

Wie zijn we

Alpha-1 België

Organisatie zonder winstoogmerk, door patiënten en voor patiënten

Missie en doelstellingen

- Patiënten met Alpha-1 en hun families ondersteunen en informatie geven

Opzetten van een netwerk voor communicatie en ondersteuning
Delen van middelen en beschikbare informatie

- De ziekte zelf en het besef van het bestaan van de ziekte leren kennen

- Pleitbezorger zijn voor Alpha-1-patiënten en hun gemeenschap

Bij het opstellen van beleidsrichtlijnen door de overheid en de bevoegde autoriteiten, bij de farmaceutische industrie, bij organisaties die zich inzetten voor Alpha-1 en andere zeldzame ziekten, bij medische en wetenschappelijke onderzoeksverenigingen en organisaties en andere relevante belanghebbenden; op nationaal, Europees en internationaal niveau.

Verbeteren van de kwaliteit van leven, toegang bieden tot de beste zorg, met inbegrip van vroege opsporing, en een optimaal management van de ziekte (met name wat betreft substitutietherapie), en het bevorderen van onderzoeksprogramma's en de ontwikkeling van nieuwe therapeutische benaderingen.

Medische disclaimer

De inhoud en informatie in deze brochure zijn voor algemene informatieve doeleinden bestemd. Ze mogen niet worden beschouwd als medisch advies of begeleiding, mogen niet worden gebruikt voor zelfdiagnose en zijn niet bedoeld als vervanging voor regelmatig overleg met gekwalificeerde zorgprofessionals die bekend zijn met de individuele medische geschiedenis en behoeften. De lezer en gebruiker wordt sterk aangemoedigd om altijd het advies in te winnen van zijn arts voor eventuele zaken en vragen met betrekking tot zijn persoonlijke gezondheid en medische conditie.

Copyright © 2020 Alpha-1 Plus vzw. Alle rechten voorbehouden.

Contacteer ons

Alpha-1 België

Strafhouder Braffortstraat 58

B - 1200 Brussel, België

E-mail: info@alpha1plus.be

Website: www.alpha1plus.be

Twitter: [@alpha1bel](https://twitter.com/alpha1bel)

LinkedIn: [Alpha-1-Plus](https://www.linkedin.com/company/alpha-1-plus)

Vind een Alpha-1 Specialist

Belangrijkste expertisecentra in België

Dr. Silvia Perez-Bogerd

Afdeling Longziekten

Erasmus Ziekenhuis Brussel

Telefoon: +32.2.555.37.73

Dr. Eric Derom

Afdeling Longziekten

UZ Gent

Telefoon: +32.9.332.23.43

Dr. Wim Janssens

Afdeling Longziekten

UZ Gasthuisberg Leuven

Telefoon: +32.16.34.68.03



Wat is Alpha-1?

Definitie

- Alpha-1-antitrypsine (AAT) deficiëntie (Alpha-1) is een zeldzame genetische (erfelijke) aandoening
- Deze wordt gekenmerkt door een laag bloed- en weefselgehalte van een abnormaal AAT-eiwit (AAT is een eiwit gesynthetiseerd door de lever en de longen, dat beschermt tegen weefselschade en vernietiging)
- AATD kan resulteren in long-en/of leverziekten en ontstekingsaandoeningen bij volwassenen

Gemeenschappelijke genetische varianten in Alpha-1 genen

- Normaal gen wordt aangeduid als MM
Geen veranderde/defecte Alpha-1 genen (geen ziekte)
- MZ, MS of ander genetisch type gepaard met een M-gen
Drager van één defect gen (heterozygoot, dwz één goed en één slecht gen)
Licht AATtekort
Zeldzame ontwikkeling van Alpha-1gerelateerde ziekte
- Alpha-1 - SZ, ZZ, Null Null of andere ernstige vormen
Draagt twee dezelfde defecte genen (homozygoot = dezelfde genen)
Matig (SZ) tot ernstig (ZZ) AAT-tekort
Mogelijke ontwikkeling van Alpha-1gerelateerde ziekte

Klinische presentatie van Alpha-1

Meest voorkomende tekenen en symptomen

Longziekten

- Kortademigheid, piepende ademhaling, chronische hoest
- Chronische bronchitis, terugkerende longontsteking
- COPD, verlies van longweefsel (emfyseem), uitzetting van luchtwegen (bronchiëctasiën)
- Astma, bijholteontstekingen

Leverziekten

- Geelzucht (geel worden van de ogen en de huid)
- Ascites (zwellen en vocht in de buik)
- Cirrose, gastro-intestinale bloeding, leverkanker

Huidziekte

- Necrotiserende panniculitis (rode huidnodules en pijnlijke huidzweren)

Testen voor Alpha-1

Wie moet worden getest?

Diagnostische tests moeten worden overwogen bij patiënten met:

- Vroeg optredend emfyseem (op de leeftijd van 45 jaar of jonger)
- Emfyseem in de afwezigheid van een erkende risicofactor (roken, beroepsmatige blootstelling aan stof)
- Chronische obstructieve longziekte (COPD)
- Bronchiëctasiën zonder duidelijke oorzaak
- Astma met onvolledig omkeerbare luchtwegobstructie na een behandeling met bronchusverwijders
- Onverklaarde leverziekte, necrotiserende panniculitis
- Alpha-1 komt in de familie voor (eerstegraads familieleden)

Laten testen - Hoe en waar getest worden?

Alpha-1 kan worden ontdekt door het volgende bloedonderzoek:

- Alphakit® QuickScreen
- Meting van het AAT-eiwitgehalte
- Aanvullende specifieke genetische testen (fenotypering en/of genotypering) kunnen worden uitgevoerd door gespecialiseerde laboratoria

In de praktijk

- Contacteer eerst uw arts/huisarts om te evalueren of het nodig is om u te testen
- Indien nodig, kan hij of zij u doorverwijzen naar een Alpha-1 specialist voor om het bloedgehalte te bepalen en zo nodig erfelijk onderzoek te doen



Behandeling van Alpha-1

Momenteel is er geen genezing mogelijk voor Alpha-1, maar er zijn behandelingen en levensstijlopties die de progressie van alfa-1-geassocieerde ziekten kunnen vertragen:

Algemeen leefstijl en preventieve maatregelen

- Stoppen met roken
- Vermijd blootstelling aan vervuiling buitenshuis (ozon) en binnenshuis (stof), en andere stoffen die irriterend of giftig zijn voor lever en longen
- Vermijd alcoholgebruik
- Vraag advies over voeding met ontstekingsremmende eigenschappen
- Preventieve vaccinaties tegen influenza, pneumokokken-infectie, hepatitis A en B

Longziekte

- Optimale behandeling van COPD en longemfyseem
Behandeling met luchtwegverwijders (bronchodilatatoren)
Geïnhaleerde corticosteroid-medicatie
Longrevalidatie, zuurstoftherapie
Chirurgie: longvolumereductie, longtransplantatie
- Agressief inzetten van antibiotica bij luchtweginfecties

- Substitutie therapie

Intraveneuze toediening van normaal Alpha-1 eiwit, verkregen uit bloedplasmadonoren, voorgeschreven in overeenstemming met de medische richtlijnen

Leverziekte

- Optimale behandeling van leverfalen
- Aanpakken oorzaak van verhoogde bloeddruk in de leverader
- Levertransplantatie