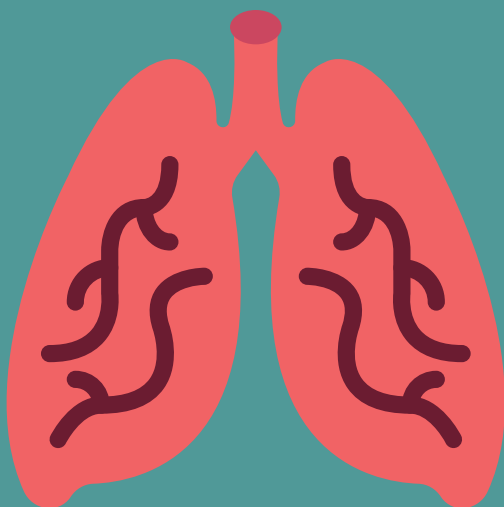


*E. Gulbja Laboratorija*



**ALFA-1-ANTITRIPSĪNA  
DEFICĪTS (A1AD)**

---

[www.egl.lv](http://www.egl.lv) | +371 6780 1112

### **ALFA-1-ANTITRIPSĪNA DEFICĪTS (A1AD)**

Alfa-1-antitripsīna deficīts (A1AD) ir ģenētiska saslimšana, kurai raksturīga traucēta plaušu un aknu darbība. Pirmie slimības simptomi parasti parādās 20 līdz 50 gadu vecumā. Raksturīgākie simptomi ir elpas trūkums, respiratorās infekcijas, nogurums, 15% indivīdu dzīves laikā var attīstīties aknu bojājumi (ciroze). Apmēram 10% jaundzimušo ar A1AD attīstās aknu bojājumi, kuriem raksturīga dzelte.

**1:1500-3500**

Slimība skar 1:1500-3500 Eiropas izcelsmes

indivīdu. Liela daļa indivīdu ar A1AD netiek diagnosticēti vai tiek klasificēti kā HOPS (hroniska obstruktīva plaušu saslimšana) vai astmas slimnieki.

A1AD izraisa mutācijas gēnā SERPINA1. Gēns kodē enzīmu alfa-1-antitripsīnu (A1AT), kura galvenā funkcija organismā ir inaktivēt citu enzīmu – neitrofilo elastāzi. Neitrofilā elastāze tiek atbrīvota no leukocītiem imūnās atbildes reakcijas formā. Ja neitrofilā elastāze netiek inaktivēta, kā tas ir A1AD gadījumā, tā bojā normālus audus, it īpaši plaušas, kur ir izteikta imūnā funkcija.

## **Gēnā SERPINA1 ir zināmas >75 kliniski nozīmīgās mutācijas. Divas no tām ir biežākais iemesls A1AD attīstībai:**

- **Mutācija S (rs17580), NM\_001127701.1:c.863A>T**, sastopama ~2,3% indivīdu
- **Mutācija Z (rs28929474), NM\_001127701.1:c.1096G>A**, sastopama ~0.01% indivīdu

## **Alfa-1-antitripsīna daudzums, respektīvi, slimības smaguma pakāpe, ir atkarīga no šo mutāciju kombinācijas:**

- **Viena S mutācija (heterozigots):** 80% no normāla A1AT daudzuma – slimība var neizpausties
- **Divas S mutācijas (homozigots):** 60% no normāla A1AT daudzuma – slimība var neizpausties
- **Viena Z mutācija (heterozigots):** 60% no normāla A1AT daudzuma – risks traucētai plaušu un aknu funkcijai, īpaši smēķētājiem
- **S un Z mutācijas (kompaunda heterozigots):** 40% no normāla A1AT daudzuma – risks traucētai plaušu un aknu funkcijai, īpaši smēķētājiem
- **Divas Z mutācijas (homozigots):** 10-15% no normāla A1AT daudzuma – smaga slimības forma