

Nyhetsbrev desember 2024

Ord fra Formanden

Året går på hæld, og i den forbindelse vil bestyrelsen samt de nationale arbejdsgrupper gerne sende en varm julehilsen til alle medlemmer af Alfa-1 Norden og deres pårørende. Alfa-1 Nordens bestyrelse vil også gerne takke for den tillid, I har vist os i forbindelse med dannelsen af Alfa-1 Norden. Vi er bevidste om, at der har været bekymringer blandt nogle medlemmer – måske især fordi overgangen fra at være en national forening til en nordisk kunne skabe usikkerhed. Måske har der også været en frygt for at miste det, man tidligere havde på nationalt niveau. Jeg ved ikke, om alle bekymringer er forsvundet, men jeg ved, at de nationale arbejdsgrupper gør deres bedste for at sikre, at alle arrangementer fortsat bliver afholdt, som de plejer. Samtidig arbejder Alfa-1 Nordens bestyrelse målrettet på at gøre Alfa-1 Norden til et samlingspunkt for nordiske patienter og deres pårørende.

Bestyrelsen har haft travlt i året der er gået. I løbet af det første halve år siden Alfa-1 Norden blev oprettet, har vi arbejdet på at finde nye arbejdsgange i forhold til tidligere, hvor vi fungerede som nationale foreninger. Bestyrelsen er blevet opdelt i flere arbejdsgrupper for at fordele opgaverne bedre. Dette omfatter arbejde med medicin i Norden, ansøgninger om donationer, planlægning af møder samt internationale opgaver. Alle disse opgaver har krævet tid og indsats, men vi føler, at vi har nået vores mål for året. Vi ser nu frem til et spændende og produktivt 2025.

Velkommen til vores nye organisationssekretær, Vian!

Det er med stor glæde, at vi introducerer Vian som vores nye organisationssekretær. Med en baggrund som biomediciner med speciale i multipel sklerose har Vian en solid videnskabelig forståelse kombineret med erfaring fra erhvervslivet. Tidligere har Vian arbejdet med import og eksport af medicin hos Europas største parallelimportør, hvor hun har opnået omfattende erfaring med komplekse processer og tværnational koordinering. Vian bor i Odense med sin mand, deres to teenagebørn og hund, og hun bringer både faglig tyngde og stærke organisatoriske kompetencer til rollen. Vi er overbeviste om, at Vian med sin brede faglige baggrund og engagerede tilgang vil blive en værdifuld støtte for vores organisation og bidrage positivt til samarbejdet med både medlemmer og interessenter. **Velkommen ombord, Vian!**



Invitasjon til informasjonsmøter i Kolding og Gentofte

NB: Arrangement kræver ikke medlemskab af foreningen.

Tema: Livet med Alfa-1 og erfaringer med medicinen

Tid og sted: torsdag den 16. januar kl. 17.00 til kl. 20.00

Gentofte Universitetshospital: Niels Andersens Vej, 2900 Hellerup, Indgang 10A (Det lille Auditorium).

Kolding: Hotel Scandic, Kokholm 2, 6000 Kolding.



Program:

- 1) Overlæge Torgny Wilcke vil fortælle om resultaterne af 3 års behandling med antitrypsin og om det nyeste inden for forskning i medicin.
- 2) Foreningen byder på et let traktement.
- 3) Nyt fra Alfa-1 Norden ved formand Claus Astradsson.

Arrangementet vil her være på storskærm. Der vil være mulighed for spørgsmål. Repræsentanter for bestyrelsen samt foreningens nyansatte sekretær vil være til stede.

Af hensyn til traktement samt plads er tilmelding nødvendig.

Tilmelding til Kate Lindahl senest søndag den 12. januar på mail.: kate.lindahl@alfa-1norden.org eller tlf. +45 22649592.

HUSK: skriv Kolding, hvis det er der du deltager, ellers skriv Gentofte.

Med venlig hilsen Bestyrelsen Alfa-1 Norden og arbejdsgruppen i Danmark

Rapport fra cafemøde i Odense

Den 21/11-24 havde vi Café-møde på OUH, pga. sygdom og andet, endte vi med at være 4. På trods af få deltagere kom snakken vidt omkring. Vi snakkede om; lang udredningstid, mangel på faste specialister, når vi kommer på lungeambulatoriet, erstatningsbehandling og transplantation og diverse bivirkninger, som uønsket hårvækst for kvinder hvilket vi, nærmest lykkeligt, lever med. Derudover hyggesnakker vi. Det er et godt forum at være i, vores alfa familie. Alfa-1 Norden prioriterer Café-møde modellen, fordi vi gerne vil være i det uformelle forum, hvor nye trygt kan møde op, hvor spørgsmål efter bedste evne besvares, hvor man bare kan lytte. Hvor vi som arrangør kan trække sig og lade snakket flyde fra a til z, intet er planlagt, udover kaffe/vand og en let servering. Vi holder møderne i de forskellige regioner/byer og forsøger at komme rundt hvert år.

