

27

MANJAK ALFA-1 ANTITRIPSINA (AATD)

Manjak alfa-1 antitripsina (AATD) nasljedna je bolest koja uzrokuje povećani rizik od kronične opstruktivne plućne bolesti (KOPB), bolesti jetre, kožnih problema (panikulitis) i upale krvnih žila (vaskulitis). Plućni problemi gotovo se uvijek javljaju u odraslih, dok se problemi s jetrom i kožom mogu javiti u odraslih i djece. Dob u kojoj simptomi počnu i njihova težina mogu varirati ovisno o tome koliko osoba ima djelotvornog proteina alfa-1 antitripsina (AAT). Simptomi mogu uključivati otežano disanje i hroptanje, ponovljene infekcije

pluća i jetre, žutilo kože, osjećaj pretjeranog umora (iscrpljenost), ubrzan rad srca prilikom stajanja, probleme s vidom i gubitak težine. Međutim, neke osobe s AATD-om nemaju nikakvih problema. AATD uzrokuju promjene (patogene varijante, koje se nazivaju i mutacijama) u genu SERPINA1 i nasljeđuje se na kodominantni način. Genetske promjene uzrokuju premalo ili potpuni manjak djelotvornog proteina alfa-1 antitripsina (AAT). AAT se stvara u stanicama jetre i šalje se kroz krvotok u pluća gdje pomaže u zaštiti pluća od oštećenja. Niska

razina AAT-a (ili potpuni manjak AAT-a) može dovesti do oštećenja pluća. Nakupljanje abnormalnog AAT-a može uzrokovati oštećenje jetre. Na dijagnozu se može posumnjati utvrđivanjem niske razine AAT-a u krvi i potvrditi genetskim ispitivanjem. Liječenje može uključivati infuzije AAT-a. Ostali oblici liječenja ovise o vrsti i težini zdravstvenih problema osobe, ali mogu uključivati bronhodilatatore za otvaranje dišnih putova, antibiotike za infekcije gornjih dišnih putova i, u težim slučajevima, transplantaciju pluća ili transplantaciju jetre.