



O que é alfa-1?

O que você precisa
saber sobre
Alfa-1 Antitripsina



ALPHA-1
FOUNDATION

O que é alfa-1?

Alfa-1 Antitripsina(Alfa-1) é uma condição hereditária que é passada de pais para filhos através de genes. Esta condição pode resultar em doença pulmonar grave em adultos e / ou de doença de fígado em bebês, crianças e adultos.

Alfa-1 ocorre quando existe uma grande falta de uma proteína no sangue chamada de alfa-1-antitripsina (AAT), que é produzida principalmente pelo fígado. A principal função da AAT é de proteger os pulmões de uma inflamação causada por infecção e irritantes inalados, tais como fumo de tabaco. O baixo nível de AAT no sangue ocorre porque a AAT é anormal e não pode ser excretada pelo fígado. Isto leva a uma acumulação anormal de AAT no fígado que pode causar severa destruição hepática.



Quais são os sintomas mais comuns da AAT?

Sintomas relacionados ao pulmão:

- Falta de ar
- Chiado no peito
- Tosse crônica e produção de catarro
- Gripes recorrentes

Sintomas relacionados com o fígado:

- Olhos e pele amarelados (icterícia)
- Inchaço do abdome (ascite)
- Vômito de sangue ou sangue nas fezes

Alguns fatos importantes sobre Alfa-1

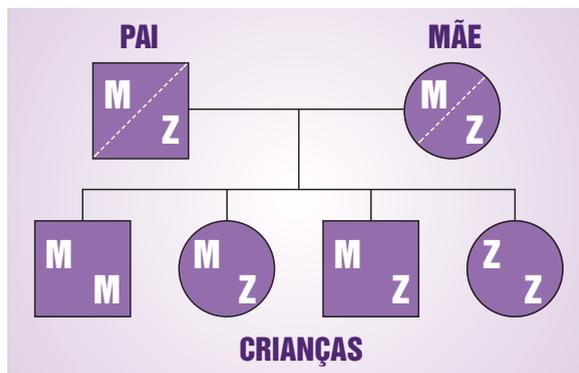
Alpha-1:

- É uma doença genética que leva à baixo ou níveis indetectáveis de AAT
- Pode causar doença pulmonar em adultos
- Pode causar danos progressivo ao fígado em adultos, crianças e bebês
- Muitas vezes passa despercebida durante anos
- Pode ser tratada, mas não pode ser curada
- É fácil de ser diagnosticada através de um exame de sangue

Alfa-1 é uma doença hereditária?

Sim. Metade de seus genes são passados de cada um dos pais. Você pode herdar Alfa-1 a partir de Alfas (pessoas com dois genes AAT anormais) ou portadores (pessoas com um normal e um gene AAT anormal). Veja a figura abaixo para ver o que pode acontecer para as crianças se ambos os pais são portadores. Esta figura mostra os genes que resultam em níveis de proteína AAT normais (M) e baixa a níveis indetectáveis de proteínas de AAT (Z).

Riscos associados com variantes genéticas comuns:



Normal (MM) • Não tem a doença, não carrega nenhum gene AAT anormal.

Portadores(MZ) • Um portador MZ pode ter deficiência leve de proteína AAT, mas raramente desenvolve sintomas da doença mesmo que ele seja portador de um gene alterado.

Portadores (MS) • Não está claro se há risco de desenvolvimento de sintomas da doença, mas este indivíduo tem um gene alfa-1 alterado. A maioria dos estudos indica risco aumentado para doença.

Alfa-1 (SZ) ou (ZZ) • Moderada (SZ) a grave deficiência (ZZ) — pode ter a doença. e carregar dois genes AAT anormais.

Alfa-1 (SS) • Não está claro se há um risco de contrair os sintomas da doença, mas pode levar dois genes AAT anormais (a maioria dos estudos não mostram um risco aumentado para a doença).

Quem deve ser testado para o Alfa-1?

Todas as pessoas com enfisema, doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC), bronquite crônica ou asma que é resistente a tratamento agressivo.

- Os indivíduos com bronquiectasia
- Os recém-nascidos, crianças e adultos com doença hepática inexplicada
- Os indivíduos com história familiar de doença de fígado
- Parentes de uma pessoa diagnosticada com Alfa-1
- Qualquer pessoa com paniculite, uma doença de pele rara.



Teste de Alfa-1

Teste de Alfa-1 é bastante simples, rápido e de alta precisão. É feito através de um exame de sangue ou um esfregaço na parte interna da bochecha. Pessoas em risco de Alfa-1 deve ser testado porque:

- Existem tratamentos e medidas preventivas que podem retardar a progressão da doença pulmonar e ajudar a ter um melhor controle de sua saúde.
- Doença hereditária, Alfa-1 pode ser passado para seus filhos. Deve ser tomada em consideração na decisão sobre ter filhos e deve ser discutida com os membros de sua família.

O teste de Alfa-1 requer prescrição de um médico e, geralmente, é coberto pelo seguro médico. Teste Confidential está disponível através do Alpha-1 Testing (ACT) Estudo codificado, através do qual qualquer pessoa pode ter um teste gratuito, confidencial e obter seus resultados. Para mais informações sobre o ACT Estudo, email gettested@alpha1.org.

Consentimento Informado

Consentimento informado é o processo pelo qual cada pessoa recebe informação apropriada, compreende a informação, e concorda com a realização dos testes. Se baseia nos direitos legais e éticos do paciente em decidir o que ocorre com seu corpo e da conduta ética do médico em envolver o paciente nos cuidados com sua saúde. Você deveria discutir a decisão sobre ser testado para alfa-1 com seu médico e ter certeza de que todas as suas perguntas foram respondidas (Para mais informações sobre consentimento informado, por favor acesse www.alpha1.org.)

