

De ce ar trebui să mă testez?

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 (bronhopneumopatie obstructivă cronică), astm, emfizem pulmonar, bronșiectazii etc. Acest diagnostic nu înseamnă o eroare medicală. Dacă pacientul prezintă și 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 afecțiuni.

Fumatul este principalul factor care duce la apariția simptomatologiei și la degradarea pulmonară la pacientul cu Deficit de Alfa 1 Antitripsină. De obicei, simptomele se manifestă după 35 - 40 de ani la fumători, spre 50 de ani la nefumători, atunci când degradarea plămânilor este suficient de severă pentru a nu mai face față cererilor organismului. Rareori pacienții copii sau cei foarte tineri sunt diagnosticați pe baza simptomelor respiratorii.

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). Cel mai adesea, pacienții tineri sunt diagnosticați pe baza acestor simptome.

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**.

Ce presupune testarea

- Un simplu test de sânge poate depista concentrația de proteină Alfa 1 Antitripsină din sânge.
- Analiza nu este inclusă în programele naționale compensate, dar are un cost redus (aproximativ 50 de lei).
- Un nivel scăzut al proteinei în sânge este indicatorul unui Deficit de Alfa 1 Antitripsină.
- Analiza poate fi confirmată de teste genetice pentru identificarea genotipului. Testele genetice indică severitatea deficitului și stau la baza schemelor de tratament recomandate.

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
- anevrisme intracraniene și abdomin.
- displazie fibromusculară arterială

Rinichi

- glomerulonefrită proliferativă
- nefropatie IgA (boală Berger)

