

Vad innebär det att vara en alfa-1-bärare?



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). Ungefär 20% av de som har SZ-gener har samma lung- och/eller leverproblem som de som har ZZ-gener.

Följden av att ha två avvikande alfa-1-gener är väldigt låg nivå eller till och med avsaknad i blodet av ett protein som benämns alfa-1-antitrypsin (AAT). Bristen i blodet orsakas av en onormal ansamling eller frånvaro av alfa-1-proteinet i levern.

Vad menas med begreppet "alfa-1-bärare"?

En alfa-1-bärare är en person som har en normal alfa-1-gen (M) och en avvikande alfa-1-gen (vanligtvis S eller Z). Att vara bärare är väldigt vanligt. Uppskattningsvis är över 20 miljoner människor i USA är bärare. De flesta

bärare är MS eller MZ. Bärare kan ha sänkta nivåer av alfa-1-antitrypsinprotein i blodet men deras nivåer är sällan så låga som hos personer med alfa-1.

Hur kan det påverka dina lungor att vara alfa-1-bärare?

För alfa-1-bärare finns vanligtvis endast en liten risk för att drabbas av en alfa-1-relaterad sjukdom. Den grupp av bärare med samband till ökad risk för lungsjukdomar har MZ-gener. I nuläget finns inga kända risker för lungsjukdomar hos MS-bärare.

Lungsjukdom: Risken för att drabbas av emfysem kan vara högre för MZ-bärare. Dock är denna förhöjda risk väldigt



liten om bäraren inte är rökare eller utsatt för stora mängder luftföroreningar. Risken för att drabbas av kronisk obstruktiv lungsjukdom (KOL) är högre hos MZ-bärare som har släktingar med KOL. Detta tyder på att KOL i dessa familjer kan vara orsakad av andra genetiska faktorer. Det finns inga vetenskapliga bevis för att MS-bärare riskerar att få lungsjukdom.

Lungsymtom som kan vara relaterade till att vara alfa-1-bärare:

- Andnöd
- Ronki (väsande eller pipande andning)
- Kronisk hosta och sputumproduktion (slem)
- Kronisk bronkit
- Återkommande infektioner i nedre luftvägarna
- Försämrad ansträngningstolerans
- Astma som inte svarar på behandling eller icke-säsongsbundna allergier
- Bronkiektasier

Hur kan det påverka din lever att vara alfa-1-bärare?

För alfa-1-bärare finns vanligtvis endast en liten risk för att drabbas av en alfa-1-relaterad sjukdom. Den grupp av bärare med störst samband till ökad risk för leversjukdomar har MZ-gener. I dagsläget finns inga kända risker för leversjukdomar hos MS-bärare.

Leversjukdom: Risken för leversjukdom hos alfa-1-bärare är avsevärt mindre än för individer med alfa-1. Forskning tyder på att kronisk leversjukdom kan förekomma hos MZ-bärare endast om deras lever först har skadats av något annat såsom ett virus, kemikalier (inklusive alkohol) och övervikt. Det finns inga vetenskapliga bevis för att MS-bärare riskerar att få leversjukdom.

Leversymtom som kan vara relaterade till att vara alfa-1-bärare:

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



Barn till alfa-1-bärare

Alfa-1-bärare kan föra vidare sina avvikande alfa-1-gener till sina barn.

- Om en bärare (MZ), får barn med en person som har normal alfa-1-gener (MM), föreligger en 50%-ig risk för varje barn att vara alfa-1-bärare (MZ). Det finns ingen risk för att något av barnen har sjukdomen.
- Om en bärare (MZ) får barn med en annan bärare (MZ), föreligger en 50%-ig risk för varje barn att vara alfa-1-bärare. För varje barn föreligger dessutom en 25%-ig risk för att ha alfa-1 (ZZ) och en 25%-ig risk för att ha normala alfa-1-gener (MM).

Vem bör testa sig?

Var och en som funderar på att testa sig för alfa-1 bör först prata med sjukvårdspersonal med kunskap om genetiska sjukdomar. Det kan vara deras läkare eller en genetisk rådgivare. Testning rekommenderas för föräldrar och syskon till en person med alfa-1. Testning rekommenderas också för den som har något av följande medicinska tillstånd:

- KOL (emfysem och/eller kronisk bronkit)
- Astma där lungfunktionen inte normaliseras med ordinerade mediciner
- Oförklarad leversjukdom
- Leversjukdom med en familjebakgrund av leversjukdom

Om du är en bärare och funderar på att skaffa barn, besök www.alpha1.org för ytterligare information.

