

Lever betrokkenheid in AAT deficiëntie – een onderschat probleem

Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie (AAT deficiëntie) is een stofwisselingsziekte die vaak over het hoofd wordt gezien. Afgezien van longziekten leidt AAT deficiëntie ook tot leverziekte. Dit kan mensen van alle leeftijden en alle etnische groepen raken. Hoewel de betrokkenheid van de lever de tweede meest voorkomende oorzaak van verminderde kwaliteit van leven en levensverwachting in Alpha-1 patiënten is, bestaat er nog geen preventief op de lever gericht zorgplan en beleid, zoals deze al wel bestaat om met een preventief beleid schade aan de longen te beperken of voorkomen.

Chronische lever schade blijft dan ook vaak onopgemerkt tot een zeer laat stadium in de gediagnosticeerde gevallen van AAT deficiëntie. Dit wordt verergerd door het feit dat de gediagnosticeerde patiënten over het algemeen alleen onduidelijke klachten vertonen, als er al klachten zijn. Hierbij komt dat routinematige diagnostische metingen (bijvoorbeeld leverfunctie tests) vaak geen afwijkingen onthullen. In het geval van een late diagnose, kunnen de diverse complicaties van leverschade niet langer effectief worden bestreden.

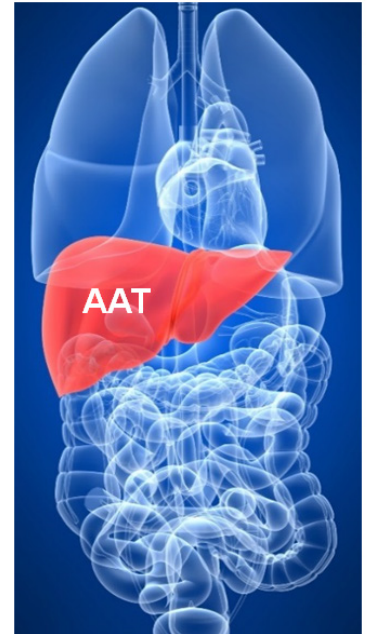
Lever betrokkenheid in AAT deficiëntie kan worden gekoppeld aan levercirrose of leverkanker. Levercirrose is het gehavende einde-stadium van veel leveraandoeningen en heeft een zeer slechte prognose. Naast AAT deficiëntie, kunnen vele andere - potentieel behandelbare - aandoeningen, zoals virale hepatitis, overmatig alcoholgebruik en diabetes, leverschade veroorzaken. Levercirrose zelf leidt tot vele, vaak levensbedreigende secundaire stoornissen zoals zware bloedingen of leverkanker. Het is daarom cruciaal dat lever aandoeningen zoals AAT deficiëntie al in een vroeg stadium worden gediagnosticeerd, zodat we complicaties kunnen voorkomen en kunnen starten met het behandelen van de bijkomende risicofactoren.

Wij zijn de enige multi-centrische studiegroep in Europa dat onderzoek doet naar betrokkenheid van de lever in AAT deficiëntie en in deze studies samenwerkt met verschillende patiënten organisaties en andere ziekenhuizen gespecialiseerd in aan AAT deficiëntie gerelateerde longaandoeningen. Samen met onze medewerkers, hopen wij de zorg van de betrokken patiënten te verbeteren en vooruitgang te helpen te bewerkstelligen op therapeutisch gebied.

Het doel van onze studie is om duidelijk te krijgen hoe de leverfunctie verandert bij patiënten met AAT deficiëntie. Voor de studie gebruiken we onder anderen een moderne echografie scanner (bijvoorbeeld FibroScan®) voor een weinig belastende meting van de mate van litteken weefsel vorming in de lever. Deze procedure wordt door de meeste zorgverzekeraars niet vergoed. Bovendien, naast het analyseren van de testresultaten van de leverfunctie uit de genomen bloedmonsters, die ook informatie over alle bestaande leveraandoeningen verschaffen, en een aanvulling van deze informatie met een vragenlijst. Studiedeelnemers ontvangen een volledige en gratis analyse van hun individuele risico op het ontstaan van leverschade en krijgen passende aanbevelingen voor ziektepreventie.

Uit de eerste gegevens van de tot nu toe 400 deelnemers in onze studie blijkt dat bij meer dan 70% geen regelmatige lever tests zijn gedaan. Dit is zeer verontrustend gezien het feit dat patiënten met een PiZZ-genotype niet zelden vergevorderde leverschade weergeven. Aan de andere kant merken wij dat veel deelnemers van de studie opgelucht zijn dat ze de mogelijkheid krijgen om hun lever te kunnen testen en dat ze naast alle testresultaten en aanbevelingen ook nog de kans krijgen om een individueel schadebeperkingsplan te bespreken.

We verheugen ons op uw deelname aan onze studie. Neem contact met ons op wanneer u geïnteresseerd bent en wij zullen ons best doen om al uw eventuele vragen te beantwoorden. Wij bestuderen en adviseren alle volwassen patiënten (van elk genotype) naast alle familieleden die geïnteresseerd zijn. Vanuit onze gespecialiseerde kliniek in Aken (Duitsland) bieden wij gratis examens als ook buiten Duitsland.



Contact

OA PD Dr. med. Pavel Strnad
OA Dr. med. David Scholten
Dr. med. Karim Hamesch
Tel.: 0049 241 80-80865 (Hotline)
Tel.: 0049 241 80-35324 (OA Strnad)
alpha1-leber@ukaachen.de
www.alpha1-liver.eu



Informaties inwinnen:

93049 Regensburg – 21.10.16
55116 Mainz – 29.10.16
80331 München – 12.11.16

Anbevolen links:

www.alpha1.org
http://bit.ly/alpha1-film