

*Aanbevelingen van de
ALPHA-1 EUROPEAN EXPERT GROUP*

Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie - Tijd om Beter te worden



Beter beleid

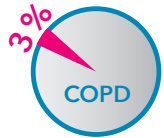


Betere diagnose



Betere zorg

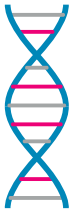
ALPHA-1 - EEN ZELDZAME ZIEKTE, MET DE NOODZAAK OM IN ACTIE TE KOMEN



3% van de COPD Patiënten zijn Alpha-1 patiënten

Wereldwijd zal COPD in 2020 een van de belangrijkste doodsoorzaken zijn

2020



Alpha-1 is bekend als de meest zeldzame genetische oorzaak van COPD

Alpha-1 is de enige vorm van COPD met een specifieke behandeling en met de meest beschikbare informatie over die behandeling



Alpha-1 veroorzaakt cirrose die niet toe te schrijven is aan alcoholconsumptie en versnelt de vooruitgang van andere leverziekten



In de Europese regio hebben meer dan 66 miljoen mensen COPD, waarvan ten minste 2 miljoen gevallen worden veroorzaakt door AAT-deficiëntie. Alle COPD patiënten zouden daarom getest moeten worden op Alpha-1, omdat deze simpele stap de diagnose hiervan aanzienlijk zal verbeteren.

Prof. Dr. Joanna Chorostowska-Wynimko
Nationaal Instituut voor tuberculose en longziekten, Polen



Long-gerelateerde ongecontroleerde complicaties bij Alpha-1



Terugkerende ziekenhuis opnames



Zuurstof therapie



Immobiliteit



Transplantatie



Thuiszorg



Overlijden



Alpha-1 antitrypsine deficiëntie werd meer dan 50 jaar geleden ontdekt, maar de meeste van haar rollen en eigenschappen zijn nog niet bekend. We hebben meer steun nodig voor onderzoek.

Dr. Ilaria Ferrarotti, Universiteit van Pavia, Italië



Het kostte mij 15 jaar om te worden ge-diagnosticeerd met Alpha-1. Het was een opluchting om te weten wat er mis met mij was, omdat ik nu maatregelen kan nemen. Ik wou dat het eerder was gebeurd!

Alpha-1 patiënt uit Denemarken

Ondanks dat zeldzame ziekten een prioriteit zijn voor de volksgezondheid, moeten we zorgen dat alle alpha-1 patiënten toegang krijgen tot vroegtijdige diagnose en zorg en daardoor kunnen profiteren van alle kansen die voortvloeien uit onderzoek en innovatie.

Marlene Mizzi,
lid van het Europees Parlement, Malta



Een test voor Alpha-1 antitrypsine deficiëntie is essentieel in alle gevallen van leverziekte met een onbekende oorsprong bij pasgeborenen, kinderen en volwassenen.

Prof. Christian Trautwein,
University Hospital Aachen, Germany



Voorall: wanneer er een familie-geschiedenis van Alpha-1 aanwezig is.

PD Pavel Strnad,
Universitair Ziekenhuis
Aken, Duitsland



Lever-gerelateerde ongecontroleerde complicaties bij Alpha-1



Complicaties bij leverziekte



Verzuim van school/werk



Herhaalde ziekenhuis opnames



Transplantatie



Overlijden

INLEIDING

Alpha-1 antitrypsine deficiëntie (hierna Alpha-1) is een erfelijke aandoening die het risico op Long-, lever- en andere ziekten verhoogt. Alpha-1 is wereldwijd aanwezig, maar de prevalentie van haar ernstige vorm varieert in heel Europa, die ongeveer 1 op 1.500 tot 3.500 personen is,⁽¹⁾ Bedenkende dat de milde vormen veel breder gespreid zijn.⁽²⁾

De belangrijkste moeilijkheid bij het beheer van Alpha-1 is het bereiken van een tijdige diagnose, iets dat bij de meeste patiënten niet gesteld zal worden totdat ernstige symptomen zich aandienen, ondanks alle goedkope en effectieve middelen die voor het stellen van de juiste diagnose al voorhanden zijn. Meestal zullen patiënten ondanks de aanwezigheid van symptomen van chronische obstructieve longziekte (COPD) en leverziekte niet leiden tot passende verwijzingen naar Alpha-1 Centres of Excellence. Deze uitdaging vereist een gezamenlijke aanpak van professionele zorgverleners en patiënten. Bovendien hebben Alpha-1 patiënten behoefte aan beleid dat faciliteert in het delen van deskundigheid, preventieve maatregelen en bevordert een op maat gemaakte benadering van het evalueren van geneesmiddelen voor Alpha-1 patiënten.

Op Europees niveau zal erkend moeten worden dat ziekten als Alpha-1 kunnen profiteren van een groot deel van de informatie-uitwisseling(en) op EU- en nationaal niveau. Hierdoor moet Alpha-1 moet worden betrokken bij de vele beleidsterreinen, zoals in het milieu-, economisch- en onderwijsbeleid.

De zwaarte van alpha-1 gaat niet over het aantal getroffen patiënten maar over het leven van ieder getroffen individu die door de vertraagde diagnose en de beperkte toegang tot behandeling is beïnvloed. Erger, Alpha-1 is een levensbedreigende ziekte, en zonder de juiste behandeling en zorg hebben patiënten een verminderde levensverwachting. Ook het sociale aspect van Alpha-1 mag niet worden vergeten: veel Alpha-1 patiënten moeten omgaan met vooroordelen die worden geassocieerd met longziekte als een „rokers ziekte“ en leverziekte als „Alcoholisten ziekte“.

!
Dit document benadrukt hoe de Europese Gemeenschap de zorg voor patiënten kan verbeteren en roept alle burgers op zich beter bewust te zijn van de noodzaak om Alpha-1-patiënten te diagnosticeren, te behandelen en te verzorgen.

Beleidsaanbevelingen voor Alpha-1



OVERKOEPELENDE AANBEVELINGEN

Dit artikel roept beleidsmakers, professionele zorgverleners, particulieren en verzorgers op om deze aanbevelingen na te streven:



Aanbevelingen voor beleidsmakers

- Alle lidstaten moeten in hun plan voor zeldzame ziekten een Alpha-1 diagnoseprogramma ontwikkelen. De Europese Commissie zou een project moeten ontwikkelen om basis referenties te genereren voor Alpha-1 Centers of Excellence.
- Nationale betaalorganen moeten vergoeding besluiten ontwikkelen door snelle of niet-snelle afnemende Alpha-1-patiënten te onderscheiden.
- De nationale regeringen moeten ervoor zorgen dat de wetgeving mensen niet ontmoedigt van genetisch onderzoek naar zeldzame ziekten door ervoor te zorgen dat niet-symptomatische patiënten geen hogere verzekeringspremies hebben



Aanbevelingen voor professionals in de gezondheidszorg (HCP)

- HCPs moeten een Alpha-1 diagnose overwegen bij patiënten met COPD, emfyseem, bronchiale astma, bronchiëctasieën, onverklaarbare leverziekte, Panniculitis, onverklaarbare vasculitis en alle patiënten met een familiegeschiedenis met Alpha-1.
- **Test alle hierboven genoemde patiënten met een eenvoudige bloedtest en verwijz alle positieve tests naar Centres of Excellence (aangegeven op pagina 22).**
- Expertisecentra moeten werken via netwerken, zoals de Europese Referentie Netwerk, om deskundigheid te delen, patiënten te verwijzen en zorgverleners in heel Europa te informeren.