Hur kan jag få reda på status för mig själv eller en närstående?

Att få reda på sin alfa-1-status involverar oftast blodprov som indikerar om du tillhör gruppen normal (ingen alfa-1-brist), bärare eller har alfa-1. Dock har man börjat utföra munsvabbstester, dvs testning av celler tagna från kindens insida. Det vanligaste testet mäter mängden alfa-1-antitrypsin i blodet. Många kliniska laboratorier kan utföra detta test. En andra typ blodtester benämns fenotypning och genotypning. Alfa-1-testning utförs huvudsakligen endast när mängden AAT i blodet ligger under den normala. Dessa tester bestämmer precis vilken typ alfa-1-antitrypsinprotein som kroppen producerar. Endast ett fåtal specialiserade laboratorier kan utföra dessa tester. Det finns ett gratis och konfidentiellt testningsprogram, the Alpha-1 Coded Testing (ACT) Study, vid Medical University of South Carolina (MUSC). För att få testning för dina familjemedlemmar vänligen skicka ett mail till alphaone@muscu.edu.

Finns det några nackdelar med att testas för alfa-1?

Ja. Genetisk diskriminering har förekommit i USA vid på arbetsmarknaden, vid jobbansökan och vid ansökan om sjuk- och livförsäkring. När väl ditt testresultat finns i din journal kan en tredje part möjligtvis få tillgång till informationen. Tredje part kan vara försäkringsbolag, sjukvårdsinrättningar och andra intressenter. De kan få reda på dina testresultat om du undertecknar ett samtyckesformulär som ger tillgång till dina journaler.

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).

Kan det påverka min sjukförsäkring att vara bärare?

Svaret på denna fråga är generellt "Nej", men i framtiden kan försäkringsbolag komma att se bärarstatusen som ett förutexisterrande tillstånd.

Hur kan bärare förebygga eller minska riskerna för att utveckla sjukdomarna relaterade till alfa-1?

MZ-bärare har endast en något förhöjd risk för de lung- eller leversjukdomar som förekommer hos personer med alfa-1. Du kan förebygga eller minska riskerna genom att göra livsstilsförändringar som t ex:

- Rök inte och undvik passiv rökning.
- Undvik att upprepat utsätta dig för damm, ångor och gaser.
- Avstå från eller dra ner på alkoholkonsumtion.
- Vaccinera dig mot hepatit A och B.

Om bäraren har barn som också är bärare så bör de informeras om sin genetiska status. Vikten av en hälsosam livsstil bör betonas från en tidig ålder.

Vilka är de rekommenderade behandlingarna för bärare med lever- eller lungsjukdom?

Din läkare bestämmer hur din behandling ska se ut. Behandling för att korrigera de sänkta nivåerna av AAT i blodet hos alfa-1-bärare rekommenderas inte. AAT-ersättningsbehandling, som är dyr, är bara tillrådlig för de som har en allvarlig AAT-brist och drabbas av emfysem.

För vem ska jag avslöja att jag är alfa-1-bärare?

Att berätta om sin bärarstatus för andra är upp till dig men det kan vara bra att informera familjemedlemmar så att de kan överväga testning. Dessutom kan din läkare behöva veta för att bättre kunna planera val av behandling.



Vart kan jag vända mig för att få mer information och stöd?

Att få reda på att du är en alfa-1-bärare kan göra dig förvirrad eller upprörd. Det kan vara till hjälp att:

- Berätta om din status för din familj.
- Lära sig så mycket som möjligt om hur det kan påverka din hälsa.
- Sök upp stödgrupper eller genetisk rådgivning för att få svar på dina frågor.

Det finns dessutom organisationer som kan erbjuda dig hjälp och råd. Några av dessa finns listade i denna broschyr.



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.



*Ett särskilt tack från Alfa-1-stiftelsen till Vermont Alpha **Vicky Cameron och hennes familj**. De tillät oss använda deras foto på framsidan av denna broschyr.*



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