

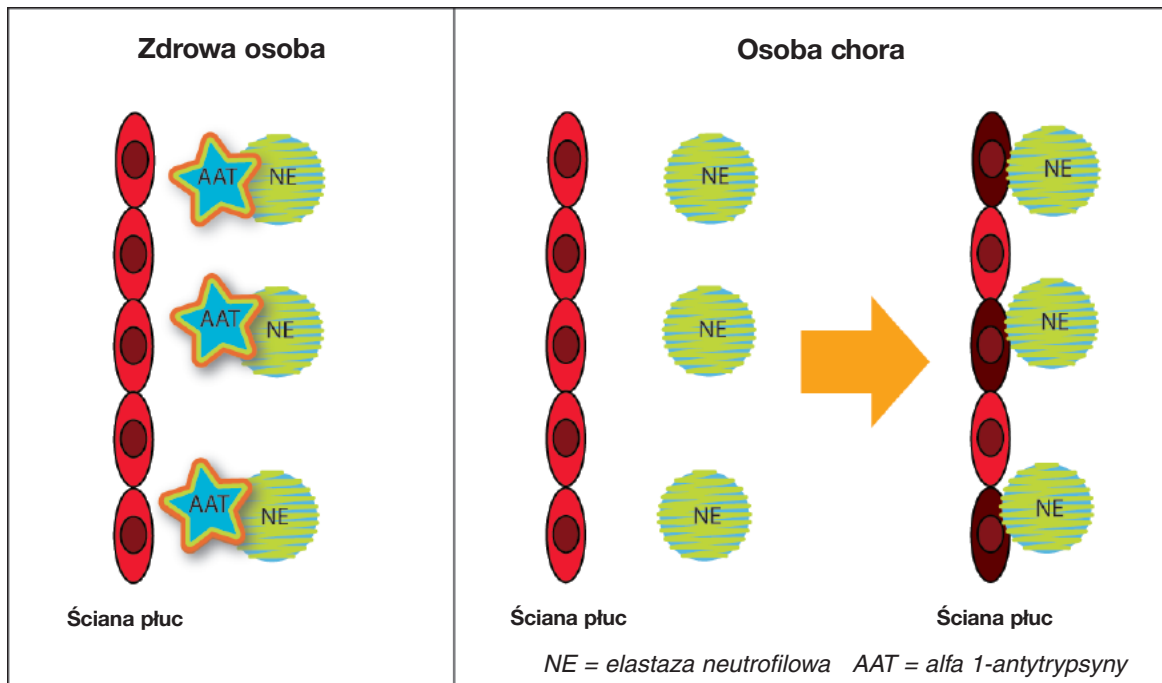


Niedobór alfa 1-antytrypsyny (AAT)

Niedobór alfa 1-antytrypsyny (AAT) jest schorzeniem uwarunkowanym genetycznie. Osoby cierpiące na niedobór AAT mają niskie stężenie białka AAT we krwi a wystąpienie u nich schorzeń płucnych wcześniej niż u osób z prawidłowym poziomem AAT we krwi, jest bardziej prawdopodobne. Najczęściej występującą chorobą u osób z niedoborem AAT jest przewlekła obturacyjna choroba płuc (w skrócie POChP). Uważa się, że rozpoznawalność niedoboru AAT jest bardzo niska, i wynosi około 5%. Oznacza to, że większość osób cierpiących na tę chorobę nie ma świadomości, że mogłaby odnieść korzyści po zmianie trybu życia lub skorzystać z pomocy medycznej, co skutkowałoby u nich obniżeniem ryzyka zachorowania na choroby płucne.

