

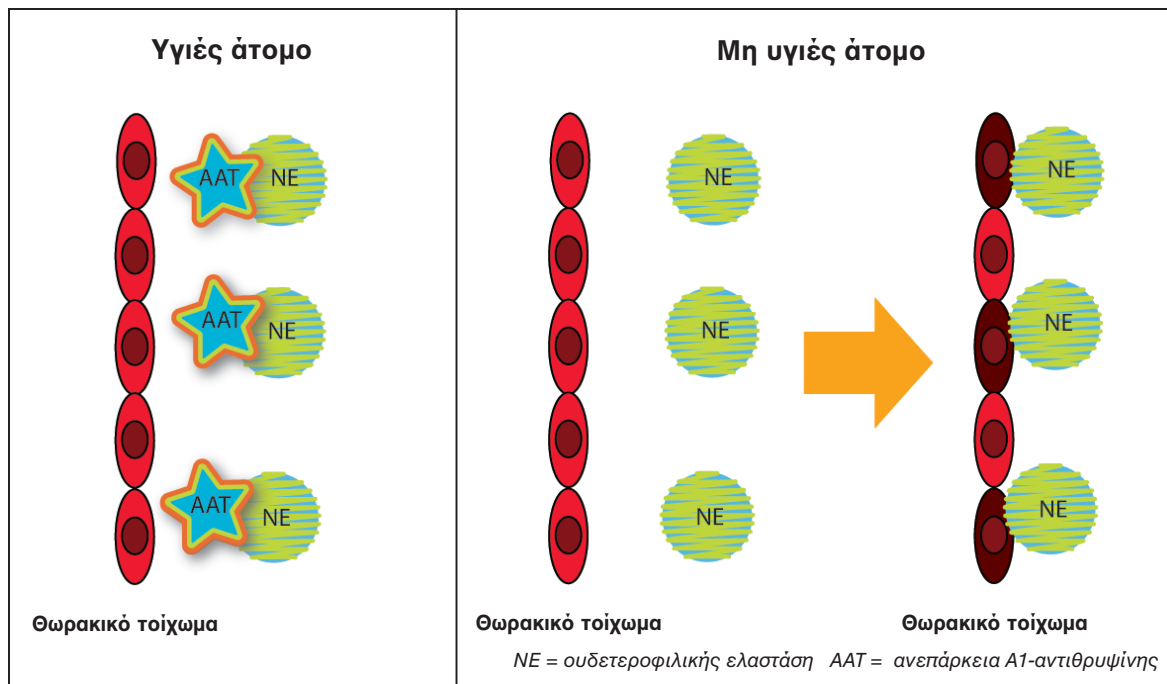


Ανεπάρκεια (ή Έλλειψη) Α1-αντιθρυψίνης

Η ανεπάρκεια Α1-αντιθρυψίνης (ΑΑΤ) είναι κληρονομική νόσος. Τα άτομα που πάσχουν από ανεπάρκεια ΑΑΤ έχουν στο αίμα τους χαμηλά επίπεδα της πρωτεΐνης ΑΑΤ και είναι πιο πιθανό να προσβληθούν από πνευμονική νόσο σε μικρότερη ηλικία από άτομα με υψηλότερα επίπεδα ΑΑΤ. Η συνηθέστερη πνευμονική νόσος που μπορεί να προσβάλλει τα άτομα με ανεπάρκεια ΑΑΤ είναι η χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια (γνωστή και ως ΧΑΠ). Θεωρείται ότι μόνο 5% περίπου των ατόμων με ανεπάρκεια ΑΑΤ έχουν διαγνωσθεί. Αυτό σημαίνει ότι τα περισσότερα άτομα που πάσχουν από τη νόσο αγνοούν ότι μπορούν να ωφεληθούν από αλλαγές στον τρόπο ζωής τους που θα μειώσουν τις πιθανότητες να αναπτύξουν πνευμονική νόσο, ή από ιατρική βοήθεια.