Kommende Cafemøter i Norge, Sverige og Danmark

I Norge planlægges der et informationsmøde i Oslo, derudover vil vi forsøge at arrangere café-møder rundt omkring i Norge. Dette kræver dog også hjælp fra norske medlemmer til den nationale arbejdsgruppe. Ønsker du som medlem å arrangere et lite Alfa-1 cafemøte i ditt distrikt? Ta da kontakt med info@alfa-1norden.org. Utover dette fortsetter arbeidet med medisinsaken sammen med det norske lungeforbund (LHL).

I Sverige planlægges vi medlemsmøde over en weekend med mulighed for ankomst fredag og udtjekning søndag – dato annonceres i løbet af foråret, vi håber også at kunne afholde café-møder rundt omkring i Sverige, men dette kræver hjælp fra medlemmer til at styrke den nationale arbejdsgruppe. Ønsker du som medlem å arrangere et lite Alfa-1 cafemøte i ditt distrikt? Ta da kontakt med monika.lorentzen@alfa-1norden.org

I Danmark planlægges 2-4 cafemøter rundt omkring. I tillegg et arrangement for barn og deres familie. Dato og sted er ennå ikke fastlagt. Hust at alle våre arrangementer er åpne over landegrensene.



Alfa-1 Nordens svenske arbeidsgruppe afholdt deres første svenske informasjonsmøte i Stockholm den 23. november på Villa Källhagen. Det blev en mindre gruppe deltagere og en meget givende stund sammen. Fra bestyrelsen deltog formand Claus Astradsson samt danske og svenske medlemmer. Mødet blev indledt med præsentation af alle de fremmødte. En fælles frokost fulgte. Flere nye medlemmer deltog, og de blev ønsket hjerteligt velkomne til Alfa-1 Norden. Vi havde et foredrag af leverspecialist, docent og overlæge, Staffan Wahlin, fra Gastrocentrum ved KU Huddinge. Han fortalte generelt om leversygdomme og leverpåvirkning ved AAT-mangel, som der indtil videre ikke har været behandlingsmuligheder for, bortset fra levertransplantation. I efteråret 2024 har han haft lederansvar for Takeda's Fazirsiran fase 3 studie, som er startet på Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge. Dette er spændende forskning, der ser lovende ud, selvom ikke alle hindringer på vejen er løst endnu. Der blev også anledning til diskussion om Alfa-1 Nordens kommende medlemsaktiviteter i Stockholm og Sverige generelt, efter lidt kaffe og kage. Vi talte om betydningen af at møde andre med AAT-mangel personligt. Tak til alle, der deltog i medlemsmødet og gjorde det så vellykket! For dem, der gerne vil høre foredraget, vil optagelsen snart blive lagt på YouTube. <https://youtube.com/@alfa-1norden824?feature=shared>

Nyheter fra medisinsaken i Norge



Avslag for Prolastina og Respreeza i medisinsaken

Dessverre ble det avslag på de livsforlengende bremsemedisinene for Alfa-1 relatert emfysem (Prolastina og Respreeza) i det norske Beslutningsforum den 21. oktober. Begrunnelses var at det var tilbudt en altfor høy pris som ikke står i et rimelig forhold til dokumentert klinisk nytte. Dersom det tilkommer nye bevis fra forskning for eksempel på kostnadseffektivitet, biotilsvarende/generika, overlevelsestall, så kan det komme en ny vurdering. Alfa-1 Norden er bekymret over kravet til mer forskning, ettersom dette vil medføre at personene som er i gruppen uten virkestoff vil få skader på lungevevet, og tapt livskvalitet. Norsk forening for lungemedisin (NFL) har valg å gi bred støtte til de norske Alfa-1 pasientene i denne saken. I forkant av møtet i Beslutningsforum uttalte de følgende:

«Styret i Norsk forening for lungemedisin (NFL) anerkjenner den vanskelige situasjonen pasientene med progredierende emfysem ved A1AT-mangel befinner seg i. Pasientorganisasjonens representanter har rett i at det ikke finnes et sykdomsregister, at det er lav forskningsinnsats i feltet i Norge og at det antakelig er stor variasjon i deteksjon og oppfølging i det offentlige, norske helsevesenet.

