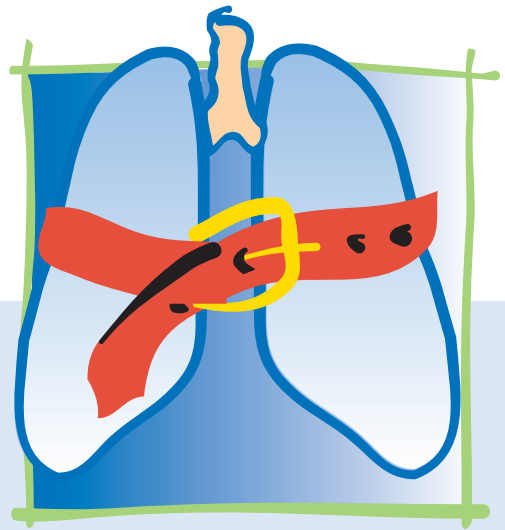


# Vad händer vid *alfa-1-antitrypsinbrist?*



**Talecris**  
BIOTHERAPEUTICS

Talecris Biotherapeutics GmbH  
Lyoner Strasse 15  
D-60528 Frankfurt am Main  
Tyskland  
[www.talecris.eu](http://www.talecris.eu)  
[www.alpha-1-info.com](http://www.alpha-1-info.com)

*Att leva med  
alfa-1-antitrypsinbrist*

Författare: J. Denker, N. Konietzko, H. Steveling

## Kära patient,

Bristen kanske redan har lett till ett medicinskt tillstånd eller kommer kanske att göra det i framtiden. Genom många samtal med andra patienter vet vi att behovet är stort av utförlig information om alfa-1-antitrypsinbrist.

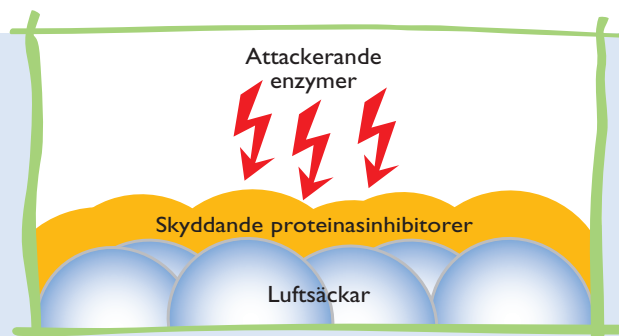
Syftet med denna broschyr är att hjälpa dig förstå vad alfa-1-antitrypsinbrist är och att beskriva de olika behandlingsalternativ som finns. Vi ger dig också tips om hur du klarar vardagliga situationer, hur du njuter av semestern och hur du håller dig i form trots besvären.

Vi hoppas att vi har lyckats sammanställa riktlinjer som inte bara ger svar på vanliga frågor utan också uppmuntrar dig att ställa eventuella andra frågor till din läkare så att du får hjälp att hantera livet på ett bra sätt.

## Vad är alfa-1-antitrypsinbrist?

Alfa-1-antitrypsinbrist beror på felaktig, ärftlig information som leder till en minskning av produktionen av vissa proteiner som kallas proteinasinhistorer (PI i förkortning). Alfa-1-antitrypsin (AAT), som är den viktigaste av dessa ämnen, ansvarar för att skydda lungorna.

Dessa proteiner bildas i levern, men har sin främsta uppgift i lungorna. Proteinahistorer kan skydda de känsliga luftsäckarna i lungorna. Luftsäckarna attackeras av proteindelande ämnen som kallas enzymer och som frigörs av kroppens försvarsceller.



Drabbade personer med felaktig ärftlig information har lägre nivåer skyddande proteiner i blodomloppet. Det kan fastställas genom att mäta koncentrationen av alfa-1-antitrypsin i blodet.

Personer som lider av allvarlig alfa-1-antitrypsinbrist har två felaktiga gener (homozygot bristtyp), medan andra kan ha en frisk och en defekt gen (heterozygot bristtyp). I enlighet med detta kan den kliniska prognosen vara mild eller allvarlig.

