns protein, bör nivåerna av alfa-1-protein vara normala efter transplantationen. Alternativet med transplantation från levande donator är tillgängligt vid några transplantationsenheter. Om du bestämmer dig för att utforska detta alternativ ska du först kontrollera med transplantationscentret för att vara säker på att alternativet är tillgängligt för dig.



Andra angelägna frågor för personer med alfa-1

Nedan finns en lista över några frågor som du kanske funderar på efter att du har fått din diagnos. Dessa är endast en utgångspunkt för diskussioner med din läkare, genetiska rådgivare eller andliga rådgivare.

Medvetenhet

Överväg att bära ett armband eller halsband som anger viktig medicinsk information.

Psykosocialt- och familjestöd

Q: Vad ska jag berätta för min familj?

A: Vi rekommenderar att du berättar för biologiska släktingar om sjukdomen på grund av dess genetiska natur.

Q: Bör jag uppmuntra familjemedlemmar att testa sig?

A: Efter att ha rådgivit med din läkare är det rimligt att du uppmuntrar dina biologiska släktingar att låta testa sig för alfa-1. På grund av sjukdomens genetiska natur kan dina släktingar vara bärare eller ha sjukdomen själva. Man behöver dock tänka igenom frågor rörande genetisk diskrimination i samband med anställning och försäkring. Konfidentiell medicinsk testning finns tillgänglig genom en forskningsstudie vid the Medical University of South Carolina (MUSC); maila alphaone@musc.edu

Anställning

Q: Kan jag fortsätta att arbeta?

A: Svaret på denna fråga beror oftast på två faktorer:

- Ditt nuvarande hälsotillstånd, och
- Risken att på jobbet utsättas för oönskade ämnen i luften såsom damm och ångor eller andra farliga kemikalier som kan komma i kontakt med din hud.

Att arbeta är bra för ditt mentala och emotionella välmående. Om, efter diskussion med din läkare, du har möjlighet att arbeta och kan undvika risker på arbetsplatsen, bör du fortsätta att arbeta. Annars kanske din läkare föreslår ett byte av arbete för att reducera eventuella risker. Notera att ditt berättigande till fortsatt sjukförsäkring kan variera mellan stater. Om du byter jobb efter att du har fått din diagnos kan frågan om information av känd sjukdom påverka ditt försäkringsskydd i framtiden.

Q: Vad gäller angående invaliditetsförsäkring?

A: Om ditt hälsotillstånd förhindrar dig från att arbeta ska du diskutera med din vårdgivare och andra som har kunskap inom området om du är berättigad till invaliditetsersättning.



Konfidentialitet

Q: Vem kommer att få reda på att jag har alfa-1?

A: Testresultaten kommer att inkluderas i din journal. Trots att journalen generellt sett behandlas konfidentiellt kan försäkringsbolag, vårdinrättningar och eventuellt andra berörda få tillgång till informationen. Detta skulle kunna påverka framtida anställning och försäkringsförmåner. Du kan bli testad konfidentiellt för alfa-1 genom the Medical University of South Carolina (MUSC).

Q: För vem bör (eller måste) jag avslöja min diagnos?

A: Du måste själv ta beslut om vem du vill avslöja din diagnos för. Det rekommenderas dock starkt att du berättar för biologiska släktingar om risken som föreligger att de kan ha alfa-1 och att du uppmuntrar dem att testa sig. Du bör också informera framtida vårdgivare. Du kan vara tvungen att informera ditt försäkringsbolag om du byter försäkring.

Att få en alfa-1-diagnos kan vara överväldigande och potentiellt upprörande. Det är viktigt att dela med sig av informationen till sin familj och att vid behov söka professionell rådgivning.