Vi deler perspektivet til de to medisinske fagekspertene som DMP har vært i kontakt med. At man ikke har klart å vise en effekt på mortalitet, livskvalitet og lungefunksjon, gjenspeiler hovedsakelig oppfølgingslengden i studiene. CT-funnene gjør at vi vil forvente en forskjell i mer pasientsentrerte utkommer dersom lengre oppfølging hadde vært gjennomført.

Imidlertid vil vi stille spørsmål ved kravene til dokumentasjon på behandling for en langsomt progredierende sykdom og sjeldent forekommende tilstand som det her er tale om. Det fremstår som svært utfordrende å rekruttere (nok) pasienter til deltakelse i en placebokontrollert studie med oppfølging av en slik lengde. Dessverre tror vi aldri vi vil få denne typen studier for disse pasientene.

Beslutningstakere og den farmasøytiske industrien får slik sett et stort ansvar for å sammen kunne tilby effektiv behandling til pasientene, eventuelt i kombinasjonen av prissetting og betalingsvillighet velge å ikke tilby dette til dem».

Formann i NFL Dr. Rune Nielsen har i tillegg gått ut med offentlig støtte til de Norske pasienter i det norske magasinet Dagens medisin. Her formidler han at de er uenige i avslaget, og at han gjerne skulle ønske at norske lungeleger kunne gi denne medisinen til sine Alfa-1 pasienter. Han ber Beslutningsforumet å senke kravene til evidens (forskning som viser at legemiddelet har effekt) og leverandørene om å senke prisen. Beslutningsforum har bedt om nye prisforhandlinger med leverandørene av Prolastina og Respreeza. Pris på legemiddelet er ikke offentlig i Norge. Bestyrelsen vet derfor ikke hvilken pris leverandørene har tilbudt, så vi kan ikke gi opplysninger om dette. Vi venter nå på videre hendelser i forhandlingene, og håper at Beslutningsforum og leverandørene kan komme til snarlig enighet.

ERS-kongressen i Wien

Kari D. Aasheim fra bestyrelsen deltok i september på den [europeiske lungekongressen ERS](#). Arrangementet avholdes av [European respiratory society](#), er en stor internasjonal organisasjon med over



35 000 medlemmer bestående av blant annet lungeleger, forskere og pasienter. Kari mottok stipend av det [Europeiske lungeforbund \(ELF\)](#) for å delta. ERS er et årlig arrangement for lungeleger, forskere, legemiddelselskap og pasientrepresentanter. Årets kongress foregikk i Wien. Arrangementet var svært stort og messelokalene bød på en lang rekke av korridorer med «poster-sessions», der forskere på ulike lungesykdommer presenterte sine forskningsfunn for interesserte forbipasserende på plakater de hadde festet på tavler. Flere Alfa-1 forskere var også til stede for å presentere sine funn. Konferansen bød i tillegg på en lang rekke forelesninger beregnet på å utdanne lungeleger. Noen forelesninger var åpne for pasientrepresentanter. Legemiddelindustrien var til stede på stand for å presentere sine produkter. Av hensyn til lovverk som regulerer kontakt mellom legemiddelindustri og pasienter, var pasientrepresentanter utestengt fra disse områdene i messehallen. Som pasientrepresentant deltok Kari i forkant av kongressen på ELF sin pasientsamling. Her ble det avholdt flere foredrag om ELF sitt arbeid, og det var forelesninger om hvordan pasientorganisasjoner kan støtte hverandre på tvers av landegrensene og hvordan man kan drive politisk påvirkningsarbeid for å bedre situasjonen for sin pasientgruppe. Det ble i tillegg gjennomført en workshop hvor pasientrepresentantene kartla utfordringer mennesker med sjeldne diagnoser møter på i Europa, og kom med forslag til hvordan dette kunne løses. Under oppsummeringen kom det frem at mange av utfordringene er de samme på tvers av diagnoser og land. Fellesnevnerne var lite kunnskap blant helsepersonell om de sjeldne diagnosene, mangel på tilgang på spesialistkompetanse og lite betalingsvilje for bremsende/kurative medisiner. Fravær av behandlingsretningslinjer og mangel på nasjonale forskningsregistre ble også trukket frem. Som løsninger ble opplysningsarbeid blant helsepersonell, samordning av spesialistkompetanse, oppretting av forskningsregistre, og politisk påvirkningsarbeid nasjonalt og internasjonalt, spesielt fremhevet. På konferansen ble det hyggelig gjensyn med «internasjonale kolleger» fra Alpha-1 global, [Alpha-1 Foundation](#), Alpha-1 Europe Alliance, og andre europeiske Alfa-1 pasientorganisasjoner.

