

De ce ar trebui să mă implic?

Diagnosticarea timpurie a Deficitului de Alfa 1 Antitripsină poate determina pacientul să își însușească un stil de viață adaptat acestei afecțiuni. Evitarea factorilor de risc care declanșează bolile pulmonare sau hepatice asociate (renunțarea la fumat, evitarea expunerii la noxe, o alimentație sănătoasă, vaccinarea antigripală și antipneumococică) sunt măsuri preventive ce pot asigura o viață normală.

Statistic, întârzierea în diagnosticarea DAAT este de 7 - 10 ani. În România sunt doar câteva persoane diagnosticate, la un număr estimat de peste 7000*.

Deficitul de Alfa 1 Antitripsină nu are niciun tratament curativ, deci prevenția este singura speranță pentru persoanele cu DAAT.

*Se estimează că 1 persoană din 2500 are DAAT

De unde aflu mai multe?



Asociația Alfa 1 România

<https://alfa1romania.ro>

contact@alfa1romania.ro

 Alfa 1 Romania

Susține campaniile noastre de informare, conștientizare și responsabilizare privind Deficitul de Alfa 1 Antitripsină, incidența lui la nivelul populației și nevoia de diagnosticare precoce a persoanelor afectate.



Deficitul de Alfa 1 Antitripsină

Deficitul de Alfa 1 Antitripsină este o afecțiune genetică moștenită, care prin lipsa unei proteine hepatice (Alfa 1 Antitripsină) care are rolul de a proteja plămânii, determină declanșarea unor boli pulmonare, hepatice și, uneori, tegumentare.

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, cele mai obișnuite simptome sunt tusea, uneori însoțită de spută, respirația grea (dispneea), șuierături în piept în timpul expirației (wheezing), infecții respiratorii repetitive.

Unii pacienți sunt deja diagnosticați cu diverse boli pulmonare: BPOC, astm, emfizem pulmonar, bronșiectazii etc. Acest diagnostic nu este o eroare medicală. Dacă pacientul prezintă și DAAT, cele două boli sunt asociate și nu se exclud. De altfel, DAAT se caută printre purtătorii acestor afecțiuni.

Fumatul este principalul factor care duce la apariția simptomatologiei și la degradarea pulmonară. De obicei, simptomele se manifestă după 35 - 40 de ani la fumători, spre 50 de ani la nefumători.

Cea de-a doua manifestare ca frecvență este **afecțiunea hepatică**. Ea se manifestă de multe ori de la naștere, sub forma icterului prelungit al nou-născutului, hepatită severă sau analize hepatice modificate (transaminaze).

După 50 de ani, riscul în ceea ce privește afectarea hepatică este de ciroză hepatică (deseori de cauză neprecizată) sau, mult mai rar, de neoplasm hepatic.

Alte simptome, cum ar fi manifestările dermatologice sau reumatologice, **sunt mult mai rare**.

De ce e esențială implicarea medicului specialist?

Organizația Mondială de Sănătate și Grupul European de Experți DAAT indică afecțiunile asociate cu Deficitul de Alfa 1 Antitripsină și recomandă testarea pacienților diagnosticați cu aceste boli. În acest sens, lansează apelul către medicii specialiști în sensul transmiterii recomandărilor de testare AAT către pacienții vizați.

Recomandări de testare de la **medicii pneumologi**:

- Pacienții cu BPOC, emfizem pulmonar, bronșiectazii, infecții respiratorii repetate, astm declanșat la vârstă adultă, pneumotorax.

Piele

- paniculită necrozantă
- vasculită sistemică
- psoriazis
- urticarie

Ficat

- ciroză
- hepatită neonatală
- carcinom hepatocelular

Intestine

- boală inflamatorie intestinală

Plămâni

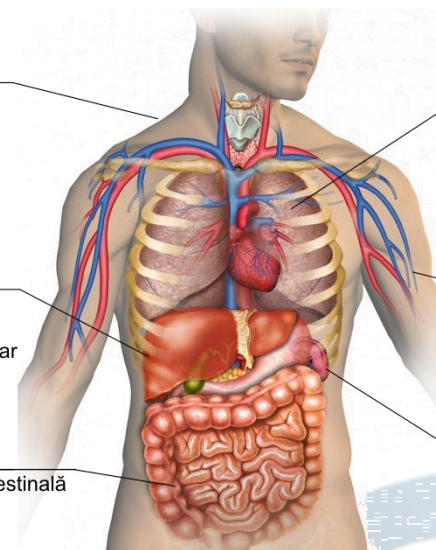
- boală pulmonară obstructivă cronică (BPOC)
- emfizem
- bronșiectazii
- astm

Sistem vascular

- c-ANCA pozitiv
- vasculită
- aneurisme intracraniene și abdomen
- displazie fibromusculară arterială

Rinichi

- glomerulonefrită proliferativă
- nefropatie IgA (boală Berger)



Recomandări de testare de la **medicii gastroenterologi**:

- Pacienții cu ciroză, carcinom hepatocelular, afecțiuni hepatice de etiologie necunoscută.

Recomandări de testare de la **medicii pediatri**:

- Pacienții copii cu icter prelungit în cazul nou-născuților, cu afecțiuni hepatice de etiologie necunoscută, cu hepatite.

Recomandări de testare de la **medicii dermatologi**:

- Pacienții cu paniculită necrozantă, vasculită