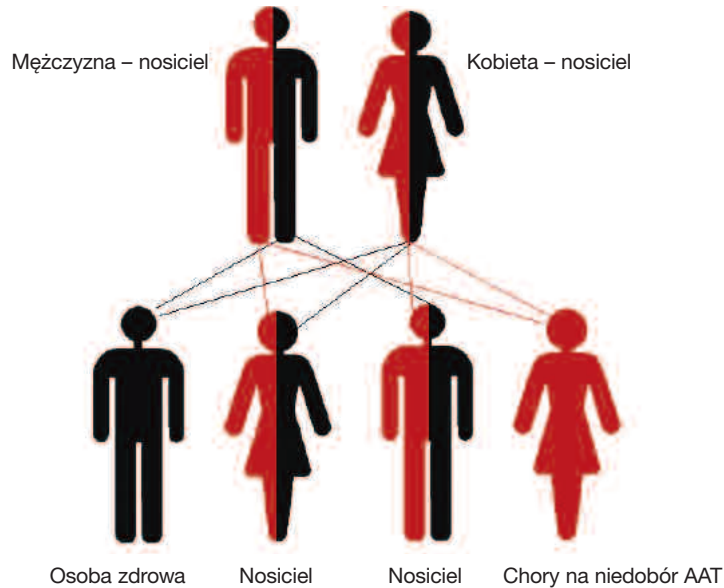
W jaki sposób brak AAT powoduje choroby płuc?

Białko AAT wytwarzane jest w wątrobie i jest stamtąd uwalniane do krwi. Z nią trafia do płuc, a jego funkcja polega na ochronie tkanki płuc przed uszkodzeniami, zwłaszcza powodowanymi przez inne białko jakim jest elastaza neutrofilowa, produkowaną przez białe krwinki. Funkcją elastazy neutrofilowej jest niszczenie uszkodzonych komórek i bakterii. AAT z kolei nie pozwala jej na niszczenie zdrowych komórek płuc.



Jakie jest podłoże genetyczne niedoboru AAT?

DNA zawiera informację o tworzeniu wszystkich elementów naszego ciała. Posiadamy dwie kopie niemal całego naszego DNA, każda od jednego z rodziców. Niedobór AAT powstaje w wyniku nieprawidłowości w jednym z genów naszego DNA o nazwie SERPINA1. Niedobór AAT jest chorobą dziedziczną recesywnie, jako że dopiero dwie kopie nieprawidłowego genu sprawiają, że choroba się ujawnia. Osoby mające jeden prawidłowy i jeden nieprawidłowy gen SERPINA1 nazywane są nosicielami, ponieważ mogą potencjalnie przekazać chorobę swoim dzieciom, jednak sami na nią nie chorują. Z reguły poziom AAT w ich krwi jest niższy od prawidłowego, jednak nie na tyle, aby spowodowało poważne ryzyko problemów zdrowotnych.



Dzieci dwójki nosicieli mogą odziedziczyć dwa normalne geny albo jeden normalny i jeden nieprawidłowy i same zostać nosicielami albo dwa geny nieprawidłowe i zachorować na niedobór AAT. Ukazuje to diagram powyżej. Jeżeli osoba z dwoma nieprawidłowymi genami posiada dzieci, będą one albo nosicielami, albo będą chorować na niedobór AAT, w zależności od genu SERPINA1 u drugiego rodzica.

Odkryto kilka różnych rodzajów nieprawidłowości w genie SERPINA1, które skutkują różnym poziomem ekspresji tego genu (wytwarzania białka AAT). Oznacza to, że choroba może u pewnych osób mieć przebieg łagodniejszy niż u innych.

▶ Jak często występuje niedobór AAT?

W Europie, szacuje się, że średnio jedna osoba na 1600 – 2000 cierpi na niedobór AAT, co daje łączną liczbę ok. 125000 osób.

Mimo iż uważa się AAT za stosunkowo rzadką chorobę, stanowi ona i tak jedną z najczęściej występujących chorób dziedzicznych w Europie. Powodem, dla którego uznawana jest za rzadką, jest jej niedostateczny poziom jej zdiagnozowania. Z reguły od wizyty u lekarza, nawet w przypadku widocznych objawów mija długi czas zanim schorzenie to zostanie zdiagnozowane. Pewne badania wykazały, że rozpoznanie niedoboru AAT następowało po średnio 7 latach od wystąpienia pierwszych objawów.