Ordlista över våra termer

Alfa-1-antitrypsinbrist (alfa-1): Ett genetiskt tillstånd orsakat av oförmågan att frigöra AAT-proteinet från levern, vilket leder till en brist i hela kroppen. Personer med alfa-1 kan utveckla leverproblem eller lungsjukdomar såsom emfysem eller hudsjukdomen pannikulit. Andra har inga symtom eller sjukdomar.

Alfa-1-antitrypsinprotein: Alfa-1-antitrypsinproteinet (AAT) produceras främst i levern som frigör det till blodet hos friska individer. Alfa-1-proteinet har många funktioner varav en är att skydda kroppens känsliga vävnader från att förstöras av neutrofil elastas, ett vävnadsnedbrytande enzym som främst finns i cirkulerande vita blodkroppar. Dessa enzymer frigörs i vävnad när vita blodkroppar bekämpar infektioner.

Allel: Ett annat begrepp för den förändrade formen av en gen. Z-allelen är till exempel en förändrad form av M-genen. Det finns många olika genalleler för alfa-1.

Antibiotika: Antibiotika är läkemedel som kan döda eller stoppa tillväxten av bakterier. Termen används ibland för att beskriva läkemedel som kan behandla alla typer av infektioner till exempel sådana som orsakas såväl av bakterier som svamp, tuberkulos och till och med virus.

Ascites: Ansamling av vätska i buken.

Astma: En lungsjukdom som kännetecknas av en utbredd förträngning av luftvägarna på grund av kramp i luftvägarnas glatta muskulatur, svullnad av luftvägarnas slemhinna och närvaro av slem i de inre luftvägarna i lungan.

Bilirubin: Bilirubin är en biprodukt, som vanligtvis bildas i levern, vid sönderdelning av röda blodkroppar. Det skapar den gula tonen av vanligt serum, den gul-gröna nyansen av galla, avföringens bruna färg och urinens gula färg. När levern inte fungerar normalt kan bilirubinnivån öka vilket orsakar gulsot, gulfärgning av ögon och hud.

Biopsi: Termen biopsi används för att beskriva både en procedur för att avlägsna vävnad från ett organ eller det vävnadsprov som undersöks i mikroskop. Det finns tre grundläggande typer av biopsi: finnålsbiopsi, biopsi med grövre, ihålig nål och en biopsi där vävnadsprovet avlägsnas med ett snitt.

Bronkiektasier: Kronisk dilatation eller utvidgning av lungans bronker är ett tecken på bronkiektasier. Det orsakas ofta av inflammatoriska sjukdomar eller bronk obstruktion och leder till kronisk lunginfektion.

Cirros: Cirros är omfattande ärrbildning och förhårdnande av levern. Detta tillstånd är oftast förbundet med långt framskriden leversjukdom.

Emfysem: En lungsjukdom som innebär skadade alveoler, eller luftblåsor i lungorna. Vid emfysem töms de skadade luftblåsorna inte på ett normalt sätt vilket gör att det blir svårare att andas. Lungor med emfysem kan ha svårt att tömma ut använd luft med normal hastighet och därmed att fyllas igen med tillräckligt mycket frisk luft för att adekvat tillgodose kroppens syrebehov. Hos personer med alfa-1 blir lungorna faktiskt överdrivet uppblåsta, eller förstörade, och emfysemet förekommer huvudsakligen i de nedre delarna av lungorna eftersom det är dit det mesta av AAT-fattiga blodet flyter. Rökning relaterat emfysem förekommer vanligtvis i övre delen av lungorna. En person med alfa-1 som röker eller har rökt kan ha emfysem i hela lungorna.

Esofagusvaricer: Förstorade vener i esofagus på grund av ökat tryck i portådern genom vilken blod flyter in i levern. Detta uppstår vanligen vid cirros.

Fenotyp: Den specifika typen av AAT-protein som cirkulerar i blodet; den bestäms genetiskt genom alfa-1-generna som förts vidare från din mamma och pappa. Andra miljöbetingade faktorer kan också påverka proteintypen.