Aanbevelingen voor particulieren en verzorgers

- Als u onverklaarbare symptomen van longen, lever of huidziekte heeft, vraag dan aan uw arts om getest te worden op Alpha-1.
- *Alpha-1 patiënten moeten hun levensstijl direct na de diagnose aanpassen om de kans op/ of de verergering van de Long-, lever- of huidziekte te verminderen.*
- *Alpha-1 patiënten en verzorgers moeten steun vragen van de patiënten organisaties.*

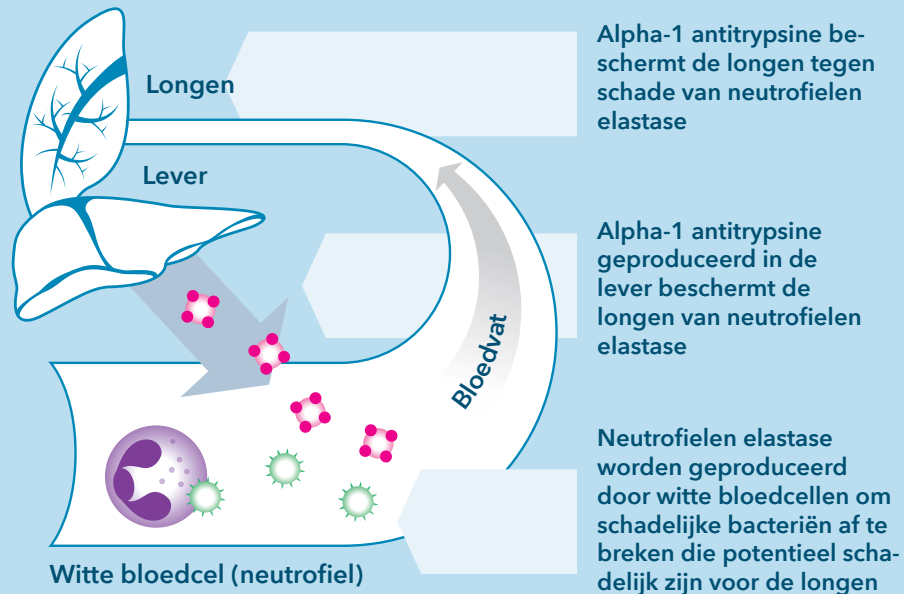
WAT IS ALPHA-1?

Alpha-1 is een erfelijke aandoening, die wordt doorgegeven van ouders aan kinderen door middel van genen.

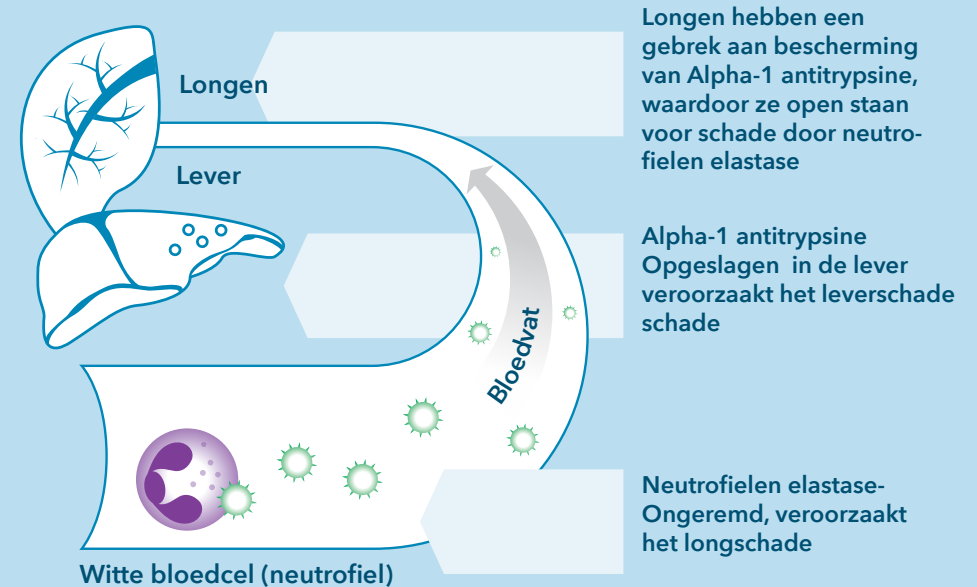
Alpha-1 komt voor wanneer er een tekort aan een proteïne in het bloed is genoemd alpha-1 antitrypsine, of AAT. AAT, de Alpha-1 proteïne, wordt voornamelijk geproduceerd door de lever. De belangrijkste functie van AAT is om de longen te beschermen tegen ontstekingen veroorzaakt door infectie(s) en ingeademde irriterende stoffen zoals tabaksrook.

Het lage niveau van AAT in het bloed wordt veroorzaakt omdat AAT afwijkend is en niet in een normaal tempo door de lever op de voor het lichaam normale tempo kan worden afgegeven. Dit leidt tot een opbouw van abnormale AAT in de lever die kan leiden tot leverziekte en een daling van AAT in het bloed dat kan leiden tot longziekte bij volwassenen.³

Normaal

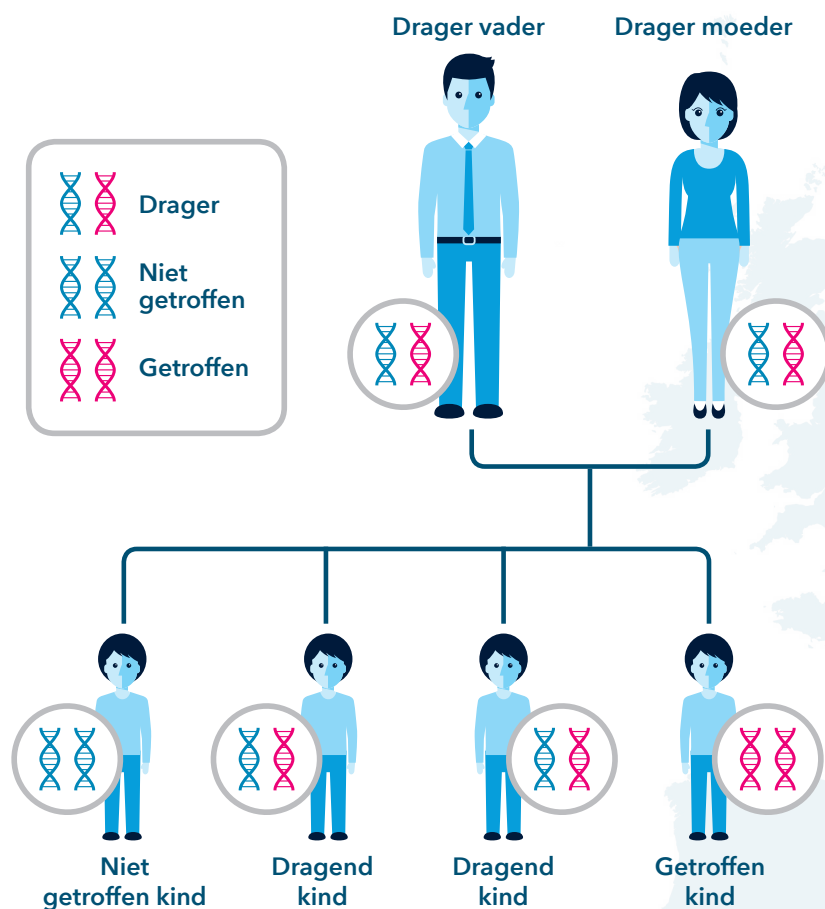


Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie



HOE WORDT ALPHA-1 GEËRFD?

