

POMOC CHORYM

LECZENIE

PROFILAKTYKA

# NIEDOBÓR ALFA-1 ANTYTRYPSYNY

## Diagnoza. I co dalej?



CO TO JEST NIEDOBÓR A1AT

OBJAWY NIEDOBORU A1AT

DZIEDZICZENIE CHOROBY

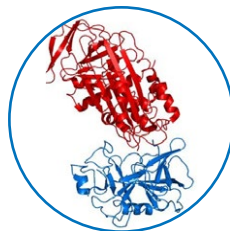
# NIEDOBÓR A1AT

Niedobór alfa-1 antytrypsyny (A1AT) jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, opisaną po raz pierwszy przez szwedzkich naukowców w 1963 r. Ponad 50 lat doświadczeń pozwoliło na poznanie sposobu dziedziczenia, objawów klinicznych i przebiegu choroby oraz ustalenie metod leczenia. Choroba ta zaliczana jest do tzw. chorób rzadkich, a jej niska wykrywalność utrudnia wczesne wprowadzenie leczenia.

Choroba rozwija się na podłożu dziedziczonej od rodziców nieprawidłowości genetycznej, powodującej produkcję białka- alfa-1 antytrypsyny o zmienionych właściwościach. Głównym jego zadaniem jest ochrona płuc przed uszkodzeniami spowodowanymi przez infekcje lub zanieczyszczenia powietrza (dymy, pyły, a przede wszystkim dym tytoniowy). U chorych osób ilość tego „ochronnego białka” we krwi jest zbyt niska, co sprzyja uszkodzeniu płuc. U części pacjentów „uwięzienie” wadliwej alfa-1 antytrypsyny w wątrobie,

gdzie jest produkowana, powoduje choroby wątroby, z marskością włącznie.

W Europie na niedobór A1AT choruje jedna osoba na ok. 1,5-3,5 tys. (w zależności od kraju).



cząsteczka nieprawidłowej alfa-1 antytrypsyny, zatrzymywana w wątrobie

## OBJAWY NIEDOBORU A1AT

### Objawy ze strony płuc u dorosłych (POChP):

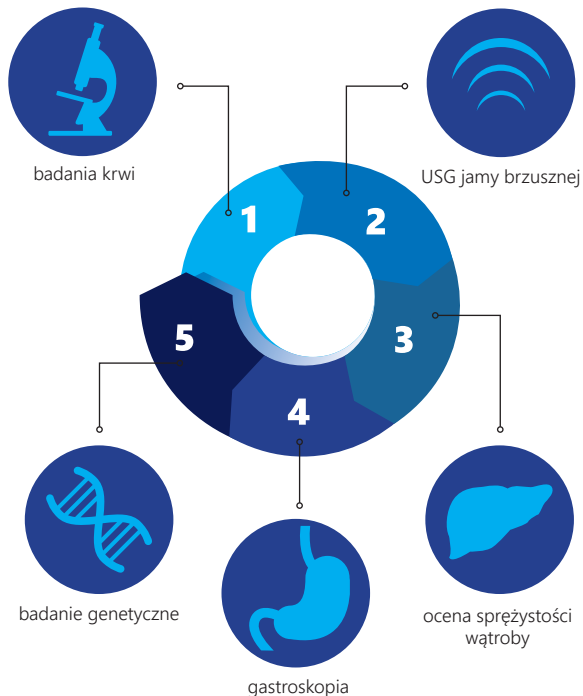
- trudności w oddychaniu
- świszczący oddech
- przewlekły kaszel
- nawracające infekcje płuc

### Objawy ze strony wątroby:

- u niemowląt przedłużająca się żółtaczka i odbarwione stolce
- powiększona wątroba i śledziona
- wodobrzusze
- żylaki przełyku
- wymioty z krwią
- smoliste stolce
- nowotwór wątroby

Niedobór alfa-1 antytrypsyny często pozostaje niezdiagnozowany, a jego objawy bywają mylone z innymi chorobami. Powyżej wskazane objawy powinny być sugestią do przeprowadzenia diagnostyki w kierunku niedoboru A1AT. Polega ona na badaniach krwi (pomiarze stężenia alfa-1-antytrypsyny oraz fenotypu lub genotypu A1AT). Ocena zaawansowania choroby wątroby możliwa jest w oparciu o badanie ultrasonograficzne, badanie sprężystości miększu wątroby metodą fibroscan oraz kontrolę żyłaków przełyku w gastroskopii.

