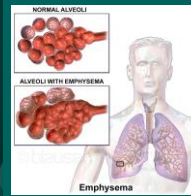


Det viktiga om Alfa-1-antitrypsinbrist

Nawfal Basil
SI-läkare, intermedicin, Helsingborgs lasarett

1

1



- Vad är alfa-1-antitrypsin (AAT)?
- Varför är detta viktigt i kliniken?

2

2

Patofysiologi

- AAT → hämmar neutrofil elastase
- Brist → proteas/antiproteas-öobalans
- Leverpåverkan

3

3

Epidemiologi

- Prevalens i Sverige
- Underdiagnostik

4

4

Genetik och fenotyper

- P1MM (normal)
- P1ZZ (svår brist)
- P1SZ (måttlig risk)

5

5

Kliniska manifestationer

- Lungor:
- Tidig KOL/emfysem
 - Snabb FEV1-nedgång
- Lever:
- 10% utvecklar leversjukdom
 - Riskfaktorer
- Andra manifestationer:
- Vaskulit
 - Panniculit
 - Trombos

6

6

Prognos

- Mortaltitet
- Skillnad rökare vs icke-rökare

7

7

Diagnostik

- När ska vi misstänka?
- Testning

8

8

Behandling

- Icke-farmakologiskt
- Farmakologiskt

9

9

Referenser

- Piikula et al. Health status Swedish cohort – Int J COPD 2017
- Tanash et al. Mortality in AATD – Int J COPD 2016
- Piikula et al. Tanash, Swedish AATD registry profile 2015
- Tanash et al. Survival study – Eur Respir J 2017
- Tanash & Piikula. Liver disease in AATD 2019
- Hiller et al. Clinical course AATD – COPD 2022
- Tanash et al. Survival P22 – Respir Res 2010
- Boal et al. Severe AATD and VTE risk – J Thromb Haemost 2021

10

10

Tack så mycket!

11

11