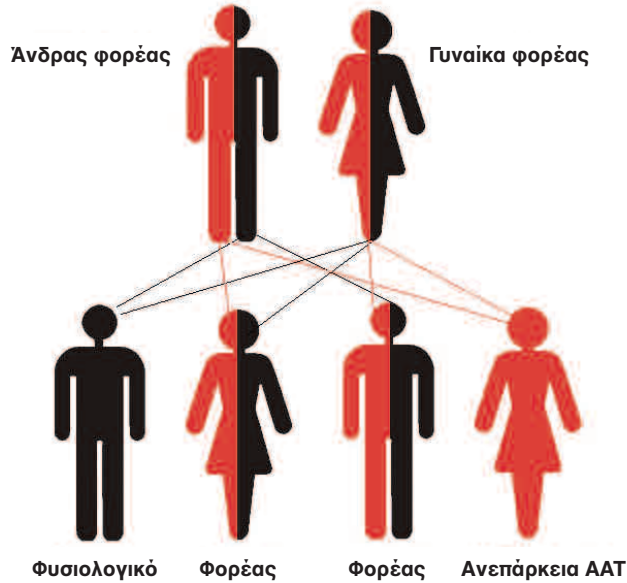
► Πώς προκαλεί πνευμονική νόσο η έλλειψη της ΑΑΤ;

Η πρωτεΐνη ΑΑΤ παράγεται στο ήπαρ και διοχετεύεται στο αίμα. Εισέρχεται στους πνεύμονες από το αίμα και αποστολή της είναι να προστατεύει τον πνευμονικό ιστό από βλάβη, ιδίως από μια άλλη πρωτεΐνη γνωστή ως ουδετεροφιλική ελαστάση, που παράγεται από τα λευκά αιμοσφαίρια. Η αποστολή της ουδετεροφιλικής ελαστάσης είναι να καταστρέφει κατεστραμμένα κύτταρα και βακτηρίδια. Η ΑΑΤ την εμποδίζει να επιτεθεί σε υγιή πνευμονικά κύτταρα.



► Πώς μπορούν τα γονίδια να προκαλέσουν ανεπάρκεια ΑΑΤ;

Το DNA μεταφέρει πληροφορίες για τη δημιουργία όλων των συστατικών στοιχείων του σώματός μας. Διαθέτουμε δύο αντίγραφα ολόκληρου σχεδόν του DNA μας, ένα από κάθε γονέα. Η ανεπάρκεια ΑΑΤ προκαλείται από ανωμαλία σε ένα από τα γονίδια του DNA μας, που λέγεται SERPINA1. Η ανεπάρκεια ΑΑΤ καλείται «υπολειπόμενη» νόσος επειδή χρειάζονται δύο ανώμαλα (ή παθολογικά) αντίγραφα του γονιδίου για να προκληθεί η νόσος. Τα άτομα που έχουν ένα παθολογικό και ένα φυσιολογικό γονίδιο SERPINA1 ονομάζονται φορείς διότι μπορούν να μεταβιβάσουν το παθολογικό γονίδιο στα παιδιά τους, αλλά δεν πάσχουν τα ίδια από τη νόσο. Τα επίπεδα ΑΑΤ στα άτομα αυτά είναι συνήθως χαμηλότερα του φυσιολογικού, αλλά όχι τόσο χαμηλά ώστε να δημιουργούν σοβαρό κίνδυνο για προβλήματα υγείας.



Τα παιδιά δύο φορέων μπορεί να κληρονομήσουν δύο φυσιολογικά γονίδια, ένα φυσιολογικό και ένα παθολογικό και να γίνουν και τα ίδια φορείς, ή δύο παθολογικά γονίδια και να παρουσιάσουν ανεπάρκεια ΑΑΤ. Αυτό φαίνεται στο παραπάνω διάγραμμα. Αν ένα άτομο με δύο παθολογικά γονίδια αποκτήσει παιδιά, τα παιδιά είτε θα πάσχουν από τη νόσο, είτε θα είναι φορείς, ανάλογα με τα γονίδια SERPINA1 του άλλου γονέα.

Έχουν βρεθεί αρκετές διαφορετικές ανωμαλίες στο γονίδιο SERPINA1, που οδηγούν στην παραγωγή διαφορετικών ποσοτήτων της πρωτεΐνης ΑΑΤ. Αυτό σημαίνει ότι η νόσος μπορεί να είναι πιο βαριά σε ορισμένα άτομα σε σύγκριση με άλλα.