EARCO- intersemøte

På ERS-kongressen deltok Kari fra bestyrelsen på møte for de som har interesser i EARCO, et felles europeisk forskingsregister der det årlig blir lagt inn helseopplysninger om europeiske Alfa-1 pasienter, som lungefunksjonstester, CT-scan ol. Forskere benytter dette registeret for å finne ut hvordan det går med helsen til Alfa-1 pasientene på gruppenivå. For eksempel kan de undersøke om sykdommen ved Alfa-1 mangel er annerledes mellom menn og kvinner, og de kan sammenlikne livslengde eller tid til transplantasjon mellom Alfa-1 pasientene i de land som får bremsemedisin for emfysem, mot de land der man ikke får dette. Til stede var styret i EARCO, lungeleger, leverleger, biokjemikere, andre medisinerere, og representanter fra Alfa-1 pasientorganisasjoner. Alfa-1 forskerne ga en oppdatering på de mange spennende funn som var gjort fra registeret, og det ble presentert resultater fra en imponerende mengde studier som kun er mulige å gjennomføre fordi Alfa-1 pasienter har sagt seg villig til å bidra med sine helsedata i registeret. Den som er spesielt interessert kan finne en oversikt over alle EARCO-studiene her: <https://www.earco.org/proyectos> Norge er ikke med i EARCO per i dag. Det skyldes at de praktiserer strengere regler for deling av helsedata med utlandet enn Danmark og Sverige. Styret i Alfa-1 Norden har et mål om at norske Alfa-1 pasienter skal få helsedata lagt inn i dette registeret, slik at også norske Alfa-1 pasienter kan være med på å skape mer kunnskap om Alfa-1 mangel.



Møte med leder i Norsk Forening for Lungemedisin (NFL)

På ERS-kongressen gjennomførte Kari fra bestyrelsen et privat møte med leder i NFL, lungelege Rune Nielsen. Hvor temaet var utfordringer de norske Alfa-1 pasienter kan oppleve i det norske helsevesenet, både når det gjelder variasjon i behandlingstilbud, manglende tilgang til bremsende og kurative medisiner, samt begrensede muligheter til forskningsdeltakelse. Dr. Nielsen fortalte at han ønsker å bidra til at norske Alfa-1 pasienter skal få et bedre helsetilbud. Spesifikt vil han arbeide for å samle spesialistkompetanse på Alfa-1 mangel. Han ønsker i tillegg å få innført behandlingsretningslinjer for Alfa-1 mangel i Norge, som kan bygge på de kommende retningslinjer fra EARCO og ERS. I tillegg har Dr. Nielsen et mål om at Norge på lengre sikt kan få et nasjonalt Alfa-1 pasientregister. Et slikt register vil kunne benyttes til å legge inn opplysninger om for eksempel kjønn, alder, lungefunksjonstester, blodprøver, leverprøver, CT-scan og andre sykdommer vi måtte ha. Registeret kan deretter brukes til å følge hvordan Alfa-1 relatert sykdom utvikler seg hos den enkelte pasient. På gruppenivå kan opplysningene gi innsikt i hvorfor tilstanden rammer ulikt, og vise sammenhenger mellom Alfa-1 mangel og andre sykdommer, som man kanskje ikke har sett før. På sikt vil denne kunnskapen kunne bidra til at Alfa-1 pasienter får en bedre og mer målrettet behandling. Det vil også bli enklere å gjennomføre kliniske Alfa-1 studier i Norge når man får en oversikt over hvor mange Alfa-1 pasienter vi er i Norge, og hvordan Alfa-1 mangel arter seg hos norske pasienter. Som pasientforening håper vi i tillegg at et slikt register kan føre til at vi får fast oppfølging i helsevesenet, slik at vi ikke blir gående uten helsetilbud, som noen av oss i Norge har opplevd. Dr. Nielsen informerte om at Norges strenge regelverk for opprettelse av pasientregistre gjør dette arbeidet komplisert og at dette ligger frem i tid. Vi takker Dr. Nielsen for at han har oss med i sine planer, og for at han tok seg tid til en prat om disse temaene som er viktige for oss.



Status på medisinsaken i Sverige

Den helseøkonomiske vurderingen av Prolastina og Respreeza, bremsemedisiner for Alfa-1 relatert emfysem, som NT-rådet har bestilt, er under forberedelse. I den forbindelse har Alfa-1 Nordens medisingruppe laget et brev til TLV der vi presenterer pasientperspektivet, kommer med innspill til den helseøkonomiske vurderingen og medisingruppen skal prøve å få til et møte med TLV for å diskutere saken. Vi holder deg oppdatert om sakens gang videre. Du kan følge fremdriften på NT-rådet her: <https://samverkanlakemedel.se/produktinfo/prolastina-alfa-1-proteinashammare> og på våre Facebook-sider: [Alfa-1 Norden/Sverige](#) og [Alfa-1-antitrypsinmangel - Alfa-1 Norden/Danmark-Norge](#)

Behandling med DUPILUMAB?