Om een genetische aandoening zoals ernstige alpha-1 te erven, moet een zogenaamd Z-gen (of een andere ernstig beschadigde variant) door beide ouders worden doorgegeven. Als een individu twee Z-genen bezit is zijn/haar niveau van AAT 10 tot 20% van wat het zou moeten zijn. Het AAT-eiwit, beïnvloed door het Z gen, welke zich op kan bouwen in de lever (opstapeling), wat betekent dat het individu niet genoeg AAT vrij kan geven aan de controle van het enzym in zijn of haar lichaam.⁴ De gebrekkige productie van AAT-eiwit in de lever resulteert voornamelijk in beschadiging van de beschermen van de longen.⁵



STANDAARD ZORG VOOR ALPHA-1 PATIËNTEN

De symptomen kunnen door aangewezen therapeutische maatregelen worden behandeld. Naast specifieke behandelingen voor de longen en de lever, moeten alle alpha-1 patiënten voorzorgsmaatregelen nemen om infecties te voorkomen, die vaccinaties, verstandige consumptie van alcohol omvat (tenzij leverziekte is vastgesteld in welk geval het moet worden vermeden) en geen tabak.⁶



Alpha-1 patiënten met longziekten zoals astma, COPD of bronchiëctasieën kunnen worden behandeld met dezelfde geneesmiddelen die worden gebruikt door niet-Alpha-1 patiënten met deze longziekten.



Specifieke therapie beschikbaar voor Alpha-1 patiënten met longziekte genoemd Augmentatie Therapie. Deze therapie bestaat uit wekelijkse intraveneuze infusies van de proteïne van AAT om het niveau van de proteïne in het bloed en de longen te verhogen. De therapie heeft aangetoond dat het de snelheid van afbraak in de longen vertraagt, en verbetering geeft aan de kwaliteit van leven. Augmentatie therapie kan de verloren longfunctie niet herstellen, dus is het cruciaal voor patiënten om op het moment dat hun longfunctie verslechterd zo snel mogelijk te starten met Augmentatie Therapie.⁷



Voor leverziekten is levertransplantatie op dit moment de enige levensvatbare therapie.⁸ Andere behandeling opties kunnen zijn aanpassing van alcoholinname, hepatitis A&B vaccinaties en voeding aanpassing.⁹

AANBEVELINGEN VOOR BELEIDSMAKERS

Handelen, coördineren en evalueren



Uitdaging 1: Late of onjuiste diagnose

Hoewel alpha-1 één van de meest voorkomende erfelijke aandoeningen in Europa is, is het gebrek aan correcte en geschikte diagnose een belangrijke uitdaging die toe te schrijven is aan gebrek van bewustzijn over de ziekte en hierdoor zo zijn uitsluiting vindt van systematische screeningsprogramma's. Alpha-1 wordt gediagnosticeerd via een eenvoudige en goedkope bloedtest. Echter, Alpha-1 diagnose moet ook leiden tot familie screening. Terwijl genetische testen van cruciaal belang zijn voor patiënten met een verhoogde kans op Alpha-1, leeft juist bij deze groep patiënten de aarzeling om screening te zoeken vanwege de angst voor navenant verhoogde (zorg)verzekeringspremies, werkgelegenheid en de kans op een hypotheek.

De Oproep tot Actie

- de Europese Commissie dient hun CORDIS-studie van 2002 te actualiseren om de huidige status van genetisch onderzoek voor zeldzame ziekten te onderzoeken en latere aanbevelingen voor landen uit te vaardigen om een aanpak te bevorderen die gebaseerd is op het handhaven van een hoog niveau van menselijke gezondheid en niet discriminerend tegen patiënten die efficiënte maatregelen nemen aan het vermijden van zowel menselijke- als medische kosten.
- alle lidstaten moeten een Alpha-1 diagnoseprogramma ontwikkelen als onderdeel van het zeldzame ziekten plan en ervoor zorgen dat richtlijnen voor gerelateerde ziekten zoals COPD en levercirrose verplichte tests voor Alpha-1 omvatten.
- Overweeg screening voor Alpha-1 bij pasgeborenen en de erkenning van het belang in het vermijden van dure orgaantransplantaties, gevaarlijke en dure niet-gecontroleerde progressie van de ziekte.



Uitdaging 2: Terugbetaling

Alpha-1 kent momenteel nog geen genezing, maar er zijn een aantal behandelingen ontwikkeld voor een beter ziekte management. Een van de meest progressieve behandelingen voor de door Alpha-1 getroffen long- en huidpatiënten heet Augmentatie Therapie, deze is gericht op het vertragen van de achteruitgang en/of progressie van de longziekte te voorkomen en wordt vaak aanbevolen voor Alpha-1 patiënten. Ondanks veelbelovende resultaten en bewezen kosten-effectiviteit¹⁰ van de augmentatie therapie, zijn er slechts enkele landen die het terugbetalen welk reimburse it.

De Oproep tot Actie

- Zorgverzekeraars zouden voor de behandeling met Augmentatie therapie alleen de „snelle decliners”¹¹ in overweging moeten nemen bij het beoordelen van kosten-effectiviteit in plaats van de hele patiënt populatie.
- Overweeg beoordeling door een computertomografie (CT) scan.
- Augmentatie therapie is bewezen kosten-efficiënt¹² Alpha-1 is de enige vorm van COPD met een specifieke behandeling en met de meest beschikbare informatie over die behandeling en zou dus moet beschikbaar moeten worden gesteld voor alle patiënten die het nodig hebben.



Uitdaging 3: Coördinatie

Centres of excellence vormen de hoeksteen van de zorg voor zeldzame ziektes binnen de Europese Unie. In alle Europese landen, hebben de Centres of Excellence een zelfde en gecoördineerd goedkeuringsproces, zodat patiënten weten waar deskundige zorg bestaat en waar passende verwijzingen kunnen plaatsvinden. Dit is van cruciaal belang voor de ontwikkeling van Europese referentienetwerken (ERNs) in alle ziektegebieden en zodat betrokken Alpha-1 patiënten adequaat kunnen worden beheerd. In 2017, werden twee ERNs gelanceerd, waarin alpha-1 wordt omvat: het Europese referentienetwerk op zeldzame ademhalingsziekten (ERN LONG) en het Europese referentienetwerk op zeldzame Hepatologische ziekten (ERN ZELDZAAM-LEVER). Bovendien zijn er 63 centra die als uitmuntend worden aangewezen en vermeld op de Orphanet website worden vermeld maar deze zijn zelf-toegeewezen door nationale gezondheidsdiensten en 24 van deze centra zijn in één enkel land.¹³

De Oproep tot Actie

- De EU-richtlijn inzake grensoverschrijdende gezondheidszorg implementeren ter ondersteuning van het recht van de patiënt om de best mogelijke zorg te krijgen, ook in het buitenland, indien dit dienstig wordt geacht.
- De Europese Commissie moet een project opnemen in het kader van het derde gezondheidsprogramma dat een Alpha-1 Center of Excellence accreditatie genereert.
- De ontwikkeling van een „EU-stempel”, opgenomen op de Orphanet database ter aanduiding van een centrum van uitmuntendheid op ziekte gebied. Deze stempel zou de zelfde verwerkingsvorm voor ERN toepassingen en betrekkelijk toepasselijk voor patiënten zijn om te weten waar zij deskundige zorg zullen ontvangen.