Powody dla których osoby cierpiące na niedobór AAT z reguły nie są odpowiednio diagnozowane lub nawet diagnoza nie jest stawiana to:

- różne objawy u poszczególnych osób;
- objawy POChP lub astmy mogą mieć wiele innych przyczyn;
- niektóre osoby nie mają objawów w ogóle.

▶ Jakie są objawy niedoboru AAT?

Niedobór AAT wywołuje objawy płucne podobne do tych występujących przy astmie lub POChP. Wczesne objawy to:

- kaszel;
- nadmierna produkcja plwociny;
- świszczący oddech.

Nie wszystkie objawy muszą pojawić się równocześnie, co oznacza, że np. pacjent u którego stwierdzono świszczący oddech może zostać uznany omyłkowo za chorego na astmę.

Wiele osób nie ma w ogóle żadnych objawów, co mocno utrudnia diagnozę. Dlatego też jeżeli POChP występuje u osób niepalących lub młodych palaczy (młodszych niż 40 lat), wówczas lekarz może podejrzewać właśnie niedobór AAT.

Poza tym, pojawić mogą się objawy np. żółtaczka spowodowana wpływem choroby na wątrobę lub zapalenie podskórnej tkanki tłuszczowej.

► W jaki sposób lekarz rozpoznaje niedobór AAT?

Lekarz, który podejrzewa, że ktoś może cierpieć na niedobór AAT, pobiera próbki krwi i przeprowadza badanie pomiaru ilości AAT we krwi. Można wykonać także badanie genetyczne pod kątem oceny genu SERPINA1.

Ponieważ niedobór AAT jest genetycznie uwarunkowany i dziedziczny, osoby spokrewnione z osobą badaną są prawdopodobnie nosicielami, albo same cierpią na niedobór AAT. Z tego względu zaleca się badanie także członków rodziny. Być może warto przeprowadzić badanie partnera pod tym kątem, w celu sprawdzenia, czy istnieje ryzyko przekazania choroby potomstwu.

► Co można zrobić, aby zapobiec chorobie płuc w przypadku stwierdzonego niedoboru AAT?

Istnieje wiele sposobów na zminimalizowanie ryzyka rozwoju choroby płuc lub spowolnienia jej postępu. Większość z nich zakłada unikanie uszkodzeń płuc, jako że istnieje mniej AAT, które je chroni.

- Nie palić. Palenie jest szczególnie szkodliwe dla osób z niedoborem AAT, ponieważ ich płuca są gorzej chronione.
- Unikać mocno zanieczyszczonych miejsc, np. trzymając się z dala od zatłoczonych dróg w godzinach szczytu (więcej informacji można znaleźć w broszurze „Zanieczyszczenie powietrza na zewnątrz a choroby płuc”).
- Zapobiegać zakażeniom bakteryjnym i wirusowym przez unikanie kontaktu z osobami chorymi oraz przez szczególnie uważną higienę osobistą.
- Stosowanie zbilansowanej diety, bogatej w białko i witaminy (więcej informacji można znaleźć w broszurze „Dieta a płuca”).
- Wykonywanie ćwiczeń oddechowych zaleconych przez lekarza.

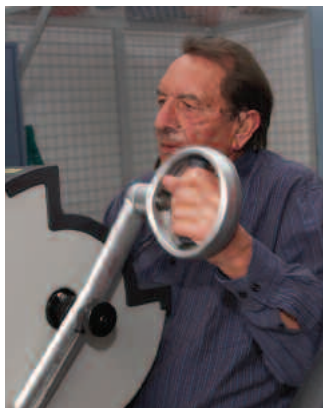
► Jak można leczyć niedobór AAT?

