



VAD ÄR

ALFA-1 ANTITRYPSINBRIST



**ALFA-1 SVERIGE**  
Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## Vad är Alfa-1 antitrypsinbrist?

Cirka en av 1600 personer i Sverige har brist på ett viktigt protein (äggviteämne), som kallas alfa1-antitrypsin (AAT). Det bildas i levern och cirkulerar med blodet till kroppens olika vävnader. AAT är ett skyddsprotein, som bland annat förhindrar att lungorna skadas av nedbrytande (proteolytiska) enzymer. Ärftlig brist på AAT kan orsaka lungemfysem, samt även leverskador. Vid regelbunden läkarkontroll kan begynnande emfysem upptäckas tidigt. Alla personer med AAT-brist utvecklar dock inte sjukdom. Eftersom AAT-brist är ärftligt kan ibland flera i en syskonskara ha bristtillståndet. Personer som inte röker har betydligt mindre benägenhet att utveckla emfysem än rökare. Att undvika rökning är därför den viktigaste förebyggande åtgärden.

**Idag är över 100** genetiska alfa-1-antitrypsinvarianter identifierade. Hos ett fåtal av dem förorsakar mutationen reducerad proteinsyntes och/eller -frisättning, vilket leder till alfa-1-antitrypsinbrist



**ALFA-1 SVERIGE**

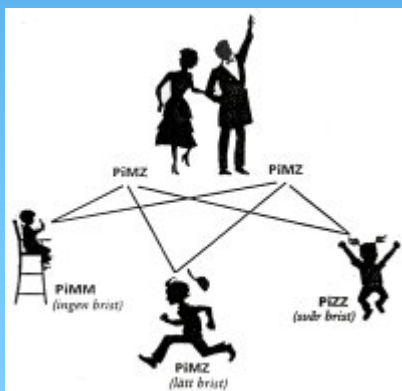
Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## Hur konstateras Alfa-1 antitrypsinbrist?

Diagnosen ställs via ett enkelt blodprov. Den slutliga analysen sker vid Klinisk kemiska avdelningen på Universitetssjukhuset MAS i Malmö som fungerar som centralt referenslaboratorium i Sverige.

### Vem får AAT-brist?



Varje person ärver två AAT-gener, en från varje förälder. Svår AAT-brist får man först om man ärvt två sjuka gener. Den som har en normal och en sjuk gen är bärare av anlaget och har lätt brist. Eftersom bristen är ärftlig finns det all anledning att testa sig om man vet att nära släktingar haft sjukdomar som kronisk bronkit, svår astma eller lungemfysem.



**ALFA-1 SVERIGE**  
Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## Hur vanligt är AAT-brist i Sverige?

M M	(normal)	= 93 %
M Z	(lätt AAT-brist)	= 4,5 %
Z Z	(svår AAT-brist)	= 0,06 % (1/1600)
S Z	(måttlig AAT-brist)	= 0,13 % (1/750)

Flera än en halv miljon svenskar har någon form av AAT-brist.



**ALFA-1 SVERIGE**

Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## När och hur visar sig eventuella symtom?

Vid svår AAT-brist visar sig problem med luftvägarna ofta i 30-40-årsåldern. Det kan yttra sig i att man ovanligt lätt blir andfådd, att andningen blir allt mer väsende, att man får återkommande luftvägsinfektioner, perioder med hosta och slem eller problem med luftrör året om. På grund av symtomen är AAT-brist ofta underdiagnostiserad som astma eller kronisk bronkit.

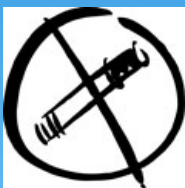
AAT bildas i levern och när man har brist beror det på att levern inte släpper ifrån sig det AAT den producerat. Det klumpar i stället ihop sig i levercellerna. Symtom från levern kan vara gulsot hos nyfödda eller skrumplever senare i livet, men de flesta får inga symtom från levern. AAT-brist är den vanligaste orsaken till levertransplantation hos små barn.



**ALFA-1 SVERIGE**  
Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## Finns det någon behandling?



I dagsläget finns det ingen känd behandling, som botar alfa-1 antitrypsinbrist. Det viktigaste sättet att förebygga sjukdomar orsakade av AAT-brist är en sund livsstil där man aldrig börjar röka, undviker passiv rökning och förorenad luft. De flesta icke-rökare blir aldrig sjuka.

Behandla förkylningar och lunginflammationer med antibiotika och influensavaccin varje år och vaccin mot lunginflammation vart femte år.

Luftrörsvidgande och förebyggande pulver och spray, ibland tabletter, samma läkemedel som för astma/KOL. Vid dålig syresättning av blodet sker behandling med syrgas. Vid svår andningssvikt kan det bli aktuellt med lungtransplantation och vid svår leversjukdom, levertransplantation, men det råder organbrist.



**ALFA-1 SVERIGE**

Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## Finns det någon behandling?

Behandling med alfa-1 antitrypsin (ersättningsbehandling) är etablerad i USA, Tyskland, Spanien m.fl. länder. Ett läkemedel för sådan behandling har blivit godkänt av Registreringsmyndigheten för läkemedel i EU och i april 2007 blev det godkänt av Svenska Läkemedelsverket. Efter detta följer förhandling med Läkemedelsförmånsnämnden och godkännande av riktlinjer för hur och vilka patienter, som ska få tillgång till detta läkemedel.

Forskning pågår i Sverige, övriga Europa och i USA om olika sätt att behandla och förhoppningsvis även kunna bota AAT-brist i framtiden



**ALFA-1 SVERIGE**  
Riksföreningen alfa-1 antitrypsin



## TABELL I. Risk för emfysem vid de vanligaste fenotyperna vid alfa-1-antitrypsinbrist [14].

ZZ 1/1 600 Hög risk (80–100 procent) 0,15–0,26 11–20

Null 1/106? Hög risk (100 procent vid 30 år) 0 0

Fenotyp	Prevalens	Risk för emfysem	Plasmakoncentration g/l	% av normal
MM	93/100	Ingen	0,91-1,72	70-130
SS	1/1600	Ingen	0,55-1,03	42-78
MS	4,7/100	Ingen	0,70-1,36	54-101
SZ	1/850	Lätt ökad 20-50	0,34-0,65	26-49
ZZ	1/1600	Hög risk 80-100	0,15-0,26	11-20
Null	1/106 000	Hög risk 100% v 30 år	0	



**ALFA-1 SVERIGE**  
Riksföreningen alfa-1 antitrypsin