Uitdaging 4: holistisch beleid op Alpha-1

*Alpha-1 vereist niet alleen een sterk gezondheidsbeleid, maar ook een weloverwogen benadering dat milieuvraagstukken zoals vervuiling (binnen en buiten) en de toxiciteit van chemicaliën in de werkomgeving een grote impact hebben op de gezondheid van de mens. Alpha-1 patiënten ervaren orgaan degeneratie merkbaar sneller dan andere patiënten met COPD in omgevingen met meer verontreinigende stoffen in de lucht.*¹⁴

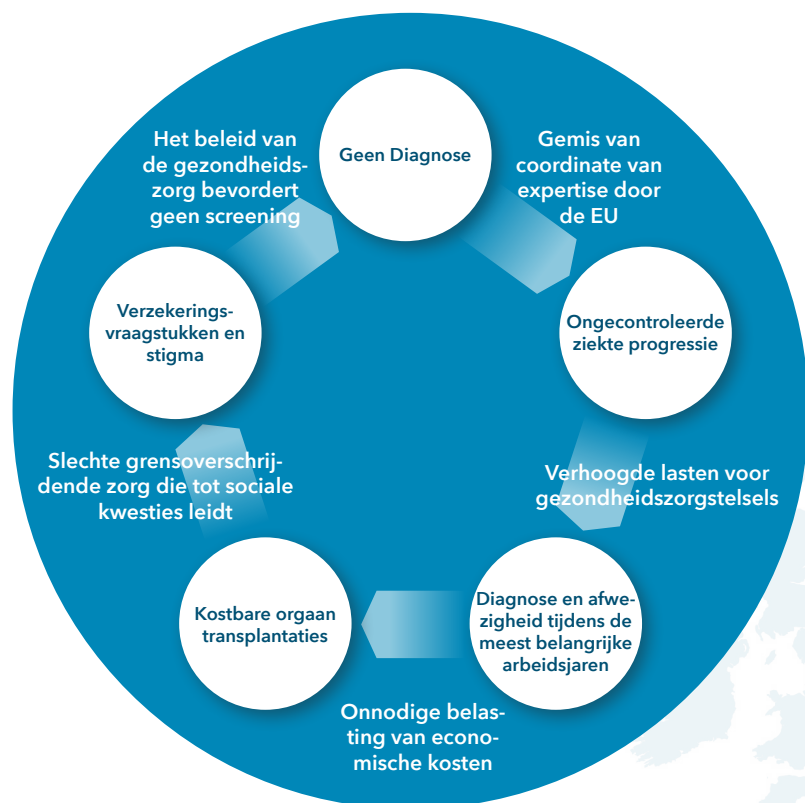
Wat kan er gedaan worden?

- De EU-lidstaten moeten de luchtkwaliteit verbeteren door een doeltreffende uitvoering van de EU en de ontwikkeling van luchtkwaliteitsnormen.
- De EU moet een alomvattende strategie ontwikkelen voor de kwaliteit van luchtkwaliteit binnenshuis.



Slechte luchtkwaliteit is een onzichtbare moordenaar die momenteel van invloed is op 90% van de stedelingen in de EU, met name longziekte patiënten. Het bereiken van de hoogste normen voor binnen- en buitenlucht kwaliteit is slechts een meting dat wetgevers kunnen nemen om de gezondheid te verbeteren voor Alpha-1 patiënten.

WAAROM HET BELANGRIJK IS OM NU TE HANDELEN.



Zeldzame ziekten, zoals alpha-1, vereisen een combinatie van gecoördineerde EU-beleidswerkzaamheden om de normen te harmoniseren en te profiteren van verschillende deskundigheden, en sterke nationale plannen om ervoor te zorgen dat patiënten op een holistische manier worden verzorgd met de beperkte middelen binnen de gezondheidssystemen.

Effectieve beleidsoplossingen voor Alpha-1 zijn niet noodzakelijkerwijs ingewikkeld, maar het gebrek aan bewustzijn rond deze ziekte heeft eenvoudigweg betekend dat het beleid belangrijke elementen voor deze patiënten heeft weggelaten. Dit is een gebied waarop Europese en nationale beleidsmakers snelle veranderingen kunnen aanbrengen in het leven van patiënten, dat niet alleen de welvaart van patiënten zal verbeteren, maar ook de sociaal-economische werking van de Europese samenlevingen.

Gebrek aan politieke actie schept een vicieuze cirkel, waar een ongeadresseerde kwestie leidt tot een andere ongeadresseerde kwestie en hierdoor uitmondt tot een verhoogde last voor Alpha-1 patiënten en gezondheidszorg instanties.

Een boodschap van het Europees Parlement

Zeldzame ziekten, waaronder alpha-1, beïnvloeden slechts een kleine groep van de bevolking, en voor een lange tijd werden de behoeften van deze patiënten verwaarloosd: beperkte kennis over zeldzame ziekten, hoge kosten van gespecialiseerde diensten en effectieve therapieën resulteerde in een gebrek aan investeringen in onderzoek en gezondheidszorg op dit gebied.

De EU heeft de laatste tien jaar echter actief bijgedragen aan het veranderende perspectief op zeldzame ziekten: de wetgevingsontwikkelingen op EU-niveau heeft geleid tot de ontwikkeling van nationale zeldzame ziekte plannen en expertisecentra in de meeste lidstaten, zoals alsmede het faciliteren van onderzoek en klinische proeven en de mogelijkheid om diagnose, behandeling en zorg in het buitenland te ontvangen. Er zijn al veel nuttige hulpmiddelen voor zeldzame ziekten, met inbegrip van maar niet beperkt tot de EU-verordening inzake weesgeneesmiddelen, de EU-richtlijn inzake de rechten van patiënten op grensoverschrijdende gezondheidszorg, het volksgezondheidsprogramma van de EU en de verordening inzake klinische proeven. Hoewel het van het allergrootste belang is om bestaande wetgevende instrumenten continu te evalueren en te verbeteren, ontwikkelen we nieuwe oplossingen om diagnose, zorg en onderzoek te verbeteren. In de komende jaren moet bijzondere aandacht worden besteed aan de ontwikkeling van Alpha-1 diagnoseprogramma's, als onderdeel van de zeldzame ziekte plannen in de lidstaten.

In de komende jaren moet bijzondere aandacht worden besteed aan de ontwikkeling van Alpha-1 diagnoseprogramma's, als onderdeel van de zeldzame ziekte plannen in de lidstaten. Betere diagnose is nodig om efficiënt aanpakken van de ziekte en om hogere kosten te vermijden in de toekomst. Om de toegang tot een kwaliteitszorg voor alle Europeanen te waarborgen, moeten alle lidstaten de instrumenten die door de grensoverschrijdende gezondheidsvoorschriften worden geboden, volledig uitoefenen. Als verkozen vertegenwoordigers van de Europese burgers willen wij ons voortdurend inzetten voor de gezondheid en het welzijn van alle Europeanen, met een grote focus op zeldzame ziektepatiënten.

