

# Het opsporen van alfa-1-antitrypsinedeficiëntie (AATD)

Objectieve en subjectieve verschijnselen

hebben mogelijk

## ALFA-1 ANTITRYPSINE-DEFICIËNTIE (AATD)



### PATIËNTEN MET DE VOLGENDE KLACHTEN

- ✓ vele infecties
- ✓ chronisch hoesten
- ✓ piepende ademhaling
- ✓ kortademigheid bij inspanning
- ✓ verhoogde slijmproductie
- ✓ zwelling van de buik (ascites)
- ✓ bloed opgeven of bloed in de ontlasting; donkere urine
- ✓ geel worden van ogen en huid

een levensbeperkende, zeldzame erfelijke ziekte

Alfa-1-antitrypsine (AAT) wordt **door de lever aangemaakt en beschermt de longen tegen ontsteking, veroorzaakt door een infectie of door ingeademde irriterende stoffen.** AATD treedt op bij een **tekort aan AAT in het bloed**, waardoor het risico op long-, lever- en huidaandoeningen toeneemt.

Omdat de **symptomen** lijken op die van andere long- en leverziekten, **is een vroege diagnose lastig.** Bij veel patiënten wordt AATD nooit ontdekt. Zonder de juiste interventie en zorg kan **de levensverwachting van patiënten verminderd zijn**, en hebben ze achtereenvolgens nodig:

Thuiszorg



Zuurstoftherapie



Mobiliteitsondersteuning



Transplantatie



Ook herhaaldelijke ziekenhuisopnames en ziekteverzuim op school of op het werk kunnen tekenen zijn dat **een patiënt op AATD moet worden getest.**

**Vroegtijdige diagnose en tijdige behandeling zijn cruciaal om de aantasting van organen te vertragen en het longweefsel te behouden.**

## Wie moeten er op AATD getest worden?



Onderzoek naar AATD moet overwogen worden voor patiënten met:

- ✓ COPD
- ✓ een familiegeschiedenis van AATD
- ✓ astma bronchiale
- ✓ bronchiëctasie
- ✓ emfyseem
- ✓ astma dat op de volwassen leeftijd ontstaat
- ✓ weinig of geen rookhistorie
- ✓ de noodzaak van een long- en/of levertransplantatie (patiënten op de wachtlijst)
- ✓ chronische leverziekte
- ✓ hepatitis en levercirrose
- ✓ onverklaarde leverziekte
- ✓ hepatocellulair carcinoom panniculitis
- ✓ vasculitis

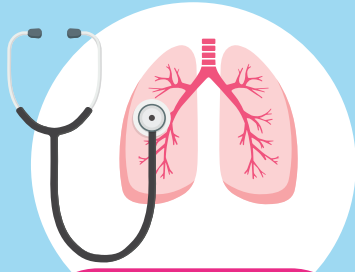
**Alle COPD-/astmapatiënten op AATD testen, is een simpele manier om een vroegtijdige diagnose te stellen.**

# Hoe wordt op AATD getest?

## Diagnostische stappen<sup>1</sup>

AATD is gemakkelijk **te diagnosticeren via een simpele bloedafname of vingerprik.**

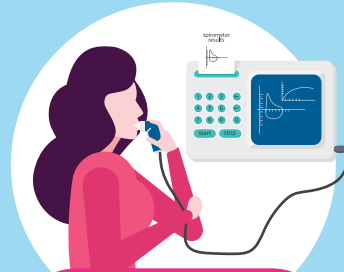
Als de AAT-spiegel lager dan normaal is, kan behalve de volgende onderzoeken ook bloedonderzoek worden gedaan om het **genotype of fenotype te bepalen:**



**Volledig lichamelijk onderzoek**



**CT-scan van de longen of thoraxfoto**



**Longfunctietest**



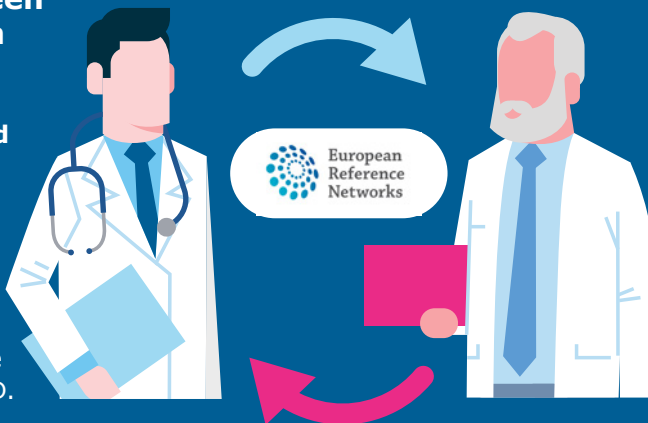
**Leverfunctietest**

## Volgende stappen<sup>1</sup>

nadat is vastgesteld dat de patiënt mogelijk AATD heeft:

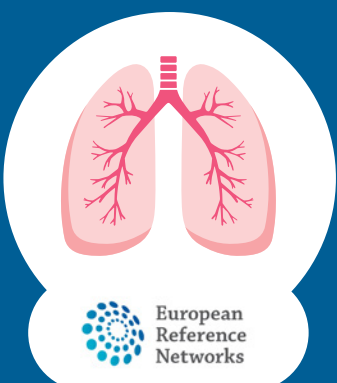
### Verwijzing naar een expertisecentrum

Alle tests moeten **worden doorgestuurd naar een expertisecentrum voor verdere evaluatie en bevestiging** van de diagnose door een specialist met expertise op het gebied van AATD.