► Πόσο κοινή είναι η ανεπάρκεια ΑΑΤ;

Στην Ευρώπη, θεωρείται ότι από 1 στα 1600 ως 1 στα 2000 άτομα πάσχει από ανεπάρκεια ΑΑΤ, δηλαδή συνολικά περίπου 125.000 άτομα.

Παρόλο που η ανεπάρκεια ΑΑΤ θεωρείται σπάνια νόσος, στην πραγματικότητα είναι από τις πιο συχνές κληρονομικές νόσους σε μερικά μέρη του κόσμου, όπως η Ευρώπη. Ο λόγος που ο κόσμος τη θεωρεί σπάνια είναι διότι συχνά δεν αναγνωρίζεται ή διαγιγνώσκεται. Συχνά, σημειώνεται μεγάλη καθυστέρηση μέχρι να γίνει η διάγνωση σε άτομα που έχουν τη νόσο, ακόμα και αφού επισκεφθούν γιατρό έχοντας συμπτώματα. Μια επιστημονική μελέτη διαπίστωσε ότι η διάγνωση της ανεπάρκειας ΑΑΤ έγινε κατά μέσο όρο 7 χρόνια μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων.

Οι λόγοι που τα περισσότερα άτομα με ανεπάρκεια ΑΑΤ είτε δεν διαγιγνώσκονται σωστά, είτε δεν διαγιγνώσκονται ποτέ είναι μεταξύ άλλων:

- τα συμπτώματα μπορεί να διαφέρουν πάρα πολύ από άτομο σε άτομο,
- τα συμπτώματα της ΧΑΠ ή του άσθματος μπορεί να έχουν πολλές άλλες αιτίες,
- μερικά άτομα δεν έχουν κανένα απολύτως σύμπτωμα.

► Ποια είναι τα συμπτώματα της ανεπάρκειας ΑΑΤ;

Η ανεπάρκεια ΑΑΤ μπορεί να προκαλέσει πνευμονικά συμπτώματα παρόμοια με εκείνα που παρατηρούνται στη ΧΑΠ ή το άσθμα. Τα πρώιμα συμπτώματα περιλαμβάνουν:

- βήχα,
- υπερέκκριση πτυέλων,
- συριγμό.

Τα συμπτώματα μπορεί στην αρχή να μη παρουσιάζονται συνεχώς, που σημαίνει ότι σε μερικούς ασθενείς που έχουν μόνο συριγμό μπορεί να γίνει λανθασμένη διάγνωση άσθματος.

Πολλά άτομα που νοσούν δεν έχουν κανένα σύμπτωμα, γεγονός που κάνει τη διάγνωση πολύ δύσκολη. Συνεπώς, αν διαπιστωθεί ΧΑΠ σε άτομα που δεν καπνίζουν ή αν διαπιστωθεί ΧΑΠ σε νεαρούς καπνιστές (κάτω των 40 ετών), τότε ο γιατρός ίσως θα πρέπει να υποπτευθεί ανεπάρκεια ΑΑΤ.

Μπορεί ακόμη να υπάρχουν συμπτώματα όπως ίκτερος, που προκαλείται από την επίδραση της νόσου στο ήπαρ, ή υποδερματίτιδα, φλεγμονή του λιπώδους στρώματος κάτω από την επιδερμίδα.

► Πώς θα καταλάβει ο γιατρός ότι πάσχετε από ανεπάρκεια AAT;

Ο γιατρός που νομίζει ότι κάποιος ίσως να πάσχει από ανεπάρκεια AAT θα πάρει δείγματα αίματος και θα κάνει κάποιες εργαστηριακές εξετάσεις που μετρούν την ποσότητα της AAT στο αίμα. Μπορεί ακόμη να γίνει και γονιδιακός έλεγχος για το γονίδιο SERPINA1.

Επειδή η ανεπάρκεια AAT είναι γενετική και κληρονομική, είναι πιθανό και οι συγγενείς των ατόμων με τη νόσο να είναι φορείς ή να πάσχουν από τη νόσο. Επομένως, τα μέλη της οικογένειας θα πρέπει να ενημερωθούν και να εξετασθούν και αυτά. Επίσης, καλό είναι ίσως να εξετασθούν οι σύντροφοι των ασθενών για να διαπιστωθεί αν υπάρχει πιθανότητα κάποιο από τα παιδιά τους να έχει ανεπάρκεια AAT.