Seb Dance, Lid van het Europees Parlement, S&D, het VK

Marlene Mizzi, Lid van het Europees Parlement, S&D, Malta

Sirpa Pietikäinen, Lid van het Europees Parlement, EPP, Finland

AANBEVELINGEN VOOR PROFESSIONELE ZORGVERLENERS

Belangrijkste aanbevelingen voor professionals in de gezondheidszorg

- Zorgverleners moeten de uitneembare pagina houden als een herinnering als een herinnering aan alle patiënten die Alpha-1 zouden kunnen hebben. U bent de sleutel tot het identificeren van de niet-gedetecteerde populatie van Alpha-1 patiënten en om ervoor te zorgen dat iedereen goede zorg kan ontvangen.
- Naast het streven om Alpha-1 te overwegen bij meer patiënten, moeten professionals in de gezondheidszorg gericht zijn op het bijwonen en deelnemen aan respiratoire en andere Alpha-1 gerelateerde medische evenementen om kennis te vergroten en netwerken te verbeteren.
- Er zijn vele Centers of Excellence in heel Europa met de expertise te diagnosticeren en op passende wijze zorg bieden voor Alpha-1 patiënten. Kijk om verbindingen met deze Centers of Excellence tot stand te brengen en hen in alle gevallen te contacteren.
- Expertisecentra moeten werken via netwerken zoals de Europese referentienetwerken om deskundigheid te delen, patiënten te verwijzen en zorgverleners in heel Europa te informeren. De volledige lijst van centres of Excellence in uw land is te vinden aan het einde van dit document.

Aanbevelingen voor het Herkennen van Alpha-1 Patiënten

Aandoeningen met verhoogd risico op Alpha-1:	Test alle patiënten met:
• Bronchiëctasieën • Panniculitis • Vasculitis (ANCA positief) • Hepatocellulair Carcinoom (HCC) • Onverklaarbare leverziekte	• COPD • Astma • Familie historie met Alpha-1 • Chronische leverziekte • Terugkerende infecties • Iedereen op de wachtlijst voor een long- of levertransplantaties

1. Positief voor lage niveaus van Alpha-1 antitrypsine?

2. Doorverwijzen naar een Expertise Centrum (zie pagina 22)

3. Behandeling en zorg in het Expertise Centrum

AANBEVELINGEN VOOR DE BEHANDELING EN DE ZORG VOOR ALPHA-1 PATIËNTEN

Eerste bezoek(en)



Basisbeoordeling uitvoeren na het verkrijgen van een volledige klinische geschiedenis

- Volledig lichamelijk onderzoek
- Een hoge-resolutie CT van de longen of een posteroanterior (PA) en laterale borst X-Ray
- Longfunctie test (spirometrie, Long volumes, diffusie capaciteit, oxymetrie, of arteriële bloedgasen)
- Leverfunctie test (AST, ALT, Total en direct bilirubine, albumine, INR, lever echografie of fibroscan onderzoek, niet-invasieve beoordeling van leverfibrose)
- Andere passende tests voor specifieke associaties, waaronder vasculitis test



Bespreken behoefte aan lever evaluatie met de juiste verwijzing naar een lever specialist (pediatrische of volwassen)



Bespreken behoefte aan Long evaluatie of verwijzing naar een longarts



Bespreken gebruik van medicamenteuze therapie voor longproblemen

- Gebruik van luchtwegverwijders
- Gebruik van corticosteroiden
- Vroegtijdige identificatie en behandeling van Long infecties



Bespreken actief beheer en behandeling van de symptomen van de lever complicaties



Bespreek vraag naar vaccinaties

- Griepvaccinatie (jaarlijks)
- Pneumokokken vaccine
- Hepatitis A
- Hepatitis B



Beoordeel status roken en verstrek een sterke boodschap over de schade, reden waarom en indien de patiënt rookt een passend advies hoe te stoppen met het roken van elke vorm van tabak, met inbegrip van sigaren, pijpen en sigaretten



Bespreken risico van beroeps- en milieu blootstellingen met inbegrip van tweedehands tabaksrook, stof, chemicaliën



Bespreken alcoholische drank consumptie



AANBEVELINGEN VOOR DE BEHANDELING EN DE ZORG VOOR ALPHA-1 PATIËNTEN

-  Bespreek de ontwikkeling van een bewegingsprogramma indien relevant
-  Bespreek het ontwikkelen van een voedingsplan indien relevant
-  Bespreek vermindering van stress indien relevant
-  Bespreek verwijzen van de patiënt naar een psycholoog (indien nodig)
-  Verwijs patiënten naar de gezamenlijke middelen vermeld aan het einde van de aanbevelingen na de bespreking van de redenen met de patiënt
-  Bespreek de patiënt in een Multi Disciplinair Team, indien van toepassing, en geef het advies aan de patiënt

Volgende bezoek(en)

-  Bespreek de resultaten en implicaties van de initiële nulmeting
-  Bespreek vereisten en de frequentie van de follow-up bezoeken
-  Bespreek de mogelijke prognose en behandelingsopties
-  Bespreek potentiële voordelen van augmentatie therapie specifiek voor de individuele patiënt
-  Bespreek het gebruik en de voordelen van aanvullende zuurstof (indien nodig)
-  Bespreek de voordelen van chirurgische opties (indien van toepassing)
-  Bespreek verwijzende patiënt naar een psycholoog (indien nodig)
-  Bespreek verwijzende patiënt naar een genetische Counselor (indien nodig)



AANBEVELINGEN VOOR PROFESSIONALS IN DE GEZONDHEIDSZORG

Professionele zorgverleners houden de ultieme sleutel tot verbetering van de zorg voor Alpha-1 patiënten, maar het ontbreken van voldoende onderwijs over het identificeren van de ziekte en het bewustzijn over hoe te reageren op passende symptomen belemmert goede zorg. Deze sectie is bedoeld om zorgverleners te voorzien van de belangrijkste instrumenten voor het identificeren en adequaat omgaan met Alpha-1 patiënten.

De Belangrijkste Stappen



HERKENNEN - het komt vaker voor dan je denkt!¹⁵

Wie testen? De Wereldgezondheidsorganisatie (WHO) en de European Respiratory Society (ERS) adviseren het testen van alle patiënten met COPD, emfyseem, een diagnose van een volwassen begin van astma vooral met onvolledig omkeerbare lucht of obstructie, personen met onverklaarbare leverziekte, en volwassenen met Necrotiserende Panniculitis of Multisysteem vasculitis.¹⁶

Alle patiënten op Long- en levertransplantatie lijsten moeten worden getest, en in gedachten houden dat bronchiëctasieën, Panniculitis, vasculitis, hepatocellulair carcinoom (HCC), en onverklaarbare leverziekte zijn alle potentiële indicatoren van Alpha-1.



REAGEREN - testen is goedkoop en kan levens besparen

Wat te doen? Alle patiënten die zijn erkend binnen de bovengenoemde groepen moeten worden getest voor Alpha-1. Testen kunnen worden uitgevoerd op een enkel bloedmonster (bloed afname of vingerprik test).¹⁷

Op het moment dat dit is gedaan kunnen meer specifieke tests en evaluaties nodig zijn (Raadpleeg de uitneembare pagina voor meer informatie).



