

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-ANTITRYPSIN MANGEL (AATD)

en livsbegrænsende, sjælden genetisk sygdom



Alfa-1-antitrypsinprotein (AAT) **produceres af leveren og beskytter lungerne mod betændelse forårsaget af infektion eller indådede 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.

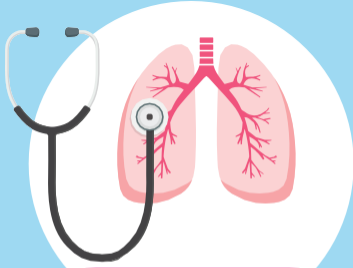
Overvej at teste patienter med:

- ✓ 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 skrumpelever
- ✓ patienter, der venter på lunge- og levertransplantation

Hvordan bør der testes?

Diagnostiske trin¹ 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



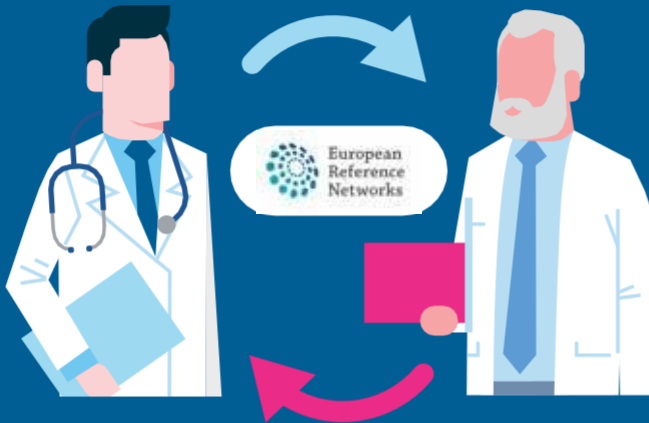
Leverfunktionstest

Næste skridt

når det er identificeret, at patienten kan have AATD:

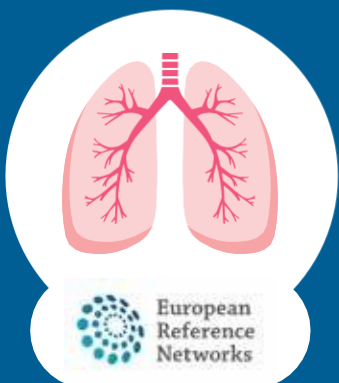
Henvisning til en lungespecialist

Alle 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 videnundvekslingen 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 luftvejsslidelser, 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
- ✓ behandlingsmuligheder og fordele
- ✓ vaccinationer mod influenza, pneumokokker, hepatitis A/B

livstilsfaktorer såsom stress, alkoholforbrug, ryggestop, 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

1/1.500

til **3.500 personer**, hvorimod milde former er meget mere udbredt.

Selvom cirka

74.000

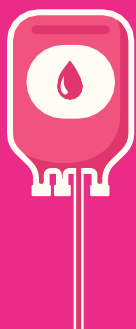
personer i Europa bærer genotypen PI ZZ, som er forbundet med AATD, er **kun en lille del af dem blevet diagnosticeret og får behandling.**



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

50 år

Alfa-1-antitrypsinmangel 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.



CSL Behring
Biotherapies for Life™

 **ALFA-1 DANMARK**

www.alfa-1.dk
+45 29909503
info@alfa-1.dk

Alfa-1 Norge
anopda@gmail.com
+4799390339