Cine ar trebui testat?

Testarea pentru deficitul de alfa-1 antitripsină se face pentru pacienții simptomatici, în sensul uneia dintre manifestările descrise.

Datorită frecvenței scăzute a deficitului de alfa-1 antitripsină în populația generală, testarea se face la cei simptomatici în baza anumitor recomandări făcute de ghidurile internaționale.

Cea mai simplă metodă de a afla dacă aveți sau nu indicație de testare este să vă adresați unui medic specialist.

De asemenea, dacă o rudă de gradul I v-a fost diagnosticată cu deficit de alfa-1 antitripsină, chiar dacă sunteți asimptomatic, este bine să fiți testat.

De unde aflu mai multe?

www.alpha-1global.org

www.alpha1.org

patient.info/health/alpha-1-antitrypsin-deficiency-leaflet

rarediseases.org/rare-diseases/alpha-1-antitrypsin-deficiency/

www.srp.ro/proiectleonardodavinci/Deficitul%20de%20alfa-1%20antitripsina.pdf

Material realizat cu sprijinul Societății Române de Pneumologie

Deficitul de Alfa-1 Antitripsină

Deficitul de alfa-1 antitripsină este o afecțiune ereditară cauzată de lipsa unei proteine hepatice - alfa-1 antitripsină, care blochează funcția destructivă a unor enzime determinând emfizem pulmonar, afectare hepatică și uneori tegumentară.

Cum se manifestă deficitul de alfa-1 antitripsină?

Cel mai frecvent, deficitul de alfa-1 antitripsină se manifestă ca boală pulmonară sau hepatică.

În cazul bolii pulmonare, acuzele obișnuite ale pacientului sunt tusea, uneori asociind sputa purulentă, respirația grea/dispneea (fie când pacientul face un efort sau în stare de repaus), șuierături resimțite în piept (uneori sesizate doar de membrii familiei, nu și de pacient), infecții respiratorii repetitive.

Simptomele sunt persistente, cu perioade "mai bune" și "mai rele".

Unii pacienți sunt deja diagnosticați cu diverse boli pulmonare (precum BPOC, astm, emfizem pulmonar, bronșiectazii etc).

Purtarea acestui diagnostic nu înseamnă o eroare medicală; dacă pacientul prezintă deficit de alfa-1 antitripsină cele două boli sunt asociate, și nu se exclud.

De altfel, deficitul de alfa-1 antitripsină se caută printre purtătorii acestor afectiuni.

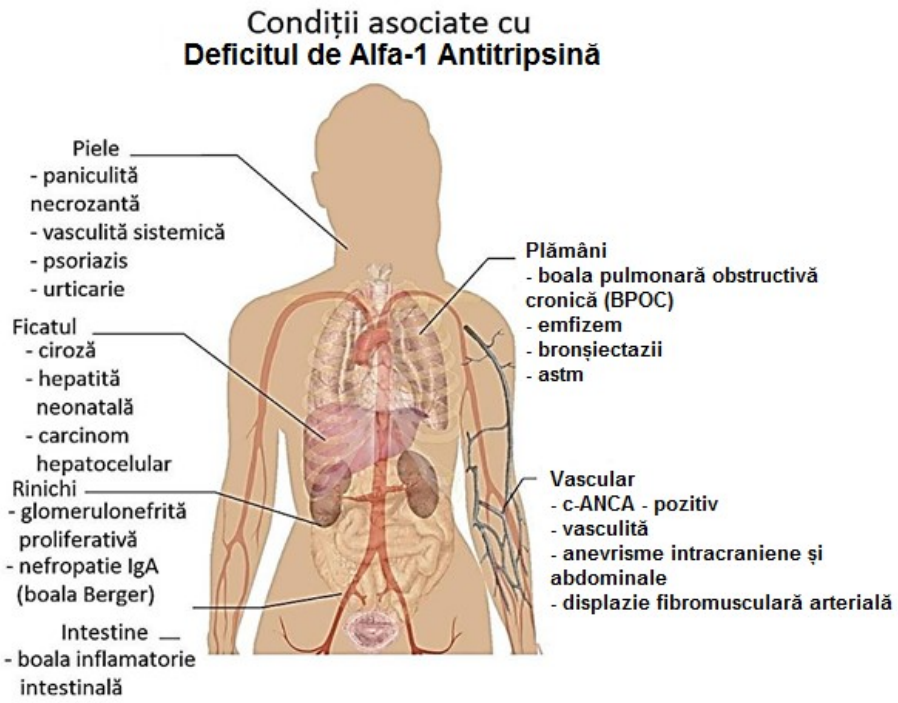
Fumatul este principalul factor care duce la apariția simptomatologiei și la degradare pulmonară la pacientul cu deficit de alfa-1 antitripsină. De obicei, simptomele se manifestă după decada a 5-a de viață, atunci când distrucția pulmonară este suficient de severă pentru a nu mai face față cererilor organismului. Rareori pacienții copii sau foarte tineri sunt diagnosticați datorită simptomelor respiratorii.

Cea de-a doua manifestare ca frecvență este cea hepatică. Ea se manifestă de multe ori de la naștere, sub forma icterului prelungit al nou-născutului, hepatită severă sau simpla menținere a unor teste de laborator modificate (transaminaze). Cel mai des, pacienții tineri sunt diagnosticați datorită acestor simptome.

După decada a 5-a de viață, riscul în ceea ce privește afectarea hepatică este de ciroză hepatică (deseori de cauză neprecizată), mult mai rar de neoplasm hepatic.

Alte simptome (precum manifestări dermatologice, reumatologice) sunt mult mai rare.

"Fumatul este principalul factor care duce la apariția simptomatologiei și la degradare pulmonară la pacientul cu deficit de alfa-1 antitripsină."



Se consideră pacienți la risc

- Pacienții simptomatici cu emfizem, BPOC sau astm cu obstrucție incomplet reversibilă în ciuda unui tratament complet și corect;
- Pacienții asimptomatici, dar care prezintă obstrucție persistentă la testele funcționale (de obicei în prezența unor factori de risc, precum fumatul de țigarete sau expunere profesională sau ambientală la noxe respiratorii);
- Adulții cu bronșiectazii fără evidențierea unei cause clare;
- Pacienții cu boală hepatică neexplicată (nou născuți, copii, adulți, bătrâni);
- Pacienții cu paniculită necrotizantă, vasculite c-ANCA pozitive (trebuie interpretați în context clinic).