

# Opdag alfa-1-antitrypsinmangel (DAAT)

## Tegn & symptomer

### PATIENTER, DER OPLEVER

- ✓ hyppige infektioner & hoste, hvæsen
- ✓ åndenød & øget slimproduktion, træthed
- ✓ let til blå mærker, svingende vægt
- ✓ ubehag i den øvre del af maven i højre side
- ✓ opsvulmet mave (ascites)
- ✓ opkast med blod eller blod i afføringen
- ✓ mørk urin
- ✓ forhøjet leverenzym gullige øjne
- ✓ smertefuld kløe

kan have

## ALFA-1 ANTITRYPSINMANGEL (AATD)



en livsbegrænsende, sjælden genetisk sygdom

Alfa-1-antitrypsinprotein (AAT) **produceres af leveren og beskytter lungerne mod betændelse forårsaget af infektion eller indåandede irritationskilder.** AATD opstår, når der er **mangel på AAT i blodet**, hvilket øger risikoen for lever- og lungesygdomme.

Da **symptomerne** minder om andre lunge- og leversygdomme, er **tidlig diagnose en udfordring.** Uden den rette indgriben og behandling bliver patientens **forventede levealder væsentligt nedsat**, og udviklingen kan gå fra behov for **hjemmepleje, iltbehandling og mobilitetsstøtte** til behov for **transplantation.**

### Hjemmepleje



### Iltbehandling



### Mobilitetsstøtte



### Transplantation



Spædbørn som har svært ved at indtage føde eller har tendens til gulsot samt voksne patienter som udviser tegn på lungesygdom allerede fra 30 års alderen **bør blive testet for AATD.**

**En tidlig diagnose er vigtig, for rettidig og effektiv behandling kan hjælpe med at bremse forværringen af organer og bevare lungevæv.**

## Hvem?



**Test af alle KOL/astmapatienter for AATD er et nemt skridt til at sikre en tidlig diagnose.**

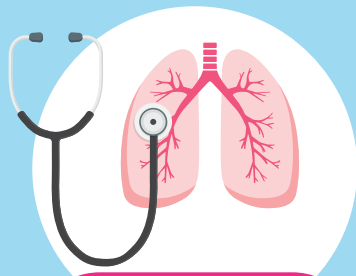
### Overvej at teste patienter med:

- ✓ AATD i familien
- ✓ neonatal ikterus KOL
- ✓ emfysem
- ✓ sentudviklet astmadiagnose
- ✓ lille eller slet ingen historik med rygning
- ✓ uforklarlig leversygdom
- ✓ pannikulit
- ✓ uventet vasculitis brokial astma bronkiektasi
- ✓ hepatocellulært karcinom
- ✓ kronisk leversygdom
- ✓ hepatitis og skrumpeliver
- ✓ patienter, der venter på lunge- og levertransplantation

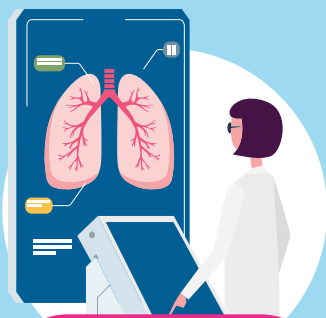
# Hvordan bør der testes?

## Diagnostiske trin<sup>1</sup> til sundhedspersonale

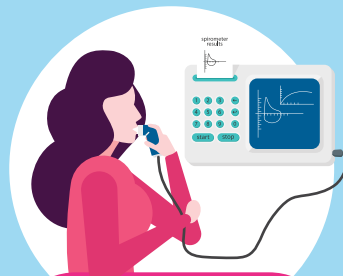
AATD kan nemt **påvises igennem en simpel blodprøve** eller med en **fingerprikker**. Hvis ATT-niveauet er lavere end normalt, kan der bestilles en **opfølgende genotype- eller fænotypeblodprøve** som supplement til følgende undersøgelser:



**Komplet lægeundersøgelse**



**CT af lungerne eller røntgen af brystet**



**Lungefunktionstest**



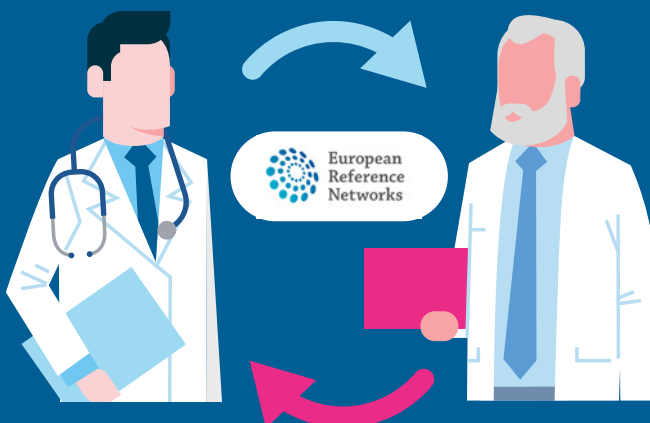
**Leverfunktionstest**

## Næste skridt

når det er identificeret, at patienten kan have AATD:

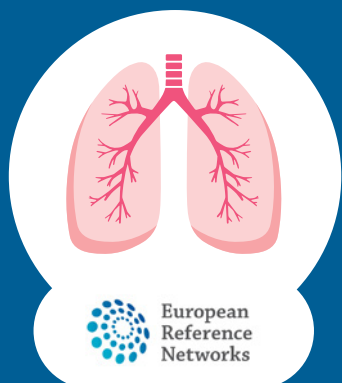
### Henvisning til en lungespecialist

Talle prøver bør sendes videre til **en lungespecialist med ekspertise inden for AATD**, til yderligere vurdering og bekræftelse af diagnosen



**Når du kontakter din lungespecialist, understøtter du en koordineret behandling af disse patienter og styrker videndevklingen læger imellem.**

### ERN Lung



- ✓ AATD-specifik afdeling: AATD Core Network
- ✓ Blodprøveudveksling på tværs af grænser for at spore sjældne mutanter af AAT-genet
- ✓ Dataregister for alle luftvejslidelser, herunder sygdomsspecifikke registre

### ERN Rare-Liver



- ✓ Optagelse af AATD i Network on Metabolic, Biliary Atresia & Related Disease og tilknytning til den europæiske alfa-1 leverstudiegruppe
- ✓ Indsamling af vigtige data for at overvåge kvalitetsstandarderne
- ✓ Udvikling af best practice-infoldere til patienter

## Fortsat kontrol og opfølgning



Med AATD følger komplikationer, der bliver værre med tiden, og samtidige lidelser. **Under næste konsultation med en AATD-patient** bør du overveje at tale om de skridt og overvejelser, patienten kan foretage sig for at reducere udviklingen af de lunge-, lever- eller hudsygdomme, der er forbundet med AATD, herunder:

- ✓ vurdering fra en leverspecialist
- ✓ vurdering fra lungespecialist
- ✓ behandlingsmulig-heder og fordele
- ✓ vaccinationer mod influenza, pneumokokker, hepatitis A/B
- ✓ livstilsfaktorer såsom stress, alkoholforbrug, rygestop, erhvervs- og miljømæssige risici, samt hvornår motion og kost kan hjælpe

### Aktiv håndtering og behandling af komplikationer skal foregå løbende med din AATD-patient.

Da AATD er arveligt, bør man løbende holde øje med symptomer hos familiemedlemmer og henvise dem, hvis det er relevant.

## Vigtige tal & fakta

AATD er den mest **almindelige arvelige sygdom** blandt voksne på verdensplan. Udbredelsen af den alvorlige form varierer i Europa. Den påvirker omkring

# 1/1500

til **3.500 personer**, hvorimod milde former er meget mere udbredt.<sup>1</sup>

Selvom cirka

# 120 000

personer i Europa bærer genotypen PI ZZ, som er forbundet med AATD, er **kun en lille del af dem blevet diagnosticeret og får behandling.**

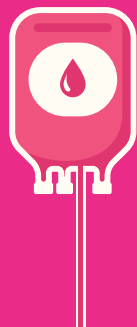


Alfa-1 er den mest anerkendte, sjældne genetiske årsag til kronisk obstruktiv lungesygdom (KOL)<sup>1</sup>. **Over 66 millioner mennesker har KOL i Europa, hvoraf mindst 2 millioner tilfælde skyldes AAT-mangel.**<sup>4</sup>

# 50

ÅR

Alfa-1-antitrypsin-mangel blev **opdaget for over 50 år siden**, men der er stadig mange ukendte faktorer.



Der findes endnu ikke nogen kur, men **der er behandlinger**, som kan hjælpe med at holde sygdommen i skak, behandle symptomer og reducere udviklingen af organskader, såsom **plasmaterapi** til alfa-1 lunge- og hudpatienter.

 **ALFA-1 DANMARK**



[www.alfa-1.dk](http://www.alfa-1.dk)



[info@alfa-1.dk](mailto:info@alfa-1.dk)



+45 299 09 503

**LHL Alfa-1**



[lhl.alfa-1@lhl.no](mailto:lhl.alfa-1@lhl.no)



+47 993 90 339