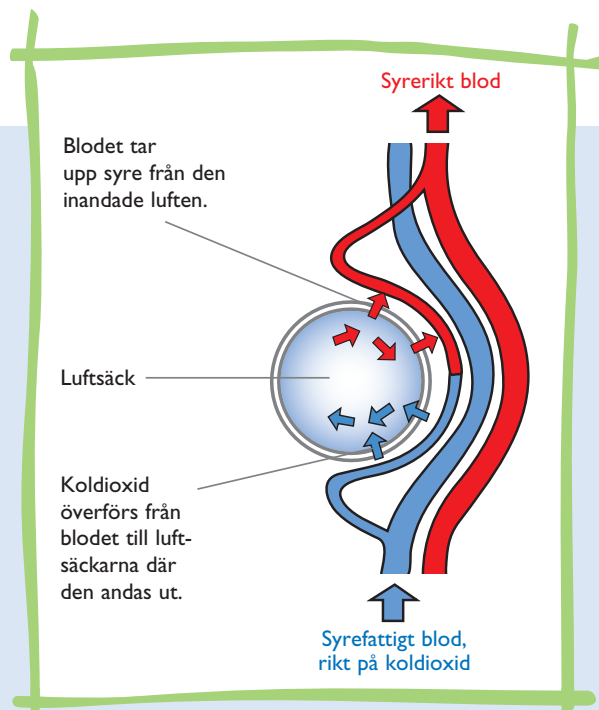
Alfa-1-antitrypsinbrist påverkar oftast lungorna. Dessutom utvecklar ungefär 10 % av de personer som har den homozygota bristtypen leversjukdom tidigt under barndomen. Det kan leda till allvarlig cirros (nedbrytning av levern). I vissa fall påverkas både levern och lungorna.

Denna broschyr tar bara upp hur sjukdomen påverkar lungorna. Vi vill därför ge en kort beskrivning av hur dessa fungerar.

## Vad händer i lungorna när jag andas?

Luft är livsnödvändigt. Luft innehåller det viktiga syret som behövs för nästan alla de ämnesomsättningsprocesser som pågår i kroppen.

När du andas in flödar luften genom luftvägarna (bronkerna) till luftsäckarna (alveolerna). Därifrån tas syret ( $O_2$ ) upp av blodet. När du andas ut avlägsnas koldioxid ( $CO_2$ ) från kroppen i motsatt riktning. Gasutbytet i lungorna sker mellan luftsäckarna och de omgivande blodkärlen.



Föreställ dig lungorna som ett upp-och-nedvänt träd. Likt trädets grenar förgrenar sig luftvägarna och slutar i täta luftsäcksklungor – upp till 30 miljoner stycken – som liknar druvklasar. Luftsäckarna försörjs genom ett nätverk av tunna blodkärl. Syrefattigt blod från kroppen kommer hit, överför koldioxiden till luftsäckarna och fylls på med fräscht syre.

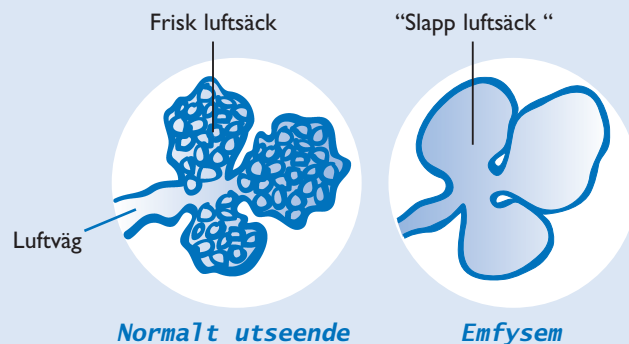
För att detta utbyte av syre och koldioxid ska kunna ske obehindrat är luftsäckarnas väggar bara några få hundradelar millimeter tjocka. Det är lätt att förstå hur känsligt ett sådant tunt membran är för skador eller nedbrytning på grund av inflammationsprocesser om de inte försvaras av skyddande substanser såsom proteinshämmare.

Visste du att lungornas totala yta är 80 kvadratmeter? Det motsvarar golytan i en ordinär trerumslägenhet.