Er du i behandling med/eller har du vært i behandling med Dupilumab/Dupixent så kontakt meget gerne vores patient repræsentant i Medicinrådet - Heinrich - på tlf. 6089 7588. Medicinen skal gennem en ny behandling i Rådet.



Har du husket å sjekke din e-post?

Alfa-1 Norden sender jevnlig ut e-post, fra vår adresse info@alfa-1norden.org. Vi har fått tilbakemelding av flere medlemmer om at disse e-postene havner i spam-filter. Ta en sjekk og merk vår informail som ikke-junk/spam mail.



Alfa-1 Norden søker patientberättelser från Sverige för påverkansarbete



För att lyckas med att få Prolastina och Respreeza i Sverige behöver vi svenska patienter som är villiga att dela sina personliga berättelser på Facebook, i riksmidia, tidskrift och i möten med politiker. Det är viktigt att du delar ditt namn och ansikte. Vi söker personer som är svårt sjuka, personer som behöver medicin, personer som är transplanterade eller anhöriga som kan ha förlorat någon i Alfa-1-brist. Hör av dig på: info@alfa-1norden.org

Virtuell Alfa-1 pasient-konferanse



Den 15. oktober 2024 gjennomførte ELF en virtuell Alfa-1 konferanse i samarbeid med EARCO, Alpha-1 Europe Alliance og [ERN Lung](#) (Europeiske nettverk for sjeldne lungesykdommer). Arrangementet ble gjennomført i anledning Alfa-1 oppmerksomhets-måneden som er i november. Konferansen, som kunne følges på nett, var teksten i sanntid, og man kunne velge mellom 50 språk, inkludert svensk, norsk og dansk. På agendaen stod en introduksjon til Alpha-1 Europe Alliance og deres arbeid og flere Alfa-1 pasienthistorier. Konferansen bød også på flere faglige foredrag, med en grundig innføring i hva Alfa-1 mangel er. Vi fikk lære om Alfa-1 mangel og psykisk helse, Alfa-1 leversykdom, og sjeldne Alfa-1 varianter. På programmet var også en informativ forelesning i hva det innebærer å delta i kliniske studier på Alfa-1 mangel, og vi fikk en spennende oppdatering i nyeste medisiner/metoder som forskes frem for å behandle og/eller kurere Alfa-1 mangel. Leder av EARCO Dr. Marc Miravittles presenterte i tillegg registeret og forskning som baserer seg på pasientopplysninger derfra. Det var plass til spørsmål og svar fra publikum. I alt var dette et meget

vellykket arrangement der innholdet var tilgjengelig og forståelig for Alfa-1 pasienter uavhengig av hvilket språk man snakket, og land man bodde i. Vi sender en stor takk til arrangørene for at de valgte å gjøre arrangementet virtuelt og internasjonalt. Gikk du glipp av konferansen? Fortvil ikke. Opptak av konferansen og presentasjonene finner du her:

https://europeanlung.org/en/get-involved/events/alpha1-patient-conference-2024/?utm_source=European+Lung+Foundation&utm_campaign=a830165cf4-EMAIL_CAMPAIGN_2024_10_01_01_37_COPY_01&utm_medium=email&utm_term=0_-99baa64317-599861490

Ønsker du YouTube videoene fra konferansen teksten til norsk, dansk eller svensk?

- 1) Gå til menylinjen nede til høyre på YouTube-videoen
- 2) Aktiver teksting ved å trykke på den hvite firkanten med linjer
- 3) Trykk deretter på «tannhjulet» for å komme til innstillinger
- 4) Trykk på «Teksting»
- 5) Velg «Oversett automatisk»
- 6) Rull nedover til du finner ditt ønskede språk, og trykk for å aktivere teksten på ditt språk

Facebook-kampanje i Norge med stor rekkevidde



I forbindelse med avslaget i Beslutningsforum gjennomførte den norske arbeidsgruppe for medisinsaken en Facebook kampanje sammen med deres nasjonale Lungeforbund (LHL). Kampanjen, som du ser herunder, fikk en stor rekkevidde. I skrivende stund over 103 000 visninger.

Norske Alfa-1 pasienter nektes livsforlengende bremsemedisin av Beslutningsforum. Hjelp oss ved å dele denne teksten!

