

:: Deficit alfa-1-antitrypsínu

Orpha číslo: ORPHA60

Prehľad

Deficit alfa-1-antitrypsínu (AATD) je genetické ochorenie, ktoré sa manifestuje pľúcny emfyzémom, pečevnou cirhózou a zriedkavo aj kožnou panikulitídou. Charakterizuje sa nízkou sérovou hladinou AAT, hlavného inhibítora proteázy (PI) v ľudskom sére. Hlavná funkcia AAT v tele je viazať a tým inaktivovať enzým elastázu, ktorá je zodpovedná za degradáciu alebo odbúravaniu buniek a tkanív. Nízka hladina AAT vedie k hromadeniu elastázy v pľúcach a AAT v pečeni.

Prevalencia v západnej Európe sa odhaduje na 1:2500, častejší výskyt sa pozoroval u ľudí škandinávského pôvodu. V severnej Európe je najčastejšia mutácia alely PI typu Z a PI typu S, pri závažnom priebehu ide o PI typu ZZ. Klinická manifestácia je široko variabilná, od asymptomatického priebehu až po smrteľné ochorenie pľúc a pečene. Typ ZZ a SZ AATD sú rizikové pre vývoj respiračných príznakov (dyspnoe, kašeľ), skorý nástup emfyzému a obštrukciu dýchacích ciest vo včasnom dospelom živote. Na progresii ochorenia sa môžu podieľať aj enviromentálne faktory ako fajčenie, či expozícia prachu. Pri type ZZ AATD dochádza k rozvoju akútneho alebo chronického poškodenie pečene. V detstve sa manifestuje ako prolongovaný novorodenecký ikterus s konjugovanou hyperbilirubinémiou a abnormalitami pečevných enzýmov. Cirhóza pečene sa môže objaviť aj v neskoršom veku (po 50 rokoch). Vo veľmi zriedkavých prípadoch sa môže objaviť nekrotizujúca panikulitída alebo sekundárna vaskulitída.

AATD je spôsobená mutáciou génu *SERPINA1* (14q32.1) kódujúceho AAT, defekt sa dedí autozómovo recesívnou cestou. Diagnóza môže byť potvrdená stanovením nízkej hladiny sérovej AAT izoelektrickým meraním. Diferenciálna diagnostika by mala vylúčiť krvácavé ochorenia alebo inú príčinu ikteru, vírusové infekcie, hemochromatózu, Wilsonovu chorobu a autoimúnnu hepatitídu (pozri tieto termíny). Pri pľúcnom postihnutí sa odporúča substitučná liečba alfa-1-antitrypsínom, pravidelné každoročné očkovanie proti chrípke a očkovanie proti pneumokokom každých 5 rokov. Pri príznakoch dyspnoe sa podávajú dlhodobé pôsobiace bronchodilatátory alebo inhalačné kortikosteroidy. V terminálnom štádiu ochorenia je potrebné pristúpiť k transplantácii pečene a pľúc. U pacientov s cirhózou pečene je prognóza závažná.

Odborní recenzenti :

- Dr Laura FREGONESE
- Dr Jan STOLK

Posledná úprava : Jún 2008

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Babinská



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net