Flegma: Tjockt, klibbigt och trådigt slem som utsöndras från luftvägarnas slemhinna, till exempel vid en förkylning eller annan luftvägsinfektion.

Gener: Gener är sektioner av DNA som bestämmer specifika egenskaper hos människan. Det finns 25 000 gener. Varje förälder ger dig en gen som ensam eller i kombination resulterar i vissa egenskaper. Gener innehåller också instruktioner för tillverkning av proteiner, som alla har olika funktioner i kroppen.

Genotyp: Det mänskliga genomet är en väldigt lång och komplex sekvens av gener. Genotypen är en beteckning för en variant av sekvensen i en viss gen. Den specifika förändringen i en individs alfa-1-gensekvens, en så kallad genotyp, bestämmer deras särskilda karaktär d v s deras fenotyp.

Gulsot: Ett tillstånd som kännetecknas av en gulaktig färgning av hud, ögonvitor, munvävnad och kroppsvätskor på grund av överskott av bilirubin i blodet.

Hepatit: Inflammation i levern som kan vara orsakad av virus, abnormaliteter i immunsystemet och läkemedel, så väl som av alfa-1.

Hepatomegali: Förstoring av levern. I vissa fall kan man känna levern nedanför bröstkorgen.

Hepatosplenomegali: Förstoring av levern och mjälten.

Heterozygot/Homozygot: Varje cell i kroppen är uppbyggd av gener och varje gen är ett par av alleler, en från pappan och en från mamman. Om både din mamma och pappa ger dig samma allel benämns genen homozygot. Om din mamma och pappa ger dig olika alleler benämns genen heterozygot. Heterozygoter har oftast en normal allel (M) och en avvikande allel (Z), kombinationen benämns MZ. Individer med alfa-1 som är homozygoter har två avvikande alleler såsom ZZ.

Ikterisk: Guldfärgning av ögonvitorna förbunden med gulsot.

Influensa: Influensa är en akut smittsam virusinfektion som vanligtvis uppträder som epidemier. Den kännetecknas av inflammation av andningsorganen och av plötslig feber, frossa, muskelvärk, huvudvärk och kraftig trötthet.

Kolestas/Gallstas: Ett stop av flödet av galla som därför ansamlas i levern; kan resultera i gulsot, mörk urin, ljus avföring och klåda.

Kortikosteroider (Steroider, Prednisolon/Prednison): En typ av läkemedel som utformats för att ge en effekt som efterliknar den av hormoner från binjuren. De är de kraftigast verkande antiinflammatoriska läkemedel som är tillgängliga i nuläget och kan vara livsavgörande för personer med svår KOL och astma, men de är också kända för sina allvarliga biverkningar.

Kronisk bronkit: En lungsjukdom som kännetecknas av nedsatt förmåga att andas i kombination med slemproduktion i luftvägarna under större delen av året. Detta är en av sjukdomarna som orsakas av rökning.

Kronisk Obstruktiv Lungsjukdom (KOL): KOL betecknar en bred kategori av lungproblem inklusive emfysem, kronisk bronkit, bronkiektasier och kronisk astma hos vuxna. En huvudsaklig komponent i alla dessa sjukdomar är flödeshinder i luftvägarna vid både in- och utandning. KOL orsakar mer än 100 000 dödsfall varje år och är därmed den fjärde största dödsorsaken i USA.

Leverenzymmer: Proteiner (specifikt enzymer) som finns i hög koncentration i levern och i mindre mängder i blodet och kroppsvävnaden. Enzymerna frigörs till blodet när leverceller skadas. Läkare kan mäta mängden enzymer som släppts ut från celler och uppskatta omfattningen av lever-skadan genom att använda testerna AST (eller SGOT), ALT (eller SGPT), alkalint fosfat och GGT-P tester. Det finns också andra vanligen förekommande blodtester som utförs för att mäta leverfunktionen.