VERWIJZEN - Centres of Excellence bestaan in Europa

Wat nu? Alle tests voor alpha-1 op de bovengenoemde groepen zouden onmiddellijk naar een expertise centrum in uw land voor een volledig onderzoek, een diagnose en deskundige informatie moeten worden doorverwezen. De lijst van Centres of Excellence vindt u aan het einde van dit document.

Onze grootste kans om beter voor Alpha-1 patiënten te zorgen is de erkenning van de ziekte onder zorgverleners te vergroten, zodat patiënten kunnen worden doorverwezen naar specialisten die verband houden met multidisciplinaire teams. Artsen zijn de essentiële brug tussen een grote gemeenschap van niet-gediagnosticeerde patiënten en de Centres of Excellence.

Prof. Robert Stockley,
Academisch Ziekenhuis Birmingham, Verenigd Koninkrijk



AANBEVELINGEN VOOR GEÏNTERESSEERDEN, DRAGERS, PATIËNTEN EN VERZORGERS

Heb ik Alpha-1?

Alpha-1 kan worden verward met andere long-en leverziekten. Als u een van de symptomen hieronder beschreven herkent, wordt geadviseerd om uw arts te raadplegen en te vragen om een aantal tests uit te voeren, vooral als je onder de leeftijd van 40 bent.¹⁸

Longen ¹⁹	Lever ²⁰
• Frequentie infecties • Frequentie hoest, slijmproductie • Kortademigheid • Piepende ademhaling 	• Verhoogde leverenzymen • Ongemak in rechter bovenbuik • Gemakkelijker blauwe plekken • Vermoeidheid • Ogen en huid geel • Donkere urine • Schrijnende jeuk • Wisselend gewicht • Zwelling van de buik (ascites) • Braken bloed of het passeren van bloed in de stoelgang 

Wanneer moet ik me laten testen?

Er wordt voorgesteld om je te laten testen als je een familiegeschiedenis van Alpha-1 hebt, wanneer je jezelf herkent in eerder genoemde symptomen of in een van de volgende aandoeningen:

Longen ²¹	Lever ²²	Huid ²³
• COPD • Emfyseem • Chronische bronchitis • Chronische bronchiëctasieën • Verdachte allergieën en/of astma	• Chronische leverziekte • Cirrose • Onverklaarbare leverziekte • Onverklaarbare pediatri-sche leverziekte • Hepatocellulair carcinoom	• Panniculitis • Onverklaarbare vasculitis

Afhankelijk van de ervaren symptomen, moet longonderzoek gedaan worden, ongeacht de leeftijd

Sommige mensen ervaren alpha-1 symptomen en zijn huiverig om de diagnose uit te zoeken, de voorkeur „liever niets te weten” over de potentiële ziekte. Desalniettemin, wordt met klem geadviseerd om u toch te laten testen, omdat een vroege en correcte diagnose beduidend uw kwaliteit van het leven zal verbeteren en ziektevoortgang kan tegenhouden.

VRAGEN VOOR JE ARTS

- ? Wat is mijn diagnose? Wat is alpha-1?
- ? Heb ik een test nodig? Waar is de test voor? Wat zullen de resultaten mij vertellen?
- ? Moeten mijn familieleden zich op Alpha-1 laten testen?
- ? Wat zijn mijn behandel mogelijkheden? Wat zijn de voordelen van elke optie? Wat zijn de bijwerkingen?
- ? Wat zal het geneesmiddel dat u voorschrijft doen? Hoe neem ik het? Zijn er bijwerkingen? Kunnen ze een negatieve interactie geven met andere medicijnen die u mij voorgeschreven heeft?



- ? Waarom heb ik een operatie nodig? Zijn er andere manieren om mijn conditie te behandelen? Hoe vaak voert u deze operatie uit?
- ? Moet ik mijn dagelijkse routine veranderen? Wat kan ik doen om mijn gezondheid te behouden en te verbeteren?
- ? Als mijn symptomen verergeren, wat kan ik dan zelf doen? Wanneer moet ik contact met u opnemen?

- ✓ Neem jaarlijkse griep vaccinatie
- ✓ Neem een vaccinatie tegen longontsteking
- ✓ Neem een vaccinatie tegen hepatitis A&B
- ✓ Houd uw ideale lichaamsgewicht
- ✓ Eet een evenwichtig-, vitamine- en vezelrijk dieet, met inbegrip van veel groenten en fruit, maar niet te veel vlees en vet
- ✓ Een trainingsprogramma ontwikkelen dat geschikt is voor uw conditie
- ✓ Raadpleeg het gebruik van voedingssupplementen en/of medicijnen met uw arts
- ✗ Rook niet! Alpha-1 en roken is een dodelijke combinatie
- ✗ Vermijd blootstelling aan de tweedehands rook
- ✗ Vermijd bronnen van infecties
- ✗ Wees voorzichtig met alcohol
- ✗ Vermijd medicijnen en supplementen die uw lever kunnen schaden, zoals bepaalde pijnstillers
- ✗ Vermijd vervuiling buitenshuis met inbegrip van stuifmeel, rook, stof en andere irriterende stoffen
- ✗ Vermijd vervuiling binnenshuis en blootstelling aan huishoudelijke chemicaliën en stof
- ✗ Verminder uw stress

VOOR UW NOTITIES

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal blue lines, resembling notebook paper. In the top right corner, there is a faint, light blue silhouette of a world map, showing the continents of North America, South America, Europe, and Africa. The lines are evenly spaced and extend across the width of the page.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Alpha-1 kan worden gediagnosticeerd door middel van een eenvoudige bloedtest. Een bloedtest meet het gehalte AAT in het lichaam. Als het AAT-niveau lager is dan normaal, zal uw zorgverlener d.m.v. een bloedtest uw genotype of fenotype het laten bepalen. De genetische analyse kijkt naar de veranderingen in de genetische code en laat zien of de persoon een Alpha-1 drager is. Om een beter beeld te krijgen van hoe genetische testen worden gedaan en wat de resultaten voor u persoonlijk kunnen betekenen, kan het raadzaam zijn om uw vragen met uw arts of een genetisch consulent door te nemen alvorens u zich laat testen.

Kan ik behandeld worden?

Alpha-1 is nog niet te genezen, echter, behandelingen voor symptomen zijn beschikbaar. Dezelfde geneesmiddelen die worden gebruikt door niet-Alpha-1 patiënten voor long-aandoeningen zoals COPD, astma of bronchiëctasieën kunnen helpen bij Alpha-1 patiënten met longziekten. Bovendien, in sommige Europese landen, Long-getroffen Alpha-1 patiënten kunnen ontvangen Infusies van AAT, die bekend staat als augmentatie therapie. Deze therapie is een preventieve maatregel, het kan tegen verdere longschade beschermen maar het kan de schade niet herstellen. Augmentatie therapie kan ook worden voorgesteld voor de behandeling van Panniculitis.²⁴ In geval van de aanwezigheid van een of meer extra ziekten die samen met Alpha-1 (co-morbiditeit), u advies inwinnen van uw arts over de behandeling.

