

Cirka 5 000 svenskar har svår AAT-brist

Eeva Piitulainen är docent och överläkare vid Lung-och allergikliniken vid universitetssjukhusen i Lund och Malmö. Hon är verksam i Malmö och har där varit med om att bygga upp Sveriges nationella register över patienter med AAT-brist. Här svarar hon på frågor om sjukdomen.

Vad är AAT-brist?

- Det är en ärftlig rubbning i ämnesomsättningen. I levern bildas normalt ett äggviteämne, alfa-1antitrypsin, (AAT), som går ut i blodet och hjälper till att skydda kroppens organ, speciellt lungvävnad, mot skadliga ämnen. Anlagen styr hur mycket av skyddsproteinet man har i blodet och svår brist på AAT leder till kraftigt ökad risk för lungskador, speciellt om man röker.

- Alla människor ärver två AAT-gener, en från varje förälder. Har man ärvt en sjuk och en normal gen har man bara lätt eller måttlig brist. Har man ärvt två sjuka gener får man svår AAT-brist och i Sverige är ca 5000 personer drabbade. Det är speciellt vanligt i Sydsverige. Totalt sett är svår AAT-brist vanligast i södra Skandinavien.

Finns det några riskfaktorer?

- Rökning och allt som irriterar luftvägarna är stora riskfaktorer vid svår AAT-brist. Friska anlagsbärare med lätt eller måttlig brist ska inte heller utsätta sig för tobaksrök.

- Visar man tecken på leverskador ska man vara försiktig med alkohol och läkemedel som bryts ner i levern.

Vilka är symptomen?

- Alla rökare med svår AAT-brist utvecklar förr eller senare emfysem, förstörda lungblåsor, och KOL. Unga rökare med AAT-brist kan drabbas redan i 30- 40 årsåldern. De får då ofta fel diagnos, t ex astma, för att de är yngre än andra KOL-patienter. I genomsnitt går det 7 år från första läkarbesöket tills man får rätt diagnos.

- Symptom är de samma som vid "vanlig" KOL, d v s anfallsanfall vid ansträngning, pip i bröstet och trötthet. Många får också upprepade luftvägsinfektioner. Svår brist hos nyfödda kan leda till gulsot och leverskador. Det finns en ökad risk att som äldre utveckla skrumplever och att drabbas av levercancer. Förhöjda levervärden kan vara ett tecken på AAT-brist.



Docent
Eeva
Piitulainen.

- Diagnosen AAT-brist kan lätt ställas med hjälp av ett enkelt blodprov som tas på vårdcentralen. Men AAT-brist är tyvärr dåligt känt hos både läkare och allmänhet och därför tas inte provet så ofta som behövs.

Hur påverkas livskvaliteten?

-De patienter med svår AAT-brist som utvecklar KOL, försämras dag för dag så länge de röker. Man orkar inte gå i trappor eller bära kassar. Just detta att alltid vara så trött är vanligt och patienterna kan bli socialt isolerade och deprimerade.

Vilka behandlingar finns det?

- Det viktigaste är att aldrig börja röka eller sluta när man får diagnosen. Våra studier visar att om man har svår AAT-brist men aldrig rökt lever man lika länge som vanlig svensk befolkning.

-Lungsjukdomen KOL behandlas med samma mediciner som vid astma och vid luftvägsinfektioner ges antibiotika.

- Det finns också en behandling vid svår AAT-brist, där man med dropp tillför kroppen AAT, som utvinns ur blodplasma. Men behandlingen är ännu inte en etablerad metod i Sverige.

- Träning och motion är viktigt. Man klarar sig bättre med en bra grundkondition.

- Är lungvävnaden mycket skadad kan en lungtransplantation bli nödvändig. Hos nyfödda med leverskador och hos äldre med t ex skrumplever kan en levertransplantation vara den enda räddningen.

Finns det någon intressant forskning?

- Det pågår studier med alfa 1-antitrypsin, som utvinns från blod, för att se om behandlingen kan förhindra fortsatt emfysemutveckling. Man har också gjort försök med att inplantera gener som ska bilda de rätta anlagen. Studier planeras också för att testa behandling med inhalation av AAT.

- 1972-74 testades alla nyfödda i Sverige för AAT-brist. Vi kontrollerar sedan dess vart fjärde år, de fall som hittades. Det har inte gjorts någon annanstans i världen.