Den 21. oktober 2024 bestemte Beslutningsforum For Nye Metoder at norske pasienter med Alfa-1 mangel IKKE skal få behandling med de livsforlengende medisinene Respreeza og Prolastina. Avslaget kom selv om norske lungeleger ønsker å gi denne behandlingen som ble godkjent i Danmark i 2020, og også tilbys i mange andre europeiske land.

Alfa-1 antitrypsinmangel er en arvelig sykdom som blant annet fører til at lungene blir spist opp av kroppens egne enzymer. Tilstanden gir alvorlige pusteproblemer og man blir etter hvert så syk at man ikke kan delta i helt vanlige hverdagsaktiviteter.

Sykdommen, som kan gi forkortet levetid, kan ramme allerede i 30 – 40 årsalderen. De samfunnsøkonomiske kostnadene er store ved at de rammede ofte blir lagt inn med hyppige lungebetennelser og pustebesvær. De trenger hjemmehjelp og assistanse, de klarer ikke å være i jobb og kan ikke bidra med arbeidskraft og skatteinntekter.

I dag er lungetransplantasjon den eneste livsforlengende behandlingen som tilbys Alfa-1 pasienter i Norge. Dette på tross av at det finnes to medisiner (Respreeza og Prolastina) som kan bremse sykdommen og gi mange ekstra leveår. Avslaget i Beslutningsforum innebærer at norske Alfa-1 pasienter må flytte til utlandet for å få forlenget sine liv.

Er det riktig at norske Alfa-1 pasienter skal reise fra familie og hjemland for å forlenge livet?

Er det riktig at personer med sjeldne diagnoser skal nektes behandling i et av verdens rikeste land, når andre land tar seg råd til denne behandlingen? Nei, selvfølgelig er det ikke det. Hjelp de norske

Alfa-1 pasientene med å dele denne Facebook-posten slik at de kan motta behandling i hjemlandet, få en anstendig livslengde og se sine barn og barnebarn vokse opp.



Norske Alfa-1 pasienter

Videre påvirkningsarbeid i den norske medisinsaken



Den norske arbeidsgruppe for medisinen har nå utformet et brev til norske politikere på vegne av norske Alfa-1 pasienter som trenger Prolastina og Respreeza. Her formidler vi sykdomsbyrden til de Alfa-1 pasienter som er hardest rammet. Vi argumenterer for vårt behov for bremsemedisin, og hvor urettferdig det oppleves at Beslutningsforum stiller uopnåelige krav til evidens og hvor uverdige det kjennes å stå uten denne behandlingen som er tilgjengelig i Danmark og mange andre europeiske land. Brevet skal sendes til Helse- og omsorgskomiteen på Stortinget og den norske arbeidsgruppe vil prøve å få til et fysisk møte med komiteen sammen med det norske lungeforbund (LHL). Gruppen har i tillegg laget en kronikk som omhandler avslaget i Beslutningsforum, og der har i tillegg klar en avisartikkel med pasienthistorie som kan postes i media.

Nyheter fra forskningsfronten



Sammenheng mellom Alfa-1 antitrypsinmangel og kreft

En nylig publiceret artikkel af klinisk Prof. Morten Dahls gruppe fra Københavns Universitet har fundet, at α 1-antitrypsinmangel er forbundet med en øget risiko for flere kræfttyper, herunder hudkræft, leukæmi, leverkræft og kræft generelt. Et dansk studie, der omfatter 2.702 personer med α 1-antitrypsinmangel og 26.750 kontrolpersoner, har vist, at personer med denne genetiske lidelse har betydeligt højere kræftrisici, især hvis de også har KOL eller hudsygdom. For eksempel var risikoen for hudkræft næsten firedoblet hos personer med både α 1-antitrypsinmangel og KOL. Disse fund fremhæver behovet for øget opmærksomhed på kræftovervågning hos personer med α 1-antitrypsinmangel. Artikkelens ”Alpha-1 antitrypsin deficiency associated with increased risks of skin cancer, leukemia, and hepatic cancer: A nationwide cohort study” kan findes på dette link: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/joim.20016>