Voor de Alpha-1 lever aandoening is er geen specifieke behandeling, de enige momenteel beschikbare behandeling, wanneer leverziekte is het meest ernstige, is een operatie of levertransplantatie. Augmentatie therapie wordt niet gebruikt voor de leverziekte patiënten.

Waar kan ondersteuning vinden?

Controleer of er een patiëntenvereniging of support groep zijn in het gebied waar u woont. Word lid van dit netwerk om de ondersteuning en informatie die u nodig heeft te krijgen. Patiëntenverenigingen zijn ook van essentieel belang voor het verstrekken van informatie aan patiënten, en namens hen werken op beleids- en medische niveaus. Daarnaast verbinden ze Alpha-1 patiënten om gezamenlijk om te gaan met lopende problemen en om elkaar te ondersteunen. Alle patiënten worden aangemoedigd om hun lokale Alpha-1 patiëntengroep op te zoeken. Raadpleeg pag. 22 voor een patiëntengroep bij u in de buurt en anders kunt u contact opnemen met Alpha-1 Global voor meer informatie.

Gediagnosticeerd worden met Alpha-1 is een van de meest stressvolle ervaringen in het leven van een persoon. Patiëntenorganisaties zijn de beste plek om ervaringen te delen en te leren van anderen in vergelijkbare situaties. U vindt ondersteuning in uw land door een bezoek aan www.alpha-1global.org.

Dr. Frank Willersinn, alpha-1 globaal (België)



NUTTIGE LINKS/QR CODES

European Reference Network voor zeldzame longaandoeningen (ERN LUNG)

<http://ern-lung.org/>



Lijst van Expertisecentra

Ga naar **Orphanet** - het portaal voor zeldzame ziekten en wees-geneesmiddelen- om een Alpha-1 Expertise Centrum in ons land te vinden: www.orpha.net



Lijst van Patienten Organisaties

Alpha-1 Oostenrijk
www.alpha1-oesterreich.at



Alpha-1-Frankrijk
www.alpha1-france.org



Alpha-1 Plus België
www.alpha1plus.be



Alpha-1 Griekenland
www.alpha1-deutschland.org



Alpha-1 Denemarken
www.alfa-1.dk



Alpha-1 Ierland
www.alpha1.ie



Alpha-1 Italië
www.alfa1at.it



Alpha-1 Noorwegen
www.alfa1foreningen.wordpress.com



Alpha-1 Nederland
www.alpha-1nederland.nl



Alpha-1 Polen
www.a1at.wordpress.com



Alpha-1 Portugal
www.aa1p.pt



Alpha-1 Zwitserland
www.alpha-1.ch



Alpha-1 Roemenië
www.alfa1.ro



Alpha-1 UK Support Group
www.alpha1.org.uk



Alpha-1 Spanje
www.alfa1.org.es



Alpha-1 Awareness UK
www.alpha1awareness.org.uk



Alpha-1 Zweden
www.alfa-1.se



Alpha-1 Global
www.alpha-1global.org



SUCCESS HISTORIE

Deze lijst moet dienen als een overzicht van wat met succes is bereikt uit de lijst van beleidsaanbevelingen die in 2011 zijn ontwikkeld en wat er nog moet gebeuren.

Aanbeveling 2011	Status van voltooiing 2017
Erkenning van alpha-1 als zeldzame aandoening	Gedeeltelijk bereikt
Verhoogd Alpha-1 bewustzijn	Gedeeltelijk bereikt Door de oprichting van patiënten organisaties, bewustmakingscampagnes, vergaderingen met Europarlementariërs en verspreiding van de vorige reeks van de aanbevelingen van de deskundigen
Vermindering van gezondheidsongelijkheden bij Alpha-1 en patiënten met zeldzame ziekten	Gedeeltelijk bereikt Door grensoverschrijdende gezondheidsrichtlijnen, waarin het kader wordt vastgesteld om een betere toegang tot grensoverschrijdende behandelingen te waarborgen, is het noodzakelijk dat in meer lidstaten positieve besluiten worden genomen omtrent de vergoeding hiervan om ongelijkheden te verminderen
De EU-definitie van zeldzame ziekten wordt door alle lidstaten nageleefd	Gedeeltelijk bereikt Lidstaten met goedgekeurde plannen of strategieën voor zeldzame ziekten voldoen aan de EU-definitie. Lidstaten zonder plannen hebben vaak nog geen officiële definitie voor zeldzame ziekte ²
Ontwikkeling van een Europees én nationaal beleid met een relevantie voor zeldzame ziekten	Bereikt - Europees beleid op het gebied van zeldzame ziekten heeft de Europese samenwerking - Europees beleid stimuleert nationaal beleid op dit gebied 22 nationale plannen voor zeldzame ziekten werden goedgekeurd (vanaf 2016) - Nationaal beleid wordt geleid door aanbevelingen op Europees niveau - Meer dan 80 weesgeneesmiddelen toegestaan als gevolg van de Europese aanmoediging (vanaf 2016)
Betere toegang tot de behandeling door toepassing van de grensoverschrijdende richtlijnen voor de gezondheidszorg	Gedeeltelijk bereikt Hoewel de mogelijkheden voor behandeling in het buitenland zijn uitgebreid, zijn er nog steeds niet veel patiënten die ze gebruiken en de belemmeringen voor het bereiken van de behandeling blijven onbetaalbaar voor goede grensoverschrijdende zorg

Aanbeveling 2011

Betere standaardisering van behandelingen en hulpmiddelen die ademhaling ondersteunen

EU-strategie inzake informatieverstrekking aan patiënten

De behoefte aan Long transplantaties wordt verminderd door de optimale alpha-1 behandeling

Patiënten moeten de mogelijkheid krijgen om te beslissen of en wanneer zij orgaantransplantatie moeten ondergaan

Alpha-1 deskundigengroepen, met inbegrip van academische- en patiëntengroepen worden ondersteund door de EU en de lidstaten

Oprichting van Alfa-1 patiënt registers

Status van voltooiing 2017

Gedeeltelijk bereikt

Herziende medische hulpmiddelen verordeningen zullen van kracht zijn vanaf 2019, wat resulteert in veiligere medische hulpmiddelen ter ondersteuning van de ademhaling

Niet bereikt

Gedeeltelijk bereikt

Geen beschikbare gegevens - voor sommige EU-landen (bijv. België) lijkt het aantal personen die wachten op een longtransplantatie te verminderen, echter, er zijn geen gegevens bekend over de ziekte waardoor patiënten wachten op een transplantatie. Daarentegen neemt het aantal transplantaties in de EU-landen toe, hoewel dit gekoppeld is aan een verhoogde beschikbaarheid van organen, in plaats van een betere behandeling

Gedeeltelijk bereikt

De empowerment van de patiënt wint meer internationaal belang in de gezondheidszorg. Als gevolg van de verschuiving in de westerse cultuur naar een toenemende individualisme, is de institutionele cultuur in de gezondheidszorg langzaam op weg naar een ethiek van empowerment van patiënten om weloverwogen beslissingen te nemen. Dit blijkt uit belangstelling voor het ontwikkelen en uitvoeren van billijkere en collaboratieve benaderingen van de gezondheidsrelatie, met inbegrip van gedeelde besluitvorming

