

Diagnos vid brist på Alfa-1 antitrypsin (AAT-brist)

Tecken och Symptom

PATIENTER MED

- ✓ Frekventa infektioner kronisk hosta
- ✓ andfådd vid ansträngning
- ✓ ökad slemproduktion
- ✓ svullnad i buken (ascites)
- ✓ väsande andning
- ✓ kräkningar blod eller blod i avföringen; mörk urin
- ✓ gulfärgning av ögon och hud

kan ha

ALFA-1 ANTITRYPSIN BRIST (AAT-BRIST)

Ett sällsynt genetiskt tillstånd som kan medföra svåra livshotande sjukdomar.

Alfa-1 antitrypsin (AAT) är ett protein som **produceras av levern och skyddar lungorna från inflammation orsakad av infektion eller inhaleda irriterande ämnen. Brist på AAT i blodet** medför risk för lung- och leversjukdom



Brist på AAT kan leda till lung- och leversjukdomar, **Tidig diagnos** av AAT-brist är angelägen. Många patienter förblir odiagnostiserade och får inte erforderlig vård vilket kan leda till **förkortad livslängd och behov av:**

Hemsjukvård



Syrgasbehandling



Mobilitetsproblem



Transplantation



Frekventa sjukhusvistelser och frånvaro från skola eller arbete kan också vara **tecken på att din patient bör testas för AAT-brist.**

Tidig diagnos och snabb behandling kan bromsa försämring av lungor och bevara lungvävnad.

Överväg testning av patienter med?



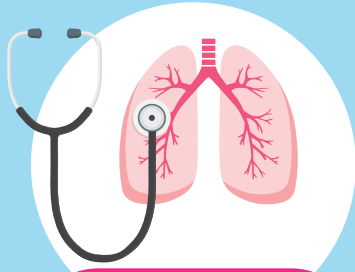
- ✓ KOL
- ✓ AAT-brist i familjen
- ✓ bronkit/astma bronkiektasier emfysem
- ✓ astma i vuxen ålder
- ✓ liten eller måttlig rökning
- ✓ På väntalista för lung- och/eller levertransplantation
- ✓ kronisk leversjukdom
- ✓ hepatit och levercirros
- ✓ oförklarlig leversjukdom
- ✓ hepatocellulärt karcinom panniculitis
- ✓ vaskulit

Att testa alla KOL/astmapatienter för AAT-brist är ett enkelt steg du kan ta för att säkerställa en tidig diagnos.

Hur testar man för AAT-brist?

Diagnostiska steg¹ för hälso- och sjukvårdspersonal

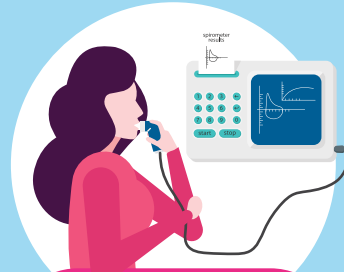
AAT-brist **diagnosteras genom ett enkelt blodprov**. Om AAT-nivån är lägre än normalt, **kan en uppföljande genotyp eller ett fenotyp blodprov** tas. Följande undersökningar kan vid brist på AAT vara aktuella:



Fullständig fysisk undersökning



CT av lungorna eller lungröntgen



Spirometri Lungfunktionstest



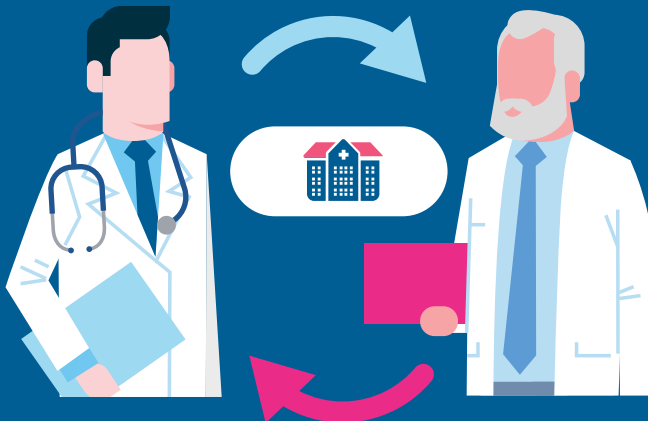
Leverfunktionstest

Nästa Steg¹

efter konstaterande att din patient kan ha AAT-brist:

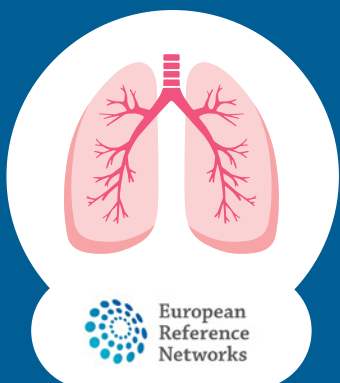
Remiss till specialist läkare

Alla tester bör vidarebefordras till **specialistläkare eller kompetenscentrum för behandling av patienter med AAT-brist**.



Dialog med de nationella experterna på vård av patienter med AAT-brist ger en förbättrad vård, samtidigt som den samlade medicinska kunskapen utvecklas

ERN Lung²



- ✓ AATD Nätverk
- ✓ Utbyte av blodprov för identifiering av sällsynta mutanter
- ✓ Databas för alla typer av andningsbesvär, inklusive sjukdomsregister

ERN Rare-Liver³



- ✓ Införande av AAT-brist i nätverket med koppling till Alfa-1 leverstudiegruppen
- ✓ Sammanställning av patientdata för uppföljning av kvalitet
- ✓ Framtagande av broschyrer som beskriver goda exempel

¹ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org

² www.ern-lung.eu

Kontinuerlig övervakning och uppföljning¹ av AAT



Human AAT (Alfa-1 proteinashämmare) kan tillföras genom infusion. **Vid ditt nästa möte med din AAT-patient**, bör du överväga att diskutera de åtgärder de kan vidta för att minska utvecklingen av lung-, lever- eller hudsjukdomar i samband med infusion av AAT.

Du ska fortsätta med aktiv övervakning och behandling av komplikationer av din AAT patient.

På grund av **den ärftliga karaktären** av AAT, fortsatt övervaka symptom hos familjemedlemmar och vid behov vidta åtgärder.

- ✓ utvärdering av lungspecialist
- ✓ utvärdering av leverspecialist
- ✓ behandlingsalternativ
- ✓ vaccinationer mot influensa, pneumokocer, hepatit A/B
- ✓ livstilsfaktorer, som stress, alkohol, rökning, yrkes och miljörisiker

Nyckelsiffror och fakta

AAT är det **vanligaste ärftliga tillståndet** hos vuxna i hela världen⁴. Förekomsten av dess allvarligaste form varierar i Europa, vilket påverkar omkring

1/1500

till **3,500 individer**, milda former är mycket vanligare¹.

Nära

120 000⁶

människor i Europa bär PiZZ genotypen i samband med AAT, endast **en liten andel har diagnostiserats och får behandling.**



Alfa-1 är den **mest kända sällsynta, genetiska orsaken till kroniskt obstruktiv lungsjukdom (KOL)**¹. Mer än **66 miljoner människor har KOL** i Europa, varav cirka **2 miljoner fall orsakas av AAT-brist**.¹

50

ÅR

Alfa-1 antitrypsin brist **upptäcktes för mer än 50 år sedan**, men det saknas fortfarande mycket kunskap.⁷



Det finns inte något botemedel, **behandlinger såsom substitutionsterapi finns tillgängliga** för att bättre behandla symptom, och bromsa utvecklingen av skador på organ.

¹ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org

⁴ 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.

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



ALFA-1 SVERIGE
Riksförening alfa-1 antitrypsin



www.alfa-1.se



ordf@alfa-1.se



+46 70 980 34 52