Wave Life Sciences annonserer resultater fra Fase 1b/2a RestorAATion-2

Wave Life Sciences prøver nå ut sitt legemiddel WVE-006 som inneholder korte strenger av RNA. Målet med legemiddelet er å få levercellene til å produsere normalt Alfa-1 antitrypsin som flyter ut i blodet, i stedet for å klumpe seg sammen i leveren, slik man ser hos personer med Alfa-1 mangel. WVE-006 kan derfor potensielt bevare både lever- og lungehelse. Wave kan nå melde om de første

positive utprøvinger fra studien. En dose med *WVE-006* ble gitt under huden til 2 pasienter og man klarte å øke Alfa-1 antitrypsin serumnivå (i blodet) til 11 micromolar (0.57 g/L), tilsvarende mengde man kan finne hos personer med MZ Alfa-1 genotype. Det ble kun observert milde til moderate bivirkninger. Effekten av RNA redigeringen vedvarte over 57 dager og serumnivået var forhøyet over flere måneder. Videre forskning der man gir flere doser med *WVE-006* på rad gjennomføres nå, og resultater vil bli publisert i 2025. Vi gjør oppmerksom på at dette er veldig tidlige funn og medisinen må gjennom en rekke utprøvinger for å teste sikkerhet, og effekt på lever- og lungehelse før den eventuelt blir godkjent. Vi kjenner dermed ikke fremtiden til dette legemiddelet, men vi gleder oss til å følge denne studien, og vil holde dere oppdatert.

Redwood-studien er kommet til Sverige, og søker svenske deltakere

Alfa-1 Norden kan melde om at det også er igangsatt en spennende studie på Alfa-1 og leversykdom i Sverige. Her undersøkes legemiddelet Fazirsiran, som «slår av» produksjonen av Alfa-1 i levercellene ved hjelp av en teknologi som kalles RNAi. Leveren skal da få ro til å reparere skader som har oppstått av de lange kjedene med sammenkoblede Alfa-1 molekyler som kan hope seg opp og danne arrvev hos personer med Alfa-1 mangel. En tidlig utprøving har vist at Fazirsiran bedret fibrose hos 7 av 12 pasienter, og at opphopningen av feilfoldet Alfa-1 antitrypsin i leveren ble redusert. <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa2205416> Denne medisinen er på et tidlig stadium, og man har nå begynt å rekruttere svenske deltakere med mild leverfibrose, som gjøres for å undersøke medisinen sikkerhet og effekt videre. Alfa-1 Norden gjennomførte nylig et arrangement i Stockholm der studieleder Dr. Staffan Wahlin holdt foredrag om Alfa-1 og leversykdom og presenterte denne studien. Foredraget ble tatt opp og det vil bli tilgjengeliggjort på [Alfa-1 Nordens](#) digitale flater. Du kan lese mer om studien her: <https://theredwoodliverstudy.com/sv-se/about-study> Svensker som vil delta i studien kan kontakte studien på denne lenke: <https://theredwoodliverstudy.com/sv-se#who-may-qualify>

Rejsebrev fra børnearrangement Cold Hawaii



Fra min ungdom som windsurfer husker jeg stadig Klitmøller som et mytologisk navn. En dagsreise mod nordvest til det eksotiske og mennesketomme Thy. En dagsreise er det stadig, ikke minst for sjællænderne, og det eksotiske har de endda opdyrket siden med den turist-smarte navngivning af Cold Hawaii, der strækker sig fra Hanstholm i nord til Agger i syd og har Klitmøller som et epicenter lige midt imellem. I Alfa-1 foreningen for børn, havde vi under sidste års tur til Ree Park fornøjelsen af et interview med pro-surferen Arran Strong. Arran er selv Alfa-1'er og har gjort sig til ambassadør for det at være elitesportsmand samtidig med at bære en kronisk sygdom. En placering i top-5 under et af årets World Tour stævner har bevist, at Alfa-1 ikke er en forhindring for at kunne konkurrere på højeste niveau, og Arran er derfor en stor inspiration. Under dette års familietur til Legoland, blev det afsløret at nogen i foreningens ledelse havde fået den formidable idé at bruge forbindelsen til Arran som et afsæt for at tage de 10-årige + med en tur til Cold Hawaii. Nu var tiden så kommet, og 9 voksne og 8 børn stod klar til at udfordre sig selv uden nogen videre erfaring med at navigere et bræt gennem brusende bølger. Vi mærkede straks den særlige vibe over stedet.

Parkeringspladsen ovenfor stranden var godt fyldt op af autocampere og gamle rugbrød proppet med surfboards på taget. Vi gik mod surfbutikken og blev mødt af den venlige ejer, der efter en introduktion sendte os over på den anden side af vejen til de tre instruktører, der skulle følge os igennem weekenden, Johnny, Carlos og Mads. Efter at alle havde fået den uundgåelige våddragt og neoprenstøvler på, var det tid til at bære boardet til stranden. Det var første, men ikke sidste gang vi mærkede, at surfing virkelig kan give god mælkesyre i musklerne. Vinden var let og kom fra øst, hvilket gav optimale forhold med rene bølger, der kom rullende i en jævn strøm. Selvom forholdene var perfekte, mærkede vi alle elementernes kræfter, når



brændingen skulle forceres. Surfing er en kamp både med sig selv og naturen, men det er en god kamp, der bringer en sund og naturlig træthed med sig. Tilbage på campingpladsen havde vi besluttet at indtage vores aftenmåltid i fællesområdet, hvilket vi bestemt ikke var alene om. Stemningen var høj, tyske og danske gloser føg gennem rummet og ved voksenbordet gik diskussioner på alt fra det rigtige vand i kaffen til lysten til at køre havetraktor efter fyraften. Børnene, dvs. 7 drenge og 2 store piger, var også i fuld sving. Drengene mest optaget af fodboldbordet og pigerne af snak i sofaen. Næste dag havde vinden skiftet retning og kom nu fra vest og blæste markant hårdere. De mest hårdføre vandhunde var allerede på vandet med drager, sejl og vinger, mens de rene brætsurfer fyldte væsentligt mindre end dagen før. Spottet, der dagen før havde været så godt, var nu blæst til ukendelighed med en stærk strøm, og det var derfor ikke længere egnet til os. Heldigvis lå der for foden et perfekt sted med små hyppige bølger, de lokale kalder det Point Perfect, der rullede ind og gav utallige chancer for at nå det mål, som så svært ud, nemlig at rejse sig på surfbrættet og ride på bølgen. Havde vi dagen forinden været ubehjælpelige



nybegyndere, begyndte resultaterne nu at vise sig. De første til at rejse sig op på brættet var børnene med deres suveræne balanceevne. Snart fulgte også de voksne efter med hvin og fryd til følge. At vi kunne afslutte surf sessionen med en tur i udsigtssauna gjorde bestemt ikke oplevelsen dårligere. Vi sluttede dagen med en hyggelig frokost på Juliette, der er en filial af moderrestauranten i den hippe Jægergårdsgade i Aarhus. Også det er et signal om, at Cold Hawaii er et sted, der trækker godtfolk til. Alt i alt havde vi en suveræn tur, hvor relationer og bånd mellem børn og voksne blev styrket gennem fællesskabet og oplevelsen i bølgerne. Der bredte sig en forsigtig snak om, hvorvidt succesen kunne gentages næste år? Det krydser vi fingre for, og sender en kæmpe stor tak til Gunhil og Anders for at arrangere turen fra A-Z. Bravo!

Skrevet af Christian, gift med Signe og far til Livia og Villads

Strategisamling i Alpha-1 Europe Alliance



Knut Skaar som er nestformand i den nordiske bestyrelsen deltok på [Alpha-1 Europe Alliance](#) (A1EA) sin samling i Brüssel 15. nov. 2024. A1EA er en paraplyorganisasjon for europeiske Alfa-1 pasientorganisasjoner, hvis arbeid hovedsakelig foregår på EU-nivå. Til

stede var også [EARCO](#) (felles europeisk Alfa-1 register) [ELF](#) (pasientdrevet europeisk lungeforbund), og [EURORDIS](#) (Europeisk paraplyorganisasjon for sjeldne sykdommer). På strategisamlingen diskuterte man hvordan man kan få bedre og mer lik tilgang til omsorg og behandling av alle som er berørt av Alfa-1 antitrypsinmangel. Som mange vet er det store forskjeller i hvilken behandling Alfa-1 pasienter får i de forskjellige land i Europa, og hensikten med møtet var på kort sikt å sørge for at alle land i Europa får den beste tilgjengelige behandling, slik noen allerede gjør. På lang sikt vil organisasjonen støtte opp om videre forskning og medisinske studier som ikke bare kan bremse sykdomsutviklingen, men kanskje stoppe den helt. Mangel på standardisert pasientforløp for Alfa-1 mangel ble også fremhevet som en sak man skal arbeide med. Til stede var foruten ledere fra de enkelte medlemsland, også flere eksperter på sjeldne sykdommer generelt og Alfa-1 spesielt. Knut bidro med sin kompetanse i en arbeidsgruppe hvor



han blant annet informerte om de spesielle utfordringer vi har i Norden i forhold til mangel på medisin, behandlingsretningslinjer, og ulik tilgang på behandling, ekspertise og spesialistsentre mellom de nordiske landene. Resultatet av møtet skal presenteres i et veikart med strategier som skal følges fram til 2030 for å bedre situasjonen for europeiske Alfa-1 pasienter. Kartet er nå under arbeid og vil om litt bli ferdigstilt. Vi vender tilbake med mer informasjon om veikartet når dette er klart.

Knut Skaar og Fernanda Aspilche Ferro (president i A1EA)

Tak for i år

Med ønsket om en riktig glædelig jul og et godt nyttår til jer alle!

Hilsen fra Bestyrelsen

