

Informasjonsskriv til personer som har alfa1-antitrypsinmangel på grunn av «ZZ-genotypen»

I en blodprøve er det funnet at du har lite av et enzym (et eggehvitestoff) med navnet *alfa1-antitrypsin*. Dette er en av de mest vanlige arvelige tilstander blant nordmenn (hvite). Årsaken til dette er en forandring i arvestoffet som kalles for Z-mutasjonen.

Dette er et generelt informasjonsskriv om alfa1-antitrypsinmangel og Z-mutasjonen. Skrivet erstatter ikke informasjonen du får av din egen lege.

Mange med ZZ-genotypen blir aldri syke av den grunn.

Alfa1-antitrypsinmangel på grunn av Z-mutasjonen kan imidlertid gi leversykdom. Denne leversykdommen kommer i så fall oftest allerede like etter fødselen eller i barnealderen. Noen kan bli alvorlig syke, men de fleste «vokser av seg» denne leversykdommen i løpet av barne- eller ungdomstiden. Leversykdommen kan også være ved inn i voksen alder eller først oppdages da.

Alfa1-antitrypsinmangel på grunn av Z-mutasjonen kan også gi en lungesykdom som kalles *emfysem*. Emfysem gir tungpustethet. Årsaken er at lungene gradvis skades av de hvite blodlegemene som er der for å beskytte mot infeksjoner. Når de hvite blodlegemene «dreper» bakteriene, kan også lungevevet bli skadet hvis det ikke er nok alfa1-antitrypsin til stede. Det tar flere tiår å utvikle slik lungeskade. Tobakksrøykere har høyest risiko for å utvikle lungeskaden og kan bli tungpustne så tidlig som 30-40 år gamle. Det er derfor svært viktig aldri å begynne å røyke, eller straks slutte dersom du er tobakksrøyker! Ikke-røykere har mye mindre risiko for å utvikle lungeskade, og de som får pusteproblemer gjør det gjerne minst 10-20 år senere. Mange vil aldri oppleve spesielle problemer med pusten.

Alfa1-antitrypsinmangel er en arvelig sykdom. Den arvelige faktoren er avgjørende, men ikke enerådende for om man utvikler sykdom i lever og lunge eller ikke.

De fleste sykdommer har arvelige komponenter. For noen sykdommer betyr arven mest, for andre betyr forskjellige miljøfaktorer mest. Oftest er det et samspill mellom arv og miljø. For noen arvelige sykdommer er årsaken mutasjoner (endringer) i arvestoffet (DNA) