

Vad är alfa-1?

**En sjukdomsbakgrund
inom familjen med...
lungsjukdom?
leversjukdom?**

**Vad du behöver veta om
alfa-1-antitrypsinbrist**



Vad är alfa-1?

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.

Alfa-1 uppstår när det råder brist i blodet på ett protein som benämns alfa-1-antitrypsin (AAT). Proteinet produceras huvudsakligen i levern. AATs främsta funktion är att skydda lungorna mot inflammation orsakad av infektion och inhaleda irriterande ämnen som tobaksrök. Den låga blodnivån av AAT uppträder på grund av att proteinet är avvikande och ej kan frigöras från levern i normal takt. Detta leder till en ansamling av avvikande AAT i levern som kan orsaka leversjukdom och en sänkning av halten AAT i blodet, vilket i sin tur kan ge upphov till lungsjukdom.



Vilka är de vanligaste symtomen orsakade av alfa-1?

Lungrelaterade symtom:

- Andnöd
- Ronki (väsande eller pipande andning)
- Kronisk hosta och sputumproduktion (slem)
- Återkommande infektioner i nedre luftvägarna

Leverrelaterade symtom:

- Gulfärgning av ögon och hud (gulsot)
- Buksvullnad (ascites)
- Blodiga uppstötningar eller blod i avföringen

Vad är några viktiga fakta om alfa-1?

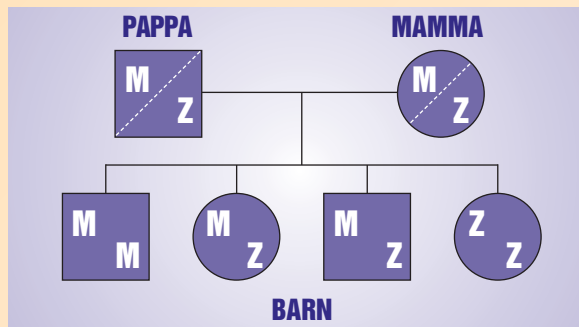
Alfa-1:

- Är en genetisk förändring som leder till låga eller omätbara nivåer AAT
- Kan orsaka lungsjukdom hos vuxna
- Kan orsaka leversjukdom som förvärras med tiden hos spädbarn, barn och vuxna
- Förblir ofta odiagnostiserad i flera år
- Kan behandlas men kan inte botas utan en levertransplantation
- Är lätt att upptäcka genom ett blodprov

Hur ärvs alfa-1?

Vi får hälften av våra gener från varje förälder. Man kan ärva alfa-1 från individer med alfa-1 (personer med två avvikande AAT-gener) eller bärare (personer med en normal och en avvikande AAT-gen). Se figuren nedan för att förstå vad som kan hända barnen om båda föräldrarna är bärare. Figuren visar generna som resulterar i normal nivå av AAT-protein (M) samt låg nivå eller avsaknad av AAT-protein (Z).

Risker förenade med vanliga genetiska varianter



Normal (MM) • Har inte sjukdomen; har inte några avvikande AAT-gener.

Bärare (MZ) • Lätt till moderat AAT-brist — kan komma att få sjukdomssymtom och har en avvikande AAT-gen.

Bärare (MS) • Det är oklart om det föreligger en risk för att utveckla sjukdomssymtom men har en avvikande AAT-gen (de flesta studier visar inte på någon förhöjd sjukdomsrisik).

Alfa-1 (SZ) eller (ZZ) • Moderat (SZ) till allvarig (ZZ) brist — kan utveckla sjukdom och har två avvikande AAT-gener.

Alfa-1 (SS) • Det är oklart om det föreligger en risk för att utveckla sjukdomssymtom men har två avvikande AAT-gener (de flesta studier visar inte på någon förhöjd sjukdomsrisik).

Vem bör testa sig för alfa-1?

Alla med emfysem, kronisk obstruktiv lungsjukdom (KOL), kronisk bronkit eller astma som inte är helt reversibel efter aggressiv behandling.

- Individer med bronkiektasier
- Spädbarn, barn och vuxna med oförklarad leversjukdom
- Individer med en bakgrund av leversjukdom i familjen

- Biologiska släktingar till personer som fått diagnosen alfa-1
- Alla som har hudsjukdomen pannikulit

Att testas för alfa-1

Att testas för alfa-1 är ganska lätt, snabbt och mycket tillförlitligt. Det görs genom ett blodprov eller ett munsvabbtest. Personer som befinner sig i riskzonen för alfa-1 bör testa sig eftersom:

- Det finns behandlingar och förebyggande åtgärder som kan bromsa utvecklingen av lungsjukdom och hjälpa dig få bättre kontroll över din hälsa.
- Eftersom den är ärftligt kan alfa-1 föras vidare till barnen. Detta bör du tänka på när du tar beslut om att skaffa barn och det bör diskuteras med dina familjemedlemmar.

Testet för alfa-1 kräver en läkarremiss och täcks oftast av sjukförsäkring. Konfidentiell testning är tillgänglig genom the Alpha-1 Coded Testing (ACT) Study. Vem som helst kan få ett gratis, konfidentiellt test och svar. För mer information om ACT-studien vänligen skicka ett mail till alphaone@muscu.edu.



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.

Att få information om dig och din familj via genetisk testing kan innebära både fördelar och nackdelar. (För ytterligare information om informerat samtycke besök: www.alpha1.org.)

