

# Vidste du at alfa1-antitrypsinmangel er en leversygdom?

Leveren står for den primære dannelse af proteinet alfa1-antitrypsin (AAT), som bl.a. har til formål at beskytte lungerne ved udefrakommende irriterende stoffer (fx rygning). Ved alfa1-antitrypsinmangel medfører en genetisk fejlkodning at AAT-proteinet bliver ophobet inde i levercellerne og dermed aldrig når frem til lungerne. Dette kan, for nogen, medføre svær lungesygdom. Men hvad betyder AAT-proteinophobningen for leveren? Heldigvis bliver kun et fåtal af patienterne svært leversyge, men hvem, hvornår og hvorfor?

Det forsøger vi, ved FLASH Center for Leverforskning, Odense Universitetshospital, at blive klogere på. Ved hjælp af patientforeningen (*Alfa-1 Denmark*) har vi de sidste 3 år leverscannet og undersøgt ca. 90 deltagere med forskellige genotyper – disse data er vi, i samarbejde med internationale partnere, i fuld gang med at analysere.

Vi søger fortsat flere deltagere med alfa1-antitrypsinmangel genotype ZZ\*.

Undersøgelserne vil bidrage til en bedre forståelse af arv-, protein- og fedtforstyrrelser inde i leveren ved alfa1-antitrypsinmangel, samt bidrage til at udvikle nye værktøjer til at opspore og følge leverpåvirkning hos patienter med alfa1-antitrypsinmangel. Derudover får deltagerne selv et tæt indblik i hvordan deres lever har det.

## Deltagelse i forskningsprojektet:

Deltagelsen indebærer 1-3 fysiske besøg indenfor ca. 3 måneder i løbet af foråret/sommeren 2021.

Under besøgene vil følgende undersøgelser foretages:

- Spørgeskemaer
- Blodprøver
- 1-2 slags lever-stivhedsscanninger (fibroscanning og tilbud om MR-lever-stivhedsscanning)
- Eventuelt en vævsprøve af leveren

## For at deltage forudsætter det at du er:

- Kendt med alfa1-antitrypsinmangel (genotype ZZ\*)
- Over 18 år
- Ikke er gravid

Du vil blive grundigt informeret om projektet mundtligt og skriftligt inden deltagelse og kan til en hver tid afstå fra yderligere undersøgelser.

Ønsker du at høre mere, må du meget gerne kontakte os på nedenstående kontaktoplysninger. Du kan også læse nærmere på vores hjemmeside: [https://www.sdu.dk/da/flash/flash\\_studier/alfa1\\_studiet](https://www.sdu.dk/da/flash/flash_studier/alfa1_studiet)

På vegne af forskerteamet

Katrine Thorhauge

Læge og Phd-studerende ved Center for Leverforskning

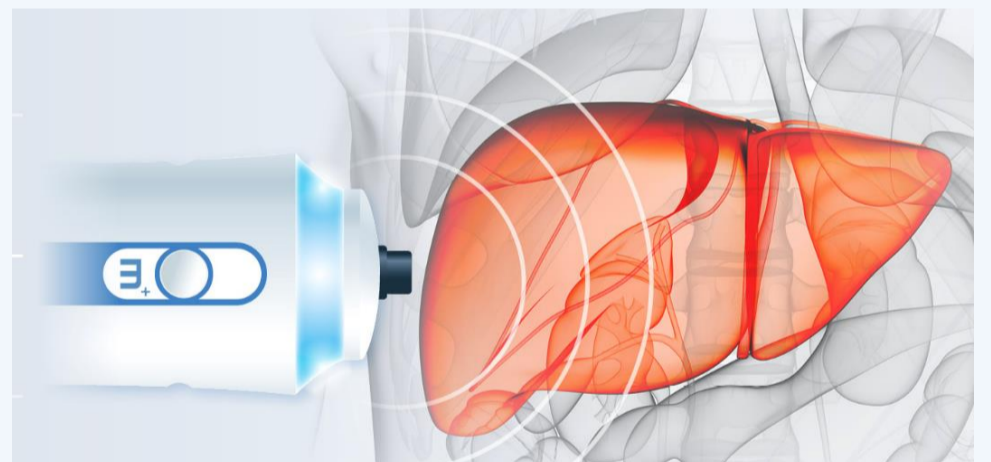
Mail: [katrine.holtz.thorhauge@rsyd.dk](mailto:katrine.holtz.thorhauge@rsyd.dk)

Telefon: 24 25 72 64 eller 21 81 11 86

## Fakta om Alfa1-antitrypsinmangel

- Genet som koder for alfa1-antitrypsin hedder SERPINA-1
- Der findes mere end 100 forskellige mutationer i SERPINA1-genet, hvoraf kun et fåtal er sygdomsgivende
- Den hyppigste sygdoms-givende mutation skyldes to kopier af Z-varianten (ZZ-patienter)
- Ca. 0.05% af den danske befolkning har ZZ-varianten, imens ca. 4% af befolkningen er bærer af mutationen (PI\*MZ)
- Ca. 16% af børn med ZZ-varianten får leverpåvirkning: Gulsot, forhøjet levertal og/eller skrumpeliver. 2-3% dør som følge af leversygdom.
- Ca. 35% af voksne med ZZ-varianten har arvæv i leveren
- Du kan læse mere på patientforeningens hjemmeside: <https://alfa-1.dk/>

Kilde: "Alpha1-antitrypsin Deficiency", *New England Journal of Medicine* 2020 af Pavel Strnad et al.



Ved hjælp af ultralydsbølger måler fibroscanneren stivheden af leveren. Disse målinger sammenligner vi med MR-scanning og vævsprøven



Scan QR-kode for at læse mere om studiet



\*Er du i tvivl om din genotype, kan vi forsøge at hjælpe med at opklare dette.