**Samenwerking met nationale expertisecentra verbetert de gecoördineerde zorgverlening aan deze complexe patiënten en bevordert de kennisuitwisseling binnen de medische gemeenschap.**

### ERN Lung<sup>2</sup>



- ✓ AATD-specifieke tak: het AATD Core Network
- ✓ Grensoverschrijdende uitwisseling van bloedmonsters voor de opsporing van zeldzame mutaties van het AAT-gen
- ✓ Gegevensarchief voor alle ademhalingsstoornissen, ook ziektespecifieke registers

### ERN Rare-Liver<sup>3</sup>



- ✓ Opname van AATD in het Network on Metabolic, Biliary Atresia & Related Diseases en koppeling met de Europese Alpha-1-leverstudiegroep
- ✓ Verzamelen van belangrijke patiëntgegevens om de kwaliteitsnormen te bewaken
- ✓ Opstellen van informatiefolders met best practices voor patiënten

<sup>1</sup> 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: [www.alpha-1global.org](http://www.alpha-1global.org)

<sup>2</sup> [www.ern-lung.eu](http://www.ern-lung.eu)

<sup>3</sup> [www.rare-liver.eu](http://www.rare-liver.eu)

# Continue monitoring & follow-up<sup>7</sup> van AATD



AATD gaat gepaard met ernstige complicaties en comorbiditeiten. **Tijdens een volgend consult moeten met de AATD-patiënt de** mogelijke maatregelen en onderzoeken besproken worden om het voortschrijden van long-, lever- of huidziekten bij AATD tegen te gaan, ook:

- ✓ **beoordeling door een longarts**
- ✓ **beoordeling door een leverspecialist**
- ✓ **behandelingsmogelijkheden en voordelen**
- ✓ **vaccinaties tegen griep, pneumokokken, hepatitis A/B**
- ✓ **leefstijlfactoren, zoals stress, alcoholgebruik, roken (waarbij leefstijlaanpassingen kunnen helpen), beroeps- en milieurisico's**

## Actief management en behandeling van complicaties bij AATD-patiënten zijn continu noodzakelijk.

Omdat AATD een **erfelijke ziekte** is, moeten de symptomen van hun familieleden gemonitord worden zodat ze zo nodig doorverwezen kunnen worden

## Belangrijke feiten & cijfers

AATD is wereldwijd de vaakst voorkomende erfelijke aandoening bij volwassenen<sup>4</sup>. De ernstige vorm komt in Europa wisselend voor, met gevolgen voor ongeveer

**1/1.500**

**tot 3.500 personen**, terwijl de lichte vormen veel vaker gezien worden<sup>1</sup>.

Hoewel ongeveer

**120.000<sup>6</sup>**

mensen in Europa het PI\*ZZ-genotype hebben dat met AATD geassocieerd wordt, **is slechts een klein deel gediagnosticeerd en krijgt behandeling.**



Alpha-1 is de **meest algemeen erkende zeldzame, erfelijke oorzaak van chronische obstructieve longziekte (COPD)<sup>7</sup>**. Ruim **66 miljoen mensen** in Europa hebben COPD, waarvan ongeveer **2 miljoen gevallen worden veroorzaakt door AAT-deficiëntie.<sup>7</sup>**

**50** JAAR

Alfa-1-antitrypsine-deficiëntie is **ruim 50 jaar geleden ontdekt**, maar veel aspecten ervan zijn nog onbekend.<sup>7</sup>



Hoewel er momenteel geen genezing is, zijn er wel **behandelingen beschikbaar** om de ziekte beter te managen, de symptomen te behandelen en de voortgang van orgaanschade te vertragen, zoals plasma-afgeleide therapie voor alfa-1-patiënten.

<sup>4</sup> G4 Gramegna, Andrea et al. "Alpha-1 antitrypsin deficiency as a common treatable mechanism in chronic respiratory disorders and for conditions different from pulmonary emphysema? A commentary on the new European Respiratory Society statement" Multidisciplinary respiratory medicine vol. 13 39. 8 Oct. 2018, DOI:10.1186/s40248-018-0153-4

<sup>5</sup> 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: [www.alpha-1global.org](http://www.alpha-1global.org)

<sup>6</sup> Campbell, Edward (de eerste referentie in de aanbevelingen van de Europese Alpha-1 European Expert Group)

<sup>7</sup> 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: [www.alpha-1global.org](http://www.alpha-1global.org)

# Ben je een Alpha? Dan horen we graag van je!

Contact




 [www.alpha1plus.be](http://www.alpha1plus.be)


 [info@alpha1plus.be](mailto:info@alpha1plus.be)

 [@alpha1bel](https://twitter.com/alpha1bel)

 [@alpha1bel](https://www.linkedin.com/company/alpha1bel)



 [www.alpha-1nederland.nl](http://www.alpha-1nederland.nl)

 [info@alpha-1nederland.nl](mailto:info@alpha-1nederland.nl)

 [Stichting Alpha-1 Nederland](https://www.facebook.com/StichtingAlpha1Nederland)