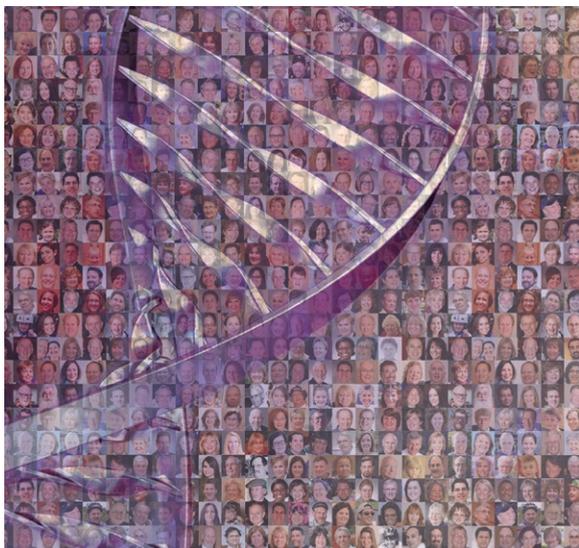
Os potenciais benefícios:

- Permite aumentar a sua consciência de Alfa-1 e seu risco pessoal
- Fornece informações para decisões futuras sobre sua saúde
- Permite tomar as medidas preventivas que podem retardar a progressão da Alfa-1
- Ajuda você e sua família na tomada de decisões sobre o trabalho e estilo de vida
- Ajuda aqueles em idade fértil na compreensão de risco para as crianças

Potenciais danos:

- Pode ser pessoalmente inquietante
- Pode afetar sua capacidade de obter saúde e seguro de vida
- Pode influenciar a decisão dos empregadores para contratá-lo
- Pode criar estresse em sua família
- Pode aumentar os custos pessoal de saúde

(Para maiores informações sobre Consentimento Informado visite a1f.org/Alpha-1Testing)



O que devo fazer com os resultados?

- Contactar o seu médico ou prestador de saúde.
- Criar um programa de exercícios (sob supervisão médica).
- Criar um programa de nutrição (sob supervisão médica).
- Repensar no seus hábitos de saúde (tabagismo, uso de álcool e excesso de peso).
- Pedir ao seu médico para fornecer uma cópia do folheto “Guia para a recém-diagnosticados.”
- Contatar os recursos listados neste folheto para mais informações.
- Evite fatores de risco:
 - Parar de fumar e evitar ambientes contaminados com fumo tanto quanto possível.
 - Evitar o contato com poeira e fumaça.
- Decidir a quem informar em sua família, e pensar quem poderia ser afetado para fazer o teste também.



Alpha-1 Global

www.alpha-1global.org

Alpha-1 Global contém informações online e reúne os Alfas de todo o mundo. Juntos, organizações e pacientes formam uma plataforma internacional para aumentar diagnóstico e acesso ao tratamento para todos os Alfas.

Alpha-1 Foundation (Fundação Alpha-1)

www.alpha1.org/pt-br

A Fundação sem fins lucrativos oferece recursos, livretos educativos e informações em testes e diagnóstico para médicos e pacientes. Patrocina pesquisas pioneiras na busca de tratamentos e cura, e ajuda na detecção mundial da Alfa-1.

AlphaNet

www.alphanet.org

AlphaNet ajuda pacientes e suas famílias com suporte, educação e estratégias para manter sua saúde. Também patrocina estudos clínicos para terapias da Alfa-1 tem um livro com importante informações chamado The Big Fat Reference Guide to Alpha-1 (o Big Fat Livro de Referência para Alfa-1: um guia completo para compreender, manejar e viver com alfa-1); inclui termos-chave, testes, genética e opções de tratamento. O guia está disponível no website e no número listado acima.

Associação Alfa1 de Portugal

www.aa1p.pt

Dedicada a promover a procura de recursos necessários para melhorar o tratamento, diagnóstico, pesquisas e cura para deficiência de Alfa-1-anti tripsina.

Associação Brasileira de Deficiência de Alfa-1 Antitripsina

www.alfa1.org.br

A Associação Brasileira de Deficiência de Alfa-1 Antitripsina — ABRADAT foi criada para unir os deficientes de alfa1 antitripsina e portadores da deficiência no Brasil.

The Alpha-1 Research Registry

www.alphaoneregistry.org

Um Research Registry é um banco de dados confidencial para alfas e portadores. O registro dá aos pacientes a oportunidade de passar informações que ajudam no avanço de pesquisas sobre a doença através de questionários e estudos clínicos. Também oferece acesso a respeito dos cuidados da Alfa-1 a especialistas. Indivíduos que participam do registro têm sempre a oportunidade de participar diretamente de estudos clínicos em novas formas terapêuticas, além de oportunidades em outros tipos de pesquisa.

Alpha-1 Kids

www.alpha1.org/support/alpha-1-kids

Alpha-1 Kids oferece suporte e informação para pais e crianças com alfa-1.



Alpha-1 Foundation está empenhada em encontrar uma cura para a deficiência da Alpha-1 Antitripsina e melhorar a vida das pessoas afetadas por Alpha-1 em todo o mundo.

www.alpha1.org
+001 305 567 9888
3300 Ponce de Leon Blvd.
Coral Gables, FL 33134

Materiais educativo são patrocinados por:

AlphaNet
CSL Behring
Eversana
Grifols
Takeda