## Hur utvecklas bristen?

Vid varje andetag andas du inte bara in syre utan även små luftburna partiklar (damm, skadliga gaser, virus och bakterier) till andningsorganen. Större delen av dem fångas upp i näsan och de övre luftvägarna och orsakar ingen ytterligare skada. De återstående partiklarna attackerar av immunförsvaret, som inkluderar vita blodkroppar (leukocyter). Dessa "blodpoliser" oskadliggör smittoämnena. När dessa har gjort sitt jobb, eller efter en naturlig åldringsprocess, dör de vita blodkropparna och frigör extremt aggressiva enzymer. Ett av dem, elastas, kan vara farligt om dina lungor inte har tillräckligt mycket av det skyddande ämnet alfa-1-antitrypsin, som hos friska personer omedelbart binder till frigjort elastas och inaktiverar det.

Om detta skyddande ämne saknas attackerar elastas luftsäckarnas väggar, förstör deras elasticitet och förvandlar dem till "slappa säckar" som sedan kollapsar vid varje andetag. Den medicinska termen för denna rubbning, som orsakas av nedbrytning av luftsäckarna, är lungemfysem eller hyperinflation.



## Vilka är konsekvenserna?

Nedbrytning av luftsäckarna leder till förträngningar i luftvägarna: "Jag kan inte andas ut!" är en vanlig känsla hos de drabbade. Det kan också vara svårt att andas in. Den minskade gasutbytesytan innebär att mindre syre tas upp av blodet. I långt framskridna sjukdomsskeden avlägsnas inte längre koldioxid ordentligt.

Eftersom lungorna har avsevärda funktionella reserver kanske du inte får symptom på flera år trots att du lider av alfa-1-antitrypsinbrist och framskridande emfysem. Vanligen uppstår de första symptomen på emfysem, såsom andfåddhet vid ansträngning, mellan 30- och 40- års ålder och svårighetsgraden varierar. Symtomen kan inkludera hosta och slemproduktion. Ytterligare påfrestning, t.ex. en infektion och i synnerhet inandad tobaksrök, kan påskynda processen där lungorna förstörs.

### Sammanfattningsvis beror tillståndet på:

- Blockering och förträngning av luftvägarna som kan orsakas av sammandragning av andningsmusklerna, inflammationsinducerad svullnad, eller blodstockning med slem.
- Förlorad elasticitet i lungvävnaderna och nedbrytning av luftsäckarna orsakar emfysem (hyperinflation).

## Påverkas andra organ av nedbrytningen av luftsäckarna och förträngningarna av luftvägarna?

Inte i de tidiga skedena av lungsjukdomen, men hos patienter med längre framskriden sjukdom kan i synnerhet hjärtat påverkas. Kroppen försöker motverka det försämrade gasutbytet. Den skickar mindre blod till de områden där lungornas "ventilation" är otillräcklig och skickar det i stället till områden där det finns tillräckligt mycket syre. Som ett resultat av detta krymper blodkärlen i lungorna. Eftersom volymen blod som flödar genom lungorna är oförändrad ökar trycket i blodkärlen.

Detta innebär att hjärtat måste arbeta hårdare. Musklerna i hjärtats högra kammare, som ansvarar för att pumpa blod till lungorna, måste arbeta hårdare och kämpa mot ett större motstånd.

Till följd av detta förstoras med tiden höger kammare. Allt eftersom tillståndet framskrider når hjärtat gränsen för sin kapacitet tills det inte längre klarar uppgiften. Förutom emfysem uppstår då även hjärtproblem.

## Hur kan tillståndet behandlas?

Du kan och måste behandlas resten av livet. Din partner i denna ansträngning är en läkare med erfarenhet av tillståndet, vanligen en specialist på lungsjukdomar, en lungläkare.

Om du vill ha ytterligare information besöker du vår hemsida på [www.alpha-1-info.com](http://www.alpha-1-info.com).

### Behandling av alfa-1-antitrypsinbrist har två målsättningar:

- Att lindra de befintliga symptomen med hjälp av medicinering.
- Att förebygga ytterligare nedbrytning av lungvävnaden och därmed fördröja framskridandet av sjukdomen med lämpliga åtgärder.

Dessvärre är det inte möjligt att reparera den skada som redan har skett.

De grundläggande kraven för alla typer av behandlingar är att sluta röka tobak i alla former och att aldrig någonsin börja röka igen. Detta måste accepteras utan några om eller men! Tobaksrök är det farligaste irriterande ämne som vi omges av. Vi återkommer till detta längre fram.