## PODSTAWOWE BADANIA DIAGNOSTYCZNE

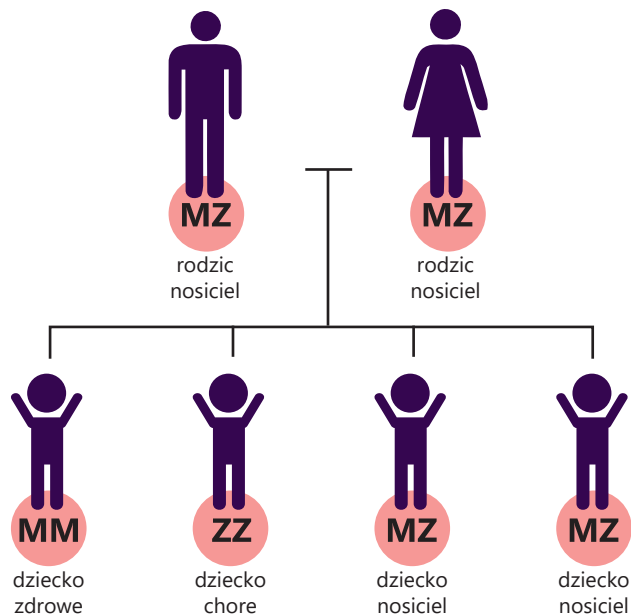


## DZIEDZICZENIE CHOROBY

Niedobór A1AT jest chorobą genetyczną i powstaje w wyniku nieprawidłowości w genie SERPINA1. Choroba może wystąpić tylko u osób, które posiadają dwie „kopie” nieprawidłowego genu, odziedziczone po rodzicach. Dzieci takiej osoby będą nosicielami 1 kopii wadliwego genu lub będą chorować na niedobór A1AT, w zależności od genu od drugiego rodzica. Obecność tylko jednej nieprawidłowej „kopii” genu u nosicieli, mimo nieco obniżonej ilości alfa-1-antytrypsyny we krwi, nie grozi poważną chorobą płuc. Osoby te mogą jednak przekazać nieprawidłowy „gen” swoim dzieciom.

Najczęstszym problemem u osób z niedoborem A1AT jest przewlekła obturacyjna choroba płuc (w skrócie POChP). Uważa się, że rozpoznawalność niedoboru A1AT jest bardzo niska, i wynosi około 5%. Oznacza to, że większość osób cierpiących na tę chorobę nie ma świadomości, że mogłaby odnieść korzyści po zmianie trybu życia lub skorzystać z pomocy medycznej, co skutkowałoby u nich obniżeniem ryzyka zachorowania na choroby płuc.

## UPROSZCZONY SCHEMAT DZIEDZICZENIA NIEDOBORU A1AT





Profilaktyka niedoboru A1AT polega przede wszystkim na unikaniu czynników szkodliwych dla płuc: zanieczyszczeń atmosferycznych, pyłów, dymów, toksycznych oparów, a w szczególności dymu tytoniowego.

## PROFILAKTYKA

Jednym z czynników wpływających w sposób silnie negatywny na czynność płuc u pacjentów z niedoborem A1AT, w tym dzieci, stanowi narażenie na bierne palenie papierosów. Uważa się je za jeden z czynników mogących przyspieszać wystąpienie rozedmy u dzieci. Nikotynizm ma udowodniony szkodliwy wpływ na czas przeżycia chorych z niedoborem. Szacuje się, że skracają życie palących pacjentów o około 20 lat. Podstawowe znaczenie ma zatem wyeliminowanie dymu papierosowego z otoczenia chorego.

Należy także unikać czynników uszkadzających wątrobę, tj. alkoholu i zakażeń wirusami atakującymi wątrobę: HAV, HBV, HVB, HIV. Pomocny będzie tzw. zdrowy tryb życia, w tym umiarkowany wysiłek fizyczny. Poza obowiązkowymi szczepieniami ochronnymi u pacjentów z niedoborem A1AT istotne jest szczepienie przeciwko WZW typu A (tzw. żółtaczkę pokarmowej). Nie jest wymagana specjalna dieta. U dzieci z żółtaczką korzystna może być suplementacja witamin A, D, E i K.



Obecnie trwają zaawansowane prace nad nowymi terapiami, polegającymi między innymi na modyfikacjach genetycznych, prowadzących do produkcji przez organizm chorego prawidłowej A1AT. Na rezultaty tych prac trzeba jednak będzie jeszcze poczekać.

## LECZENIE

Leczenie ma charakter objawowy i służy spowolnieniu tempa rozwoju choroby. Konieczne jest zaprzestanie palenia tytoniu, unikanie zanieczyszczonego środowiska oraz osób chorych na infekcje dróg oddechowych. Choroba płuc u osób dorosłych leczona jest podobnie jak astma lub POCHP (leki rozszerzające oskrzela, glikokortykosteroidy, tlenoterapia). W wybranych przypadkach istnieje możliwość dożylnego podawania białka A1AT pozyskanego z ludzkiego osocza (np. lek Prolastin produkcji Grifols), jednak ta kosztowna terapia nie jest w Polsce refundowana.

W sytuacjach krańcowej niewydolności płuc stosowana jest transplantacja tego narządu.

W przypadku choroby wątroby u dzieci i dorosłych stosuje się leki „osłaniające” wątrobę, kwas ursodeoksycholowy, wybrane witaminy. Nie ma jednak skutecznego leku hamującego postęp choroby. U pacjentów z marskością wątroby okresowo wykonuje się gastroscopię w celu oceny i leczenia żylaków przełyku. Jediną metodą trwale przywracającą prawidłowe stężenie alfa-1-antytrypsyny jest przeszczepienie wątroby, ze wszystkimi jego konsekwencjami w dalszym życiu. Przeszczepiona wątroba produkuje prawidłowo zbudowaną A1AT, a ponadto po transplantacji nie dochodzi do rozwoju rozedmy płuc.



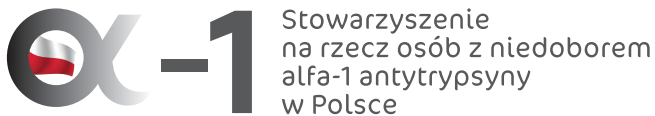
## POMOC CHORYM

Na całym świecie pacjenci cierpiący na niedobór A1AT zraszają się w różnych organizacjach. Stowarzyszenie na rzecz osób z niedoborem alfa-1 antytrypsyny w Polsce z siedzibą w Warszawie powstało w 2016 r. Jego celami są:

- pomoc osobom chorym na niedobór A1AT, w szczególności dzieciom oraz wspieranie ich rodziców;
- pogłębianie wiedzy członków na temat etiologii i terapii niedoboru A1AT;
- wymiana doświadczeń między chorymi, ich bliskimi i lekarzami;
- wspieranie członków Stowarzyszenia w procesie leczenia;
- upowszechnianie wiedzy na temat niedoboru A1AT i metod terapii;
- propagowanie zdrowego i higienicznego trybu życia oraz profilaktyki chorób wątroby i płuc;
- inicjowanie zmian w prawie medycznym korzystnych dla pacjentów.

Jeżeli jesteś zainteresowany kontaktem ze Stowarzyszeniem:

- zapraszamy na naszego Facebooka
- odwiedź naszą stronę internetową [www.a1at.wordpress.com](http://www.a1at.wordpress.com)
- śledź naszego Twittera @PolandAlpha
- lub napisz do nas na adres [a1at@outlook.com](mailto:a1at@outlook.com)



[www.a1at.wordpress.com](http://www.a1at.wordpress.com)  
[a1at@outlook.com](mailto:a1at@outlook.com)

Konsultacja merytoryczna:  
dr n. med. Agnieszka Bakula,

Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby IP-CZD

Publikacja wydana dzięki wsparciu:

**GRIFOLS**