

Tytuł: Niedobór alfa-1-antytrypsyny / Alpha-1-antitrypsin deficiency

Słowa kluczowe: ALFA-1-ANTYTRYPSYNA CHOROBA WĄTROBY PRZEWLEKŁA OBTURACYJNA
CHOROBA PŁUC

Keywords: ALPHA-1-ANTITRYPSIN LIVER DISEASE PULMONARY OBSTRUCTIVE LUNG DISEASE

Autorzy:

Agnieszka Bakula - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Alfa-1-antytrypsyna (AAT) jest najpowszechniej występującym inhibitorem proteinaz w osoczu. Jej niedobór jest genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem metabolicznym, które może doprowadzić do uszkodzenia wątroby oraz przewlekłej obturacyjnej choroby płuc (POChP). Hepatopatia rozwija się u ok. 10% pacjentów z fenotypem PiZZ niedoboru alfa-1-antytrypsyny. Przeszczepienie wątroby jest jedyną metodą leczenia przyczynowego deficytu i w radykalny sposób zmieniło rokowanie u pacjentów z niewydolnością wątroby. Nowe, obiecujące kierunki terapeutyczne pozostają w fazie eksperymentalnej.

Abstract:

Alpha-1-antitrypsin is the most prevalent protease inhibitor in serum. Alpha-1-antitrypsin deficiency is a frequent genetic disorder that may predispose to liver damage and chronic obstructive pulmonary disease (COPD). The risk of developing liver disease was estimated to be about 10% in PiZZ phenotype. The liver transplantation improved prognosis and is the only method of definitive treatment. Promising treatments include gene therapy, transplantation of hepatocytes, which are still experimental methods.