Din läkare kan skriva ut läkemedel med korttidsverkan som har snabb effekt såsom beta-2-agonister eller antikolinergika mot andfäddhet, inklusive plötsliga attacker som orsakas av kramper i bronkerna. Läkemedlen tas i form av snabbverkande sprejer (doserade aerosolsprejer), pulver för inhalation, eller i en form som är lämplig för inhalatorer. Du kan använda inhalatorer när du behöver snabb lindring från symptomen. Din läkare kan ge dig mer information om när och hur ofta du kan använda dem. För underhållsbehandling finns mer praktiska långtidsverkande inhalatorer. Om dessa bronkutvidgande medel används regelbundet är de också mer effektiva för kontroll och förebyggande av symptom än korttidsverkande bronkutvidgande medel.

Ofta krävs även kortison vid långa behandlingar. I många fall behöver du bara andas in kortisonet. Det verkar bara i luftvägarna och har inga av de bieffekter som du – med rätta – kan skrämmas av. Men det finns situationer då du måste ta kortisontabletter. Lita på din läkare som planerar en behandling, skraddarsydd för dina behov. Kom alltid ihåg att kortison inte lindrar akut andfäddhet. Det har en antiinflammatorisk verkan och det kan ta flera timmar eller till och med dagar innan det får effekt.

Vad kan jag göra för att förebygga ytterligare skador på lungorna? Beroende på hur allvarlig sjukdomen är kan det vara både bra och nödvändigt att förse kroppen med det saknade skyddsprotein i form av regelbundna infusioner. Behandlingsformen kallas förstärkande behandling.

Koncentrerad alfa-1-antitrypsin (AAT) utvinns ur blodet från friska personer. Infusionerna ökar koncentrationen av det saknade ämnet i så hög grad att de ger skydd mot ytterligare nedbrytning av luftsäckarna.

Kom dock ihåg att den skada som redan har skett inte kan repareras.

Låt oss återgå till **rökning**.



Tobaksrök skadar luftsäckarnas självrenande system, inaktiverar eventuella skyddande proteiner som finns närvarande och minskar effekten hos de läkemedel som tas för att lindra tillståndet.

Det alfa-1-antitrypsin som den förstärkande behandlingen förser lungorna med inaktiveras också av rökning.

Om du är rökare måste du sluta omedelbart. Det samma gäller passiv rökning, vilket innebär att personer i din omgivning också bör avstå från att röka.

**Så, en gång för alla:  
Rök inte!**

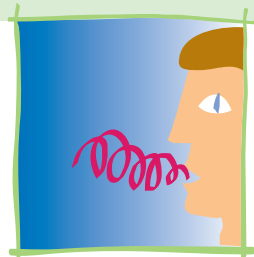


Tala med din läkare om hjälpmedel som kan göra det lättare för dig att sluta röka och som gör att det inte känns lika svårt. Det är bra om andra familjemedlemmar slutar röka samtidigt som du.



Vid rökavvänjning är det speciellt viktigt att ha en balanserad kost med tillräckligt mycket vitaminer. Normal kroppsvikt är en önskvärd målsättning.

Tala med din läkare om du vill ha specifik information om kombinationen av fetter, proteiner och kolhydrater.



Det är alltid bra om en specialutbildad **sjukgymnast** lär dig andningsövningar som är anpassade efter ditt tillstånd. Det hjälper dig i synnerhet vid fysisk ansträngning.

Vi tar upp vikten av regelbunden fysisk aktivitet längre fram.



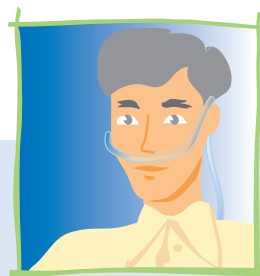
**Det är särskilt viktigt att du undviker infektioner!**

Du vet nu att de aggressiva enzymerna (elastaser) frigörs av de vita blodkropparna i deras kamp mot patogenerna. Om inga skyddande ämnen finns på ytan av luftsäckarna finns en risk för fortskridande nedbrytning. Om du ofta drabbas av akuta infektioner (som kännetecknas av produktionen av grönt/gult slem) kan du förebygga dem genom att följa dessa råd:

- Tvätta händerna ofta och använd vid behov en ansiktsmask.
- Undvik kontakt med människor (barn!) som är förkylda, särskilt under vintermånaderna.
- Undvik folksamlingar, vilket inkluderar väntrummet hos läkaren.