Gedeeltelijk bereikt

De EU heeft €449.4 miljoen (2014-2020) toegewezen via het Third Health Program ter ondersteuning van samenwerkingsprojecten op EU-niveau, acties die gezamenlijk worden ondernomen door de gezondheidsautoriteiten van de lidstaten, de werking van particuliere organen, samenwerking met internationale organisaties. Bijzondere aandacht van het programma wordt besteed aan zeldzame ziekten

Gedeeltelijk bereikt

63 alpha-1 expertise centra in Ierland, Italië, Nederland, Frankrijk, het VK, België, Denemarken, Frankrijk, Spanje, Zwitserland (24 van 63 centra zijn in Italië) (vanaf 2017)

OVERZICHT VAN DE DESKUNDIGENGROEP



Prof. Joanna Chorostowska-Wynimko

Nationaal Instituut voor tuberculose en longziekten (NITLD) Warschau, Polen



Dr. Ilaria Ferrarotti

Universiteit van Pavia, Italië



Karen O'Hara

Alpha-1 UK Support Group, het Verenigd Koninkrijk



Dr. Jacques Hutsebaut

Hôpital Iris Sud - IRIS Ziekenhuizen Zuid (HIS-IZZ) België



Gunhild Nørhøve

Alpha-1 Denmark, Denemarken



Prof. Robert Stockley

Universitair ziekenhuis Birmingham, het Verenigd Koninkrijk



PD Pavel Strnad

Universitair ziekenhuis Aken, Duitsland



Prof. Christian Trautwein

Universitair ziekenhuis Aken, Duitsland



Prof. Rainer Wiewrodt

Universitair ziekenhuis Münster, Duitsland



Dr. Frank Willersinn

Alpha-1 plus België

De aanbevelingen zijn tot stand gekomen met de steun van Alpha-1 Global. Haar missie is het ontwikkelen van een wereldwijd netwerk waarin Alpha-1 patiënten leiders, artsen en onderzoekers samenwerken voor een beter bewustzijn, snellere opsporing en toegang tot de zorg voor Alphas over de hele wereld.

Gefaciliteerd en bewerkt door:

Kit Greenop, Jelena Malinina and Yordan Aleksandrov - RPP Healthcare

Opmerking: dit document van aanbevelingen is bewerkt door RPP Healthcare met de financiële steun van Alpha-1 Global voor vergaderkosten, ontwerp en afdrucken van dit document. De inhoud van de aanbevelingen is gebaseerd op deskresearch en interviews met deskundigen. Wij willen graag onze dank uitspreken aan de voornoemde deskundigen die bij de totstandkoming van dit document hebben geholpen en advies hebben verstrekt. Dit document is bedoeld om richtlijnen te geven aan beleidsmakers, gezondheidswerkers en patiënten in het versterken van de inspanningen om de zorg voor patiënten met Alpha-1 antitrypsine deficiëntie te verbeteren.



REFERENTIES

1. Campbell, Edward J. "Alpha-1-Antitrypsin Deficiency: A Review for Physicians", <https://www.alpha1center.com/about-alpha-1/review-for-physicians.asp>, 2014, [accessed 17 January 2017]
2. Ibid
3. McElvaney et al, "The prevalence of liver abnormalities in individuals with ZZ Alpha-1 Antitrypsin deficiency", licensee BioMed Central Ltd, 2015.
4. Boston University School of Medicines "Alpha-1", <https://www.bumc.bu.edu/bumc/giving/explore-our-research/alpha-1/> [accessed 17 January 2017]
5. Alpha-1 Foundation "What is Alpha-1?", <https://www.alpha1.org/what-is-alpha-1/>, [accessed 17 January 2017]
6. Esquinas, Cristina et al. "Practice and Knowledge about Diagnosis and Treatment of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency in Spain and Portugal", BMC Pulmonary Medicine 16, 2016
7. Perlmutter, David H. "Current and Emerging Treatments for Alpha-1 Antitrypsin Deficiency" Gastroenterology & Hepatology 12.7, 2016
8. Häggblom, Jan et al. "Prevalence of Pi*Z and Pi*S Alleles of Alpha-1-Antitrypsin Deficiency in Finland." European Clinical Respiratory Journal 2, 2015
9. Ibid
10. Teschler, Helmut "Long-term experience in the treatment of α 1-antitrypsin deficiency: 25 years of augmentation therapy", European Respiratory Review 24 (135), 2015
Gildea, Thomas R. et al "Cost-Effectiveness Analysis of Augmentation Therapy for Severe α 1-Antitrypsin Deficiency", ATS Journal, Vol. 167, No. 10, 2003
11. Het is belangrijk op te merken dat Alpha-1 wordt geassocieerd met een snellere daling van de longfunctie in vergelijking met patiënten met niet aan Alpha-1 gerelateerde COPD. De lagere longfunctie betekent een grotere kans om te sterven en de noodzaak voor transplantatie.
12. Teschler, Helmut "Long-term experience in the treatment of α 1-antitrypsin deficiency" (see footnote 10)
13. Orphanet, <http://www.orpha.net/>, [accessed 17 January 2017]
14. Wood, Alice M. et al. "Outdoor air pollution is associated with rapid decline of lung function in α 1-antitrypsin deficiency", Occup Environ Med, 2009
15. Het is belangrijk om te weten dat Alpha-1 prevalentie varieert per populatie. De aandoening treft ongeveer 1 op 1500 tot 3500 personen met Europese afkomst. Het is ongewoon bij mensen van Aziatische afkomst. Veel personen met Alpha-1 zijn nog niet gediagnostiseerd, vooral personen met COPD. COPD kan worden veroorzaakt door Alpha-1 desalniettemin wordt de diagnose Alpha-1 vaak niet gesteld, patiënten krijgen met Astma vaak een verkeerde diagnose.
16. Barrecheguren, Miriam et al. "Diagnosis of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency: A Population-Based Study", International Journal of Chronic Obstructive Pulmonary Disease 11, 2016
17. Alpha-1 Foundation "What is Alpha-1?", <https://www.alpha1.org/Newly-Diagnosed/Learning-about-Alpha-1/Testing-for-Alpha-1/>, [accessed 17 January 2017]
18. Alpha-1 Awareness UK "Alpha-1 Diagnosis and Treatment", <http://www.alpha1awareness.org.uk/links/publications/diagnosis-treatment/#>, [accessed 17 January 2017]
19. British Lung Foundation, "Alpha-1-antitrypsin deficiency", <https://www.blf.org.uk/support-for-you/alpha-1-antitrypsin-deficiency>, [accessed 17 January 2017]
20. Alpha-1 Foundation "What is Alpha-1?", (see footnote 17)
21. British Lung Foundation, "Alpha-1-antitrypsin deficiency", (see footnote 19)
22. See footnote 17, 19
23. Ibid
24. Alpha-1 Awareness UK "Alpha-1 Diagnosis and Treatment" (see footnote 18)

TIJD OM TE STOPPEN MET LEZEN, HET IS TIJD OM IN ACTIE TE KOMEN!



Printemps 2018

*Voor vragen, op- en aanmerkingen en suggesties neem
contact op met:*



Stichting Alpha-1 Nederland
info@alpha-1nederland.nl
www.alpha-1nederland.nl



Belgien
alpha1plus@yahoo.be
www.alpha1plus.be

alpha1@policy-recommendations.com
www.alpha1recommendations.eu