Postęp choroby można kontrolować, ale nie można jej leczyć. Niemniej jednak, wczesna diagnoza jest bardzo ważna, tak aby wdrożyć odpowiednie postępowanie możliwie wcześnie.

► Ogólne leczenie uszkodzeń płuc

Metody leczenia, które stosuje się w przypadku pacjentów z innymi problemami oddechowymi takimi jak astma czy POChP:

- Wziewne środki rozkurczające.
- Kortykosteroidy.
- Bierna tlenoterapia.
- Rehabilitacja oddechowa (poniżej).



► Leczenie przez podawanie AAT

Suplementacja AAT jest metodą dostępną w niektórych europejskich krajach, i można traktować ją w ograniczonym sensie jako „lek” na tę chorobę. Polega na cotygodniowym podaniu dawki AAT, która podnosi poziom AAT we krwi i płucach. Gdy poziom AAT osiągnie odpowiednią wartość płuca są chronione. Pacjenci i tak muszą przerwać palenie i unikać zanieczyszczonego powietrza. Niektóre badania wykazały, że terapia zastępcza pomaga spowolnić rozwój rozedmy płuc, będącej jednym z elementów POChP. Niemniej jednak, nie ma nadal żadnych badań klinicznych, które mogłyby to udowodnić.

► Leczenie chirurgiczne zniszczonych płuc

Transplantacja płuc jest szansą dla osób z mocno zaawansowaną chorobą. Można przeszczepić jedno lub oba płuca, a także niekiedy wykonuje się przeszczep serca. Liczba przeszczepów płuc zwiększyła się znacząco w ostatnich 15 latach. Inny zabieg medyczny – chirurgiczne zmniejszenie objętości płuc może pomóc osobom cierpiącym na niedobór AAT.

Mimo iż nie stanowi on alternatywy dla przeszczepu płuc, może pomóc pacjentom radzić sobie z chorobą do czasu otrzymania przeszczepu od dawcy, z uwagi na fakt, że zabieg taki może zredukować objawy i pomaga zwiększyć tolerancję wysiłku.

▶ Przydatne linki

The Alpha One International Registry

Jest to międzynarodowa organizacja badawcza obejmująca 16 krajów Europy. Ośrodki w danym kraju udostępniają informacje na temat choroby w celu wsparcia badań na tym polu.

www.aatregistry.org

Stanowisko ATS/ERS: Standardy diagnozowania i leczenia pacjentów z niedoborem AAT.

Dokument ten wskazuje sposoby diagnozowania i leczenia osób z niedoborem AAT.

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

▶ Grupy wsparcia

Alfa Europe

Alfa Europe to związek grup wsparcia w 11 krajach, poświęconych podnoszeniu standardu życia osób z niedoborem AAT.

www.alfaeurope.org

Alpha-1 Foundation

Fundacja ta jest amerykańską organizacją udostępniającą materiały pacjentom, lekarzom i badaczom.

www.alphaone.org

ELF jest częścią Europejskiego Towarzystwa Chorób Płuc (ERS), medycznej organizacji o charakterze non-profit skupiającej ponad 8000 członków z ponad 100 krajów. ELF jest poświęcony kwestiom zdrowotnym związanym z płucami, skupiając najlepszych europejskich specjalistów z tej dziedziny w celu zapewnienia pacjentom informacji oraz podnoszenia powszechnej świadomości związanej z chorobami układu oddechowego.

Niniejszą broszurę przygotowano z pomocą M. Luisetti oraz B. Balbi. Broszura oparta jest na artykule M. Luisetti: Diagnostyka i leczenie niedoboru alfa₁-antytrypsyny. *Breather* 2007, numer 4, str. 38-46.

Artykuł dostępny pod adresem:
www.ersnet.org/ers/lr/browse/viewPDF.aspx?id_attach=17735.