- Vaccinera dig mot influensa varje år i september/oktober.
- Vaccinera dig mot pneumokocker (en vanlig orsak till lunginflammation) en gång vart femte år.

Om du skulle drabbas av en infektion trots alla försiktighetsåtgärder kan din läkare skriva ut antibiotika. Det är mycket viktigt att du följer ordinationen och börjar ta medicinen i ett tidigt skede. Underskatta inte situationen: lunginflammation är en allvarlig komplikation för ditt tillstånd.

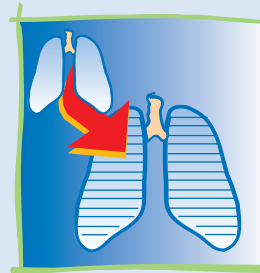


Emfysem kan utvecklas trots alla förebyggande åtgärder och du kan ibland vara i behov av **syre**.

Din läkare bestämmer om det är nödvändigt utifrån regelbundna kontroller av dina blodgaser. Han eller

hon ger också råd om vilken typ av syretillförsel som är bäst för dig och hur länge du ska ta syretillskottet varje dag.

En **lungtransplantation** kan vara den slutliga utvägen för att du ska kunna leva ett aktivt liv.



Tillsammans med din läkare och familj bör du noga väga fördelarna och riskerna av ett sådana ingrepp mot varandra.

## Hur kan jag leva med bristen i det dagliga livet?

- 1 Om möjligt stannar du inomhus när temperaturen utomhus sjunker under nollan. Annars inhalar du din medicin innan du lämnar hemmet och täcker över munnen med en varm sjal.
- 2 Under de varma månaderna bör du följa ozonvarningar på radio och tv. Om ozonnivåerna är höga bör du inte vistas utomhus mellan klockan 10.00 och 18.00 och du bör också undvika fysisk ansträngning.
- 3 Berätta om ditt tillstånd för personer i din närhet. Det är viktigt att de förstår att det är svårt för dig att klara situationer som inte är något problem för friska personer och att du behöver hjälp från andra. Att röka i din närhet kan närmast betraktas som ett övergrepp.
- 4 Försök acceptera det faktum att din andfåddhet och fysiska svaghet kan leda till yrkesmässiga och personliga begränsningar.

- 5 Försök att acceptera faser då du känner dig nedslagen, missmodig och kanske rent utav förtvivlad. Kontakt med andra som lider av alfa-1-antitrypsinbrist genom särskilda självhjälsgrupper kan vara till hjälp.
- 6 Ta hjälp av det stöd som det sociala välfärdsystemet erbjuder. Tillsammans med din läkare kan du ansöka om ett handikappintyg. Du får då de hjälpmedel som är nödvändiga beroende på hur allvarligt ditt medicinska tillstånd är.
- 7 Vänd dig till din läkare eller sjuksköterska på din lung- eller medicinklinik för mer information om vilken hjälp du kan få.

## Vad bör jag tänka på när jag är på semester eller på resa?



Njut av semestern! Men när du planerar den bör du se till att klimatet (temperatur, vind, höjd över havet) inte leder till några problem. Var noga med att ta med läkemedel i tillräcklig mängd eller försäkra dig om att de finns tillgängliga på din destination. Detta gäller i synnerhet läkemedel för akuta behov.



Om du planerar en flygresa kan många flygbolag förse dig med syre under resan. Ta reda på kostnaden innan du bokar. Av säkerhetsskäl får du inte ta med dig din egen syreutrustning ombord.

Du bör inte flyga om:

- Du lider av långt framskridet emfysem.
- Du har eller har haft en lungskada.
- Du har eller har haft hjärtproblem.
- Du är i behov av långvarig syrebehandling med ett flöde på mer än 2 liter per minut.