Leverfibros: Närvaro av ärrvävnad bestående av kollagen i levervävnaden. När levern har omfattande ärrvävnad kan organet inte längre fungera ordentligt.

Lunginflammation: En akut eller kronisk sjukdom som utmärks av inflammation i lungorna orsakad av virus, bakterier eller andra mikroorganismer och ibland av fysisk och kemisk irritation.

Mariatistel: Detta är en ört med den aktiva beståndsdel silymarin. Mariatistel anses vara hälsosam för personer med leversjukdom på grund av dess renande och skyddande egenskaper. Det är oerhört viktigt att din läkare får reda på om du själv tar, har för avsikt att ta eller ge denna ört till ditt barn. För närvarande studeras örten omfattande av The National Institute of Health's National Advisory Council for Complementary and Alternative Medicine (Nationellt rådgivande organ för alternativ medicin).

Mikromolar: Förkortat μM , används för att ange mängden alfa-1-antitrypsinprotein när man mäter serumnivåer. En person anses lida brist på AAT-protein när deras serumnivå är $11 \mu\text{M}$ eller lägre.

Mjälte: Ett organ som är en del av kroppens lymfsystem. Det fungerar som kroppens försvarsmekanism och är inblandat i bildandet och nedbrytandet av vissa blodkroppar samt fungerar som en blodreservoar. Blod från mjälten går till levern.

Pannikulit: Pannikulit är en inflammation i fettlagren under huden vilken kan orsaka att huden hårdnar och bildar väldigt smärtsamma knölar, fläckar eller hudbristningar. Sannolikt initieras skadan av de destruktiva egenskaperna hos ohämmade neutrofiler. Hos vissa patienter inträffar hudskada från pannikulit efter ett trauma eller slag mot området i fråga. Det förekommer så väl hos vuxna som hos barn och har kopplats samman med ZZ och MZ fenotyperna och möjligtvis även andra alleler.

Portahypertension: Blod flyter från venerna i magen, tarmarna, mjälten och bukspottkörteln och kommer in i levern genom portådern. När levern är sjuk och inte fungerar tillfredsställande är blodflödet nedsatt och ett tryck byggs upp i portådern vilket kan leda till ett antal olika problem. Detta tillstånd heter portahypertension.

Pruritus: Medicinsk term för klåda.

Skleroterapi: En procedur som kan användas för att behandla blödningar ur esofagusvaricer. Intravenöst läkemedel injiceras direkt in i de förstörade venerna för att stoppa blödningen.

Splenomegali: Splenomegali, förstörad mjälte, uppstår när mjälten är sjuk eller när portahypertension utvecklats på grund av leversjukdom.

Sputum: Substans som hostas upp och vanligtvis stöts ut genom munnen, särskilt slem eller var som expektoreras (hostas upp eller spottas ut) vid sjukdomar i luftvägarna.

Substitutionsterapi: Intravenös administrering av alfa-1-antitrypsinprotein som renats från humant blod.

TPN: Total Parenteral Nutrition (TPN) är att administrera en näringsmässigt adekvat lösning intravenöst; TPN kan bli nödvändigt för att förse individer med allvarlig leverskada med näring.

Vitamin A, D, E, K: Fettlösliga vitaminer som är nödvändiga för adekvat näringstillförsel och ofta ordinerar som kosttillskott när allvarlig leversjukdom förhindrar att de absorberas i blodet.

Var hittar jag ytterligare information?

Nedan finns ett stort antal organisationer som hjälper och stödjer individer med alfa-1. Varje organisation har sitt unika sätt att samarbeta med individer med alfa-1.

Alfa-1 Sverige

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

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

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

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.

www.alpha1.org
+001 305 567 9888
3300 PONCE DE LEON BLVD.
CORAL GABLES, FL 33134

Utbildningsbroschyrer sponsras av

AlphaNet

Baxter

CSL Behring

Dohmen Life Science Services

Grifols