► Τι μπορείτε να κάνετε για να αποφύγετε την πνευμονική νόσο, αν έχετε ανεπάρκεια AAT;

Υπάρχουν πολλά πράγματα που μπορούν να κάνουν τα άτομα με ανεπάρκεια AAT για να μειώσουν τις πιθανότητες προσβολής από πνευμονική νόσο ή να επιβραδύνουν την πορεία της. Τα περισσότερα αποτελούν προσπάθεια αποφυγής βλάβης των πνευμόνων διότι δεν θα υπάρχει αρκετή AAT για να τους προστατεύσει.

- Όχι κάπνισμα. Το κάπνισμα είναι ιδιαίτερα επιβλαβές στα άτομα με ανεπάρκεια AAT, καθώς οι πνεύμονές τους έχουν λιγότερη προστασία.
- Αποφυγή περιοχών με έντονη ρύπανση, λόγω χάρη μένοντας μακριά από δρόμους υψηλής κυκλοφορίας κατά τις ώρες αιχμής (για περισσότερες πληροφορίες δείτε το ενημερωτικό δελτίο του ELF 'Ατμοσφαιρική ρύπανση και πνεύμονες').
- Πρόληψη βακτηριακών και ιογενών λοιμώξεων, με την αποφυγή ατόμων που είναι αδιάθετα και με προσοχή στην ατομική υγιεινή.
- Υιοθέτηση ισορροπημένης διατροφής, πλούσιας σε πρωτεΐνες και βιταμίνες (για περισσότερες πληροφορίες δείτε το ενημερωτικό δελτίο του ELF 'Διατροφή και πνεύμονες').
- Εκτέλεση αναπνευστικών ασκήσεων σύμφωνα με τις συστάσεις του γιατρού σας.

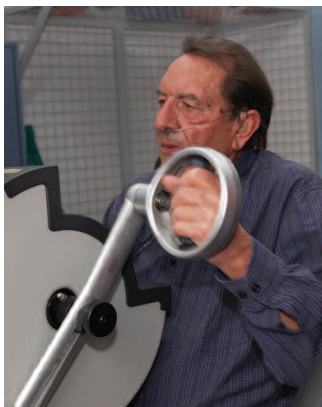
► Πώς θεραπεύεται η ανεπάρκεια AAT;

Η ανεπάρκεια AAT μπορεί να ελεγχθεί αλλά όχι και να ιαθεί πλήρως. Ωστόσο, η πρόωμη (ή έγκαιρη) διάγνωση έχει μεγάλη σημασία ώστε η αγωγή να αρχίσει το συντομότερο δυνατό.

► Γενικά θεραπευτικά μέτρα για πνευμονική βλάβη

Τα θεραπευτικά μέτρα που θα μπορούσαν να συστηθούν για άλλα αναπνευστικά προβλήματα, όπως το άσθμα ή η ΧΑΠ, περιλαμβάνουν τα εξής:

- Εισπνεόμενα βρογχοδιασταλτικά.
- Κορτικοστεροειδή.
- Συμπληρωματικό οξυγόνο.
- Πνευμονική αποκατάσταση (παρακάτω).



► Θεραπεία αντικατάστασης της AAT

Η θεραπεία αύξησης (αντικατάστασης) διατίθεται σε ορισμένες ευρωπαϊκές χώρες και έχει υποστηριχθεί ότι θα μπορούσε να αποτελέσει περιορισμένη 'ριζική θεραπεία' για τη νόσο. Η αγωγή περιλαμβάνει μια εβδομαδιαία δόση AAT, η οποία αυξάνει το επίπεδο της AAT στο αίμα και τους πνεύμονες. Μόλις το επίπεδο αυξηθεί αρκετά η AAT θα αρχίσει να προστατεύει τους πνεύμονες. Ωστόσο οι ασθενείς θα πρέπει να κόψουν το κάπνισμα και να αποφεύγουν τους ατμοσφαιρικούς ρύπους. Μερικές μελέτες υποστήριξαν ότι η θεραπεία αντικατάστασης βοηθά να επιβραδυνθεί η εξέλιξη του εμφυσήματος που αποτελεί ένα από τα συστατικά στοιχεία της ΧΑΠ. Ωστόσο, δεν υπάρχει ακόμα κλινική μελέτη που να το αποδεικνύει.