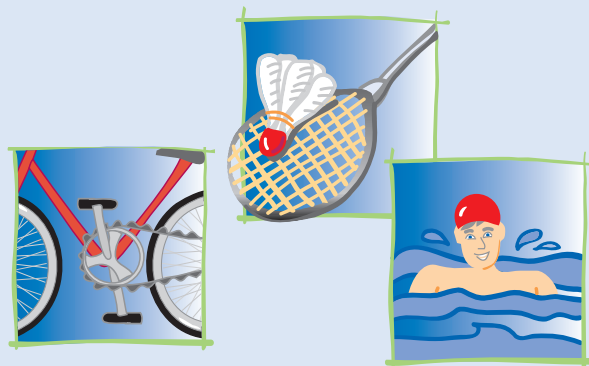
Om du ofta åker bil kan ventilationssystem med inbyggda filter som minskar mängden föroreningar som kommer in i bilen vara till god hjälp.

## Hur kan jag hålla mig i god fysisk form trots mitt tillstånd?

“Använd det du har eller förlora det.” Det gäller dig också! Andningsövningar, sjukgymnastik och fysisk aktivitet som är skraddarsydd för dina behov och din förmåga är en del av den övergripande behandlingsplanen. Resten av kroppen är frisk. Den behöver motion och det är viktigt att träna det hjärt- och kärlsystemet.

Du bör upprätta ett motionsprogram tillsammans med din läkare – ett program som är roligt och som är anpassat efter din förmåga. En viss aktivitetsgrad är möjlig i praktiskt taget alla skeden av sjukdomen.

Kom ihåg att tränade muskler och ett vältränat hjärt- och kärlsystem innebär att det blir mindre påfrestningar på lungorna eftersom din allmänna ork ökar.





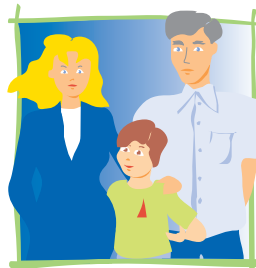
Motionscyklar har visat sig vara särskilt bra eftersom de kan användas oavsett väderlek och det är möjligt att exakt justera graden av och längden på ansträngningen.

Det måste dock vara en relativt bra motionscykel. Det är bäst att provcykla innan du köper en. Till och med patienter som behöver extra syre vid ansträngning kan använda en motionscykel. På detta sätt kan de minska andfåddheten och belastningen på hjärtat trots att sjukdomen är i ett långt framskridet skede.



Arm- och bålmusklerna måste också tränas. Det underlättar också andningen och ökar orken.

## Vad mer bör jag tänka på?



Kom ihåg att tillståndet är ärftligt.

Se till att dina släktingar i samma generation (bröder och systrar) och nästa generation (barn och syskonbarn) undersöks så att eventuell

alfa-1-antitrypsinbrist upptäcks tidigt. Förebyggande åtgärder kan då vidtagas innan några symptom utvecklas. Den viktigaste förebyggande åtgärden av dem alla är att sluta röka. Andra rör yrkesval och fritidsaktiviteter för att undvika att du exponeras för ämnen som irriterar andningsvägarna.

Var noga med regelbundna medicinska kontroller även om du inte känner dig dålig. Skriv ner eventuella frågor om ditt tillstånd som du kommer på mellan läkarbesöken. Då kan du diskutera dem i lugn och ro med din läkare.

## Vill du veta mer?

Broschyerna som nämns nedan kan beställas kostnadsfritt på: [www.alpha-1-info.com](http://www.alpha-1-info.com).



*Andfåddhet -  
Vad beror det på?*



*Hur kan personer  
som lider av alfa-1-  
antitrypsinbrist  
skydda sina lungor?*

### *Mer information - patientföreningen Alfa-1 Sverige*

För dig som vill ha mer information, kontakta patientföreningen Alfa-1 Sverige, [www.alpha-1.se](http://www.alpha-1.se). Föreningen anordnar regelbundet träffar och utbildningar för sina medlemmar. Den finns idag i Malmö och Stockholm och kommer framöver finnas på fler orter i Sverige.

Alfa 1 Sverige  
[www.alpha-1.se](http://www.alpha-1.se)

Bergandsvägen 10  
218 32 Bunkeflostrand  
Ordförande Inger Ahlbin  
Tel. 040 -16 02 17