Möjliga fördelar

- Att tillåta dig att inhämta kunskap om alfa-1 och dina personliga risker
- Att förse dig med information inför framtida sjukvårdsbeslut
- Att ge dig möjligheten till förebyggande åtgärder för att förhindra att sjukdomen förvärras
- Att hjälpa dig och din familj att ta beslut angående arbete och livsstil
- Att hjälpa individer i fertil ålder att förstå riskerna för ett barn

Möjliga nackdelar

- Kan vara upprörande för dig personligen
- Kan påverka dina möjligheter att få sjukvårds- och livförsäkring
- Kan påverka arbetsgivares benägenhet att anställa dig
- Kan orsaka stress i din familj
- Kan öka dina sjukvårdskostnader



Vad bör jag göra med resultaten?

- Kontakta din läkare eller primära vårdgivare.
- Skapa ett träningsprogram (under medicinskt överinseende).
- Skapa ett kostprogram (under medicinskt överinseende).
- Tänk på hur din livsstil påverkar din hälsa (rökning, alkoholkonsumtion, övervikt).
- Be din vårdgivare om ett exemplar av broschyren "Guide för individer som nyligen har diagnostiserats."
- Kontakta de resurser som finns listade i denna broschyr för ytterligare information.
- Undvik riskfaktorer:
 - Sluta röka och undvik passiv rökning i största möjliga mån.
 - Undvik att vara i närheten av damm och ångor.
- Bestäm dig för vilka familjemedlemmar du vill informera och uppmuntra de som kan vara drabbade att också testa sig.

Alfa-1 Sverige

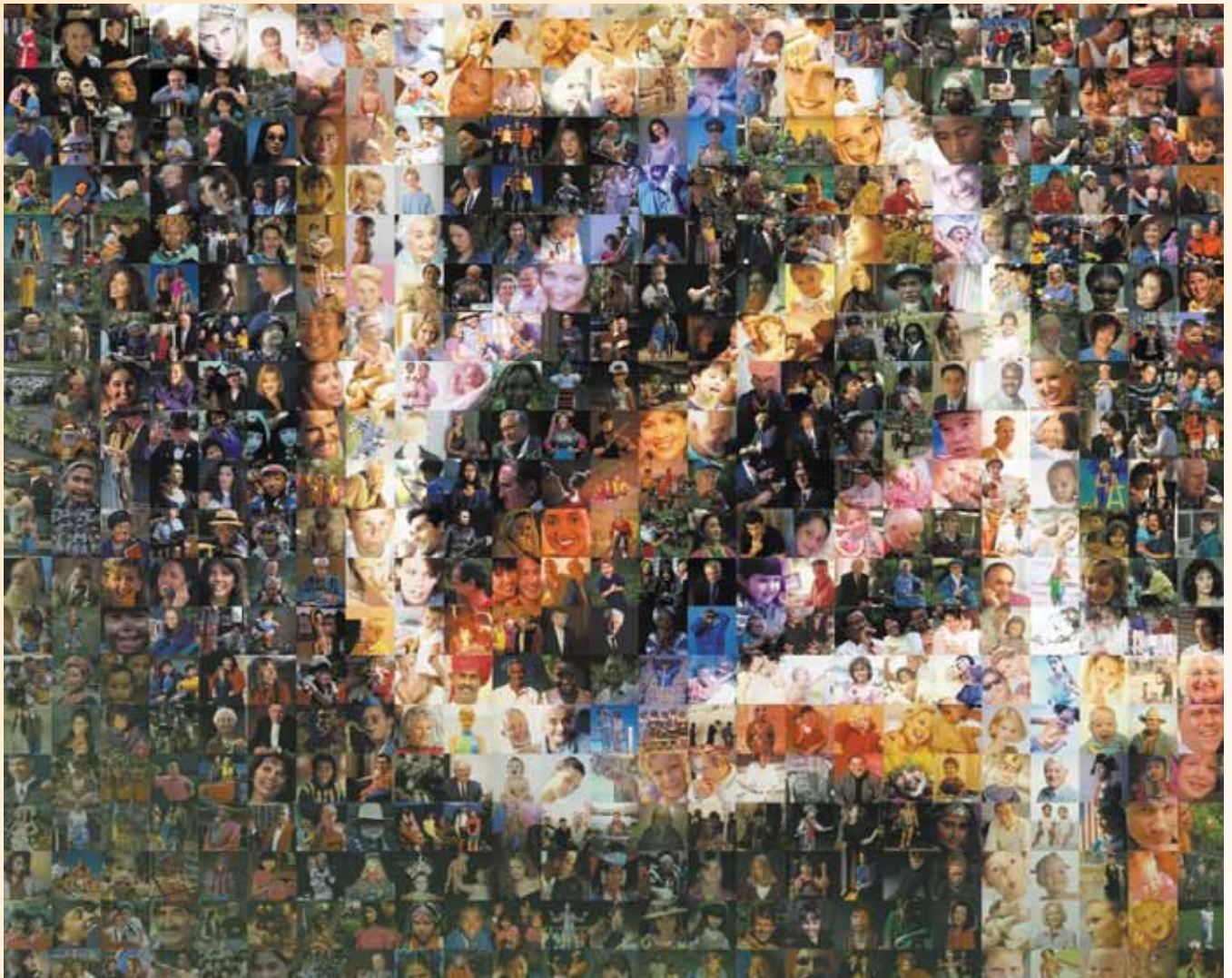
www.alfa-1.se

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, FLORIDA 33134

Utbildningsbroschyrer sponsras av:

AlphaNet

Baxter

CSL Behring

Dohmen Life Science Services

Grifols