

# Diagnostyka niedoboru alfa-1 antytrypsyny (A1AT)

Objawy niedoboru alfa-1 antytrypsyny

mogą cierpieć na

## NIEDOBÓR ALFA-1 ANTYTRYPsynY (A1AT)



rzadką, śmiertelną chorobę genetyczną

Alfa-1 antytrypsyna (A1AT) jest białkiem produkowanym w wątrobie i chroniącym płuca przed uszkodzeniami powodowanymi przez infekcje lub wdychane szkodliwe substancje. Niedobór A1AT pojawia się gdy obniża się poziom A1AT we krwi, zwiększając ryzyko chorób wątroby i płuc.

### PACJENCI Z NASTĘPUJĄCYMI OBJAWAMI:

- ✓ częste infekcje, kaszel i świszczący oddech
- ✓ krótki oddech, zwiększone wydzielanie flegmy
- ✓ zmęczenie
- ✓ skłonność do tworzenia się siniaków
- ✓ zmienność wagi ciała
- ✓ uczucie dyskomfortu po prawej stronie nadbrzusza
- ✓ opuchlizna brzucha (wodobrzusze)
- ✓ krew w wymiocinach lub stolcu
- ✓ ciemny mocz
- ✓ podwyższone próby wątrobowe
- ✓ zażółcenie rogówek
- ✓ niepokojące swędzenie skóry

Ponieważ objawy niedoboru A1AT są podobne do innych chorób płuc lub wątroby, wczesna diagnoza stanowi wyzwanie. Brak odpowiedniego leczenia i opieki naraża pacjentów na ryzyko zauważalnego skrócenia długości życia. Pacjenci mogą ponadto wymagać specjalistycznej opieki domowej, podawania tlenu, doznawać ograniczeń w poruszaniu się oraz potrzebować przeszczepu.

Specjalistyczna opieka domowa



Podawanie tlenu



Ograniczenia w poruszaniu się



Przeszczep wątroby lub płuc



Wielu pacjentów może żywić obawy przed diagnozowaniem niedoboru A1AT z uwagi na lęk przed stygmatyzacją lub problemami w pracy lub z ubezpieczeniem zdrowotnym. Powtarzająca się nieobecność w pracy lub w szkole oraz częste hospitalizacje mogą być jednak znakiem, że warto zbadać się pod kątem występowania niedoboru A1AT.

**Wczesna diagnoza jest kluczowa dla zapewnienia, aby leczenie było prowadzone na czas i efektywnie, co może pomóc spowolnić tempo rozwoju uszkodzeń organów oraz ochronić tkankę płuc**

## Kogo należy badać pod kątem niedoboru A1AT?

Należy rozważyć diagnostykę niedoboru A1AT u pacjentów:



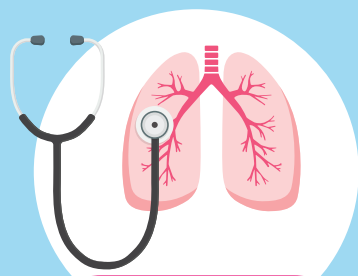
**Diagnostowanie wszystkich pacjentów chorujących na POCHP lub astmę pod kątem niedoboru A1AT jest wskazane, aby zapewnić możliwie wczesne rozpoznanie choroby.**

- ✓ u których niedobór A1AT wystąpił w rodzinie
- ✓ u których w okresie okołoporodowym wystąpiła żółtaczka
- ✓ z POCHP
- ✓ z rozedmą płuc
- ✓ u których zdiagnozowano astmę w wieku dorosłym
- ✓ którzy nie palili papierosów lub palili w niewielkich ilościach
- ✓ u których wystąpiły choroby wątroby bez wyraźnej przyczyny
- ✓ chorujących na zapalenie tkanki tłuszczowej
- ✓ chorujących na zapalenie naczyń
- ✓ z astmą oskrzelową
- ✓ chorujących na rozstrzenie oskrzeli
- ✓ chorujących na nowotwór wątroby
- ✓ z przewlekłą chorobą wątroby
- ✓ chorujących na zapalenie lub marskość wątroby
- ✓ oczekujących na przeszczep płuc lub wątroby

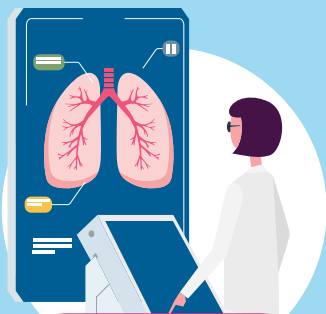
# Jak zdiagnozować niedobór A1AT?

## Wskazówki diagnostyczne dla personelu medycznego

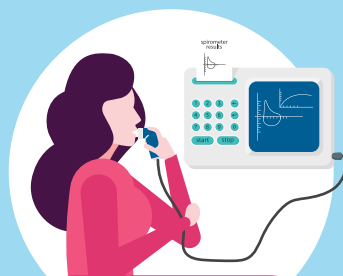
Niedobór A1AT można łatwo wykryć w niewielkiej próbce krwi, pozyskanej choćby przez nakłucie palca. Jeżeli poziom A1AT we krwi jest niższy od prawidłowego, mogą zostać zlecone dalsze testy genetyczne z krwi jako uzupełnienie procedur takich jak:



**Pełne fizykalne badanie pacjenta**



**Tomografia płuc lub prześwietlenie klatki piersiowej**



**Sprawdzenie czynności płuc**



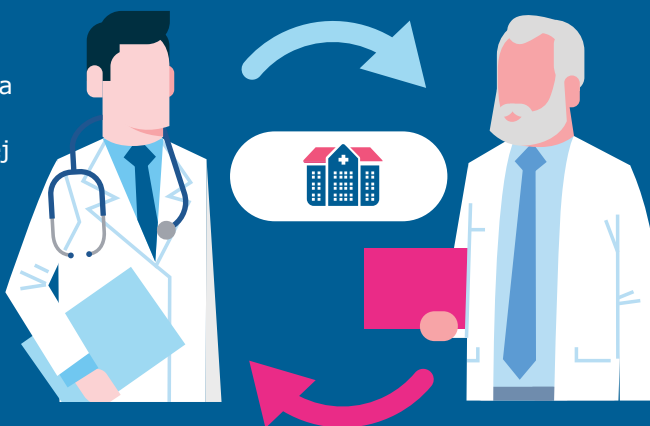
**Diagnostyka wątroby**

## Następne kroki

w postępowaniu z pacjentem podejrzanym o niedobór A1AT:

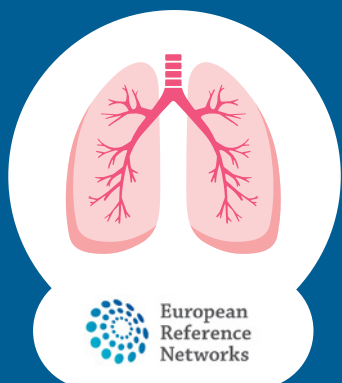
**Skierowanie pacjenta do wiodącego ośrodka, wyspecjalizowanego w leczeniu niedoboru A1AT**

Cała diagnostyka powinna być przekazana wyspecjalizowanej jednostce w celu dalszej oceny stanu zdrowia i potwierdzenia diagnozy przez ekspertów specjalizujących się w leczeniu niedoboru A1AT.



**Wejście w kontakt z narodowym ośrodkiem wyspecjalizowanym w leczeniu niedoboru A1AT wspiera rozwój skoordynowanej opieki dla pacjentów z tak złożonymi dolegliwościami, wzmacniając wymianę wiedzy medycznej wewnątrz społeczności medycznej w kraju.**

### ERN Lung



- ✓ Wyspecjalizowana dla niedoboru A1AT organizacja: AATD Core Network
- ✓ Wymiana próbek krwi pomiędzy państwami w celu wykrycia rzadkich mutacji genu A1AT
- ✓ Rejestry dla chorób układu oddechowego

### ERN Rare-Liver



- ✓ Włączenie niedoboru A1AT w sieć dotyczącą chorób metabolicznych, atrezji dróg żółciowych i podobnych oraz powiązanie z europejską grupą studiów nad niedoborem A1AT
- ✓ Gromadzenie kluczowych danych pacjentów w celu monitorowania standardów jakości
- ✓ Rozwój najlepszych praktyk w zakresie informowania pacjentów

## Ciągła obserwacja i dalszy kontakt z pacjentem



Niedobór A1AT związany jest z różnymi objawami oraz współistniejącymi dolegliwościami. Podczas kolejnej konsultacji pacjenta chorującego na niedobór A1AT trzeba rozważyć jakie działania należy podjąć w celu spowolnienia rozwoju choroby płuc, wątroby oraz skóry powiązanych z niedoborem A1AT, biorąc pod uwagę:

**Pacjenci z niedoborem A1AT muszą pozostawać pod obserwacją z uwagi na złożoność problemu i konieczność leczenia dolegliwości współistniejących.**

Z uwagi na dziedziczny charakter niedoboru A1AT należy na bieżąco monitorować objawy występujące u członków rodziny chorego i odpowiednio reagować.

- ✓ ocenę przez specjalistę chorób wątroby
- ✓ ocenę pulmonologa
- ✓ możliwe sposoby terapii i wynikające z nich korzyści
- ✓ szczepienia ochronne przeciwko grypie, pneumokokom oraz zapaleniu wątroby typu A/B
- ✓ uwzględnienie czynników środowiskowych takich jak stres, spożycie alkoholu, rzucenie palenia, ryzyka zawodowe i środowiskowe oraz korzystne działanie aktywności fizycznej i odpowiedniej diety

## Kilka faktów i liczb

Niedobór A1AT jest najczęściej występującą chorobą dziedziczną na świecie. Częstotliwość występowania jej ciężkiej postaci jest różna w Europie i wynosi około

**1/1500**

do 3,500 ludzi, przy czym łagodniejsze postaci występują znacznie częściej.

Aczkolwiek około

**120 000**

ludzi w Europie posiada fenotyp PI\*ZZ, związany z niedoborem A1AT, jedynie mała ich część została zdiagnozowana i jest leczona.



Niedobór A1AT jest najczęściej występującą rzadką genetyczną przyczyną przewlekłej obturacyjnej choroby płuc (POCHP). Na ponad 66 milionów ludzi w Europie cierpiących z powodu POCHP u ok. 2 milionów przyczyną jest niedobór A1AT.

**50** LAT

Niedobór A1AT został odkryty ponad 50 lat temu, ale wciąż pozostaje w dużym stopniu chorobą nieznaną.



Aczkolwiek nie ma leków na niedobór A1AT, istnieją kuracje mające na celu opanowanie i spowolnienie rozwoju choroby, łagodzenie jej objawów oraz spowolnienie tempa niszczenia organów, takie jak oparte na preparatach pozyskiwanych z plazmy terapię pacjentów z niedoborem dotkniętych dolegliwościami ze strony płuc i skóry.

**alpha-1**  
GLOBAL

a program of the  
**ALPHA-1**  
FOUNDATION



Stowarzyszenie  
na rzecz osób z niedoborem  
alfa-1 antytrypsyny  
w Polsce



<https://a1at.wordpress.com>



[a1at@outlook.com](mailto:a1at@outlook.com)