

Alpha1-antitrypsinmangel (AATD)

Hvad er AATD?

Alpha1-antitrypsinmangel (AATD) er en medfødt genetisk lidelse. Svær AATD rammer 1 ud af 2500 personer, mens mild AATD er mere almindelig. Sygdommen skyldes en mutation i genet for alfa1-antitrypsinprotein (AAT). Mutationen får det ellers opløselige AAT til at klæbe sammen og blive ophobet i leveren, hvormed niveauet i blodet falder. Da AAT normalt forhindrer immunsystemet i at ødelægge lungevævet, udvikler AATD patienter ofte lungeemfysem (for store lunger), hvilket fører til åndenød og nedsat evne til fysisk aktivitet. AAT-ophobningen i leveren kan resultere i leverskader og arvæv (fibrose), hvilket kan indsætte fra tidlig barndom frem til en meget fremskreden alder. Din læge kan i dag opdage denne udvikling tidligere på grund af forhøjede levertal og ved hjælp af specialiserede ultralydsundersøgelser.

Flere forskellige mutationer i AAT-genet kan føre til AATD. Den alvorlige form er for det meste forårsaget af to samtidigt forekommende PiZ mutationer, kaldet en PiZZ DNA-kode. En anden almindelig, mindre alvorlig variant kaldes PiS. En kombination af den normale M-variant og PiZ mutationen forårsager mild AATD, kaldet en PiMZ DNA-kode.

Hvem rammer AATD?

Personer med svær AATD (oftest pga. en PiZZ DNA-kode) kan uden anden påvirkning udvikle lunge- og leversygdom, mens personer med mild AATD typisk kræver flere påvirkende faktorer for at udvikle sygdom.

Hvilke symptomer kan forekomme?

Hos børn kan sygdommen vise sig som gulsot hos nyfødte sammen med bleg afføring og mørk urin, samt som en stor lever eller milt i barndommen. Hos voksne viser leversygdom sig på et meget sent stadium med symptomer som træthed, væskeophobning i maven (ascites), gulsot og/eller opkastning af blod. Lungesygdom viser sig udelukkende som åndenød hos voksne.

Hvordan er AATD diagnosticeret?

AATD diagnosticeres ved hjælp af en blodprøve. Først måles AAT-niveauet, og hvis det er lavt, kan der udføres en kombination af en mere specialiseret proteinanalyse og en genetisk vurdering.

En lungefunktionstest kan anvendes til at give en grundlæggende vurdering af lungernes tilstand.

En CT-scanning af lungerne kan give yderligere nyttige oplysninger.

Ved hjælp af en blodprøve kan lægerne løbende vurdere leverens tilstand ud fra levertallene. Herudover kan man ved en almindelig ultralydsundersøgelse undersøge for arvæv og kræft i leveren, og man kan bestemme graden af leversygdom ved en vævsprøve og specialiserede leverstivhedsmålinger. Det kan være nyttigt at tage en vævsprøve fra leveren, hvis en patient dør med tilbagevendende forhøjede levertal for derved at udelukke yderligere leversygdomme.

Alpha1-antitrypsinmangel (AATD)

Hvad er komplikationerne ved AATD?

Udvikling af fremskreden kronisk obstruktiv lungesygdom (KOL), lungeemfysem med åndenød, behov for luftvejsudvidende inhalationsbehandling og senere behov for ekstra ilt.

Udvikling af svær leversygdom med træthed og væskeophobning i maven, udvikling af leverkræft samt risiko for blødning i mave-tarm-kanalen.

Vil min leverfunktion blive påvirket?

10-15 % af voksne og 2-3% af børn med svær AATD udvikler fremskreden påvirkning af leveren med arvæv eller skrumpelever samt dårlig leverfunktion.

Hvad kan min læge gøre?

Med hensyn til leversygdom er behandlingen primært forebyggende i form af at begrænse alkoholindtag samt at undgå fedme, virusinfektioner i leveren og leverskadelige lægemidler. Behandling med ursodeoxycholsyre kan overvejes, men behandlingen er kun systematisk undersøgt hos børn. Deltagelse i igangværende kliniske undersøgelser bør overvejes. I tilfælde af skrumpelever anbefales regelmæssig opfølgning hos en erfaren leverlæge for hjælp til at håndtere eventuelle komplikationer og vurdere muligheden for en levertransplantation.

Lungesygdom kræver specialiseret behandling hos en lungelæge. Ud over behandling af KOL/og eller emfysem (luftvejsudvidende inhalationer og ilt), kan svær lungesygdom kræve tilførsel med alfa1-antitrypsin i blodet og lungetransplantation ved meget fremskreden sygdom.

Har jeg brug for lægeundersøgelser?

Der er endnu ingen godkendte retningslinjer, men hos voksne med svær AATD anbefaler vi måling af levertal mindst en gang om året foruden regelmæssig vurdering af arvæv i leveren ved en ultralydsundersøgelse. Hos børn med svær AATD skal opfølgningen være tættere i løbet af de første måneder for at kontrollere for tilstrækkelig højdevækst.

Hvis du oplever symptomer fra lungerne såsom åndenød, er det nødvendigt med regelmæssig opfølgning hos en lungelæge. Lungelægen vil sørge for at udføre tests af din lungefunktion for at overvåge udviklingen og derudfra tilrette behandlingen.

Hvad kan jeg gøre?

Medicin Ugentlig tilførsel af alfa1-antitrypsin (AAT) i blodet anvendes som behandling af AATD-relateret lungesygdom, dette gøres kun hos voksne. Levertransplantation er den eneste helbredende behandling af AATD-relateret leversygdom. Flere lovende behandlingsmetoder er i øjeblikket ved at blive udviklet.

Kost Der er ingen specifik kost, der anbefales til AATD, men det er tilrådeligt at forblive fysisk aktiv og at opretholde en sund livsstil med en varieret kost. Der er dog særlige kostanbefalinger til personer med skrumpelever og til spædbørn med ophobning af galde i leveren (kolestase).



Alpha1-antitrypsinmangel (AATD)

Har min familie og jeg brug for at blive genetisk testet?

Da AATD er en arvelig sygdom, er familiescreening nødvendig for at vurdere individuelle risici.

Familieplanlægning:

Da AATD er en genetisk sygdom, skal din partner screenes for at vurdere jeres fælles risiko for at få børn med mild/alvorlig AATD. Når et barn bliver diagnosticeret, bør man overveje screening af søskende og forældre.

Hvordan kan jeg finde en specialist?

Det europæiske referencenetværk for leversygdomme (ERN RARE-LIVER) kan hjælpe dig med at finde en specialist i dit land. Klik på afsnittet "Patients" på ERN RARE-LIVER's hjemmeside (<https://rare-liver.eu/>) for at finde information og støtte. Alternativt kan du kontakte koordinationscenteret for AATD-relateret leversygdom direkte på alpha1@ukaachen.de. Eller den danske Alfa-1-antitrypsin forening:

Denn folder er oversat af Christina Winther (Stud Med) og Vibeke Brix Christensen (Pædiatrisk hepatolog) Rigshospitalet Danmark.

Ansvarsfraskrivelse

De oplysninger, der leveres gratis på vores hjemmeside, er samlet efter bedste nuværende viden for at give interesserede læsere et overblik over mulige sygdomme og behandlingsmuligheder. Oversigten er udelukkende beregnet til informative formål og erstatter under ingen omstændigheder personlig rådgivning, undersøgelse eller diagnosticering ved autoriserede læger.