► Χειρουργική θεραπεία για προσβεβλημένους πνεύμονες

Η μεταμόσχευση πνεύμονα είναι μια επιλογή για άτομα με ανεπάρκεια AAT που πάσχουν από σοβαρή πνευμονική νόσο. Υπάρχει δυνατότητα μεταμόσχευσης του ενός ή και των δύο πνευμόνων, και σε ορισμένες περιπτώσεις οι ασθενείς υποβάλλονται και σε μεταμόσχευση καρδιάς. Ο αριθμός των μεταμοσχεύσεων πνεύμονα έχει αυξηθεί σημαντικά στα τελευταία 15 χρόνια.

Μια άλλη επέμβαση, η χειρουργική μείωση του όγκου των πνευμόνων, μπορεί να βοηθήσει ορισμένους ασθενείς με ανεπάρκεια AAT και πνευμονική νόσο. Παρά το γεγονός ότι η χειρουργική μείωση του όγκου των πνευμόνων δεν μπορεί να αντικαταστήσει τη μεταμόσχευση πνεύμονα, εντούτοις μπορεί να βοηθήσει τους ασθενείς μέχρι να καταστεί δυνατή η μεταμόσχευση πνεύμονα, διότι μπορεί να περιορίσει τα συμπτώματα και να βελτιώσει την ανοχή στην άσκηση.

► Χρήσιμες ιστοσελίδες

Το Διεθνές Μητρώο Α1 (Alpha One International Registry)

Το μητρώο είναι διεθνής ερευνητικός οργανισμός που καλύπτει 16 χώρες, κυρίως στην Ευρώπη. Τα κέντρα στις χώρες συγκεντρώνουν πληροφορίες σχετικά με την ανεπάρκεια AAT προκειμένου να βελτιώσουν την πρόοδο των ερευνών.

www.aatregistry.org

Δήλωση ATS/ERS: Πρότυπα για τη διάγνωση και την αντιμετώπιση ατόμων με ανεπάρκεια AAT

Το κείμενο αυτό αναλύει διεξοδικά τον τρόπο με τον οποίο οι γιατροί θα πρέπει να αναγνωρίζουν και να θεραπεύουν την ανεπάρκεια AAT.

www.thoracic.org/sections/publications/statements/pages/respiratory-disease-adults/alpha1.html

► Ομάδες υποστήριξης ασθενών

Alfa Europe

Η Alfa Europe αποτελεί συνασπισμό ομάδων σε 11 κράτη, αφιερωμένων στη βελτίωση της ζωής των ατόμων με ανεπάρκεια AAT.

www.alfaeurope.org

Ίδρυμα Alpha-1

Το ίδρυμα είναι οργανισμός των ΗΠΑ που παρέχει πηγές σε ασθενείς, ιατρούς και επιστήμονες.

www.alphaone.org

Το ELF είναι ο δημόσιος εκπρόσωπος της Ευρωπαϊκής Πνευμονολογικής Εταιρείας (ERS), ενός μη κερδοσκοπικού ιατρικού οργανισμού με πάνω από 8.000 μέλη σε περισσότερες από 100 χώρες. Το ELF ασχολείται με την υγεία των πνευμόνων σε πανευρωπαϊκό επίπεδο, και συγκεντρώνει κορυφαίους ιατρικούς ειδήμονες στην Ευρώπη για την ενημέρωση των ασθενών και την ευαισθητοποίηση του κοινού σχετικά με τις αναπνευστικές νόσους.

Το παρόν ενημερωτικό δελτίο συντάχθηκε με τη βοήθεια των M. Luisetti και B. Balbi. Το ενημερωτικό δελτίο βασίστηκε στο ακόλουθο άρθρο του M. Luisetti: Diagnosis and management of a 1-antitrypsin deficiency. Breathe 2007; τόμος 4: σελίδες 38–46.

Δυνατότητα ηλεκτρονικής λήψης στο www.ersnet.org/ers/lr/browse/viewPDF.aspx?id_attach=17735.