

**Tytuł:** Znaczenie rejestrów w badaniach dotyczących chorób rzadkich – omówienie i przegląd europejskich rejestrów pacjentów z niedoborem alfa-1 antytrypsyny (AATD) / Importance of registries in research of rare diseases – discussion and review of European registries of patients with alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD)

**Słowa kluczowe:** CHOROBY RZADKIE DYSFUNKCJA PŁUC DYSFUNKCJA WĄTROBY REJESTR NIEDOBÓR ALFA-1 ANTYTRYPSYNY

**Keywords:** LIVER DYSFUNCTION LUNG DYSFUNCTION RARE DISEASES □ REGISTRY ALPHA-1 ANTITRYPSIN DEFICIENCY

**Autorzy:**

Barbara Dudek - NZOZ Laboratorium Mikrobiologii, Siemianowice Śląskie

Aleksandra Jezela-Stanek - Zakład Genetyki i Immunologii Klinicznej, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, Warszawa

Joanna Chorostowska-Wynimko2 - Zakład Genetyki i Immunologii Klinicznej, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, Warszawa

Adriana Roży - Zakład Genetyki i Immunologii Klinicznej, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, Warszawa

**Streszczenie:**

Badanie zostało przeprowadzone w ramach projektu naukowego nr 5/25 Instytutu Gruźlicy i Chorób Płuc w Warszawie

Wrodzony niedobór alfa-1 antytrypsyny jest dziedzicznym zaburzeniem charakteryzującym się niskim stężeniem lub niefunkcjonalną formą białka – inhibitora proteinazy serynowej – alfa-1 antytrypsyny (AAT). Skutkuje to zwiększoną podatnością tkanki płucnej na uszkodzenie, co może ostatecznie prowadzić m.in. do przedwczesnego rozwoju rozedmy. Mimo że wrodzony niedobór AAT (AATD) spełnia definicję choroby rzadkiej, jest jednym z częściej występujących zaburzeń dziedzicznych. Jednak świadomość i poziom wiedzy społeczeństwa, w tym środowiska lekarzy, na temat tego schorzenia są relatywnie niskie. W dużej mierze wynika to z braku specyficznych, charakterystycznych dla AATD objawów, co utrudnia rozpoznanie, a przez to możliwość poznania historii naturalnej choroby. Rozwiązaniem problemu są tworzone od kilkunastu lat krajowe rejestry chorych na niedobór alfa-1 antytrypsyny. Ich celem jest gromadzenie możliwie kompleksowych informacji klinicznych o przebiegu AATD, czynnikach ryzyka i leczeniu, co daje pozwala na przeprowadzanie analiz klinicznych i statystycznych na odpowiednio dużej populacji. Konieczne w tym względzie jest jednak działanie skoordynowane, co stanowiło przesłankę

do wdrożenia projektu Europejskiej Współpracy w Zakresie Badań Klinicznych nad Alfa-1 (European Alpha-1 Research Collaboration, EARCO), łączącego krajowe europejskie rejestry AATD, umożliwiając szerokie i ukierunkowane działanie w zakresie badań nad AAT. Celem niniejszej pracy jest przedstawienie europejskich rejestrów AATD i ich znaczenia w badaniach dotyczących wrodzonego niedoboru alfa-1 antytrypsyny.

Standardy Medyczne/Pediatrica □ 2021 □ T. 18 □ 465-472

### **Abstract:**

Alpha 1-antitrypsin deficiency is an inherited disease characterized by a low concentration or a non-functional form of the serum alpha-1 antitrypsin (AAT) proteinase inhibitor. AAT deficiency (AATD) renders high susceptibility of lung tissue to noxious substance both endogenous and inhaled, and its damage, which ultimately leads to variety of respiratory disorders, for example premature emphysema. Although the disease is relatively frequent, awareness and knowledge about it in the general population and in the medical community is still insufficient, also due to the non-specific symptomatology of AATD. The solution to the problem is creation of national registries of patients with alpha-1 antitrypsin deficiency, that have been established for several years. Their goal is to collect the most comprehensive clinical information on the course of AATD, risk factors, and treatment, which provides the opportunity to perform clinical, statistical analyses of a relatively large population. However, a coordinated effort is needed, which has been the rationale for the implementation of the European Alpha-1 Clinical Research Collaboration (EARCO) project, linking together national European AATD registries, offering a much comprehensive AAT research effort. The aim of this paper is to present the European AATD registries and their relevance to research on alpha-1 antitrypsin deficiency.

Standardy Medyczne/Pediatrica □ 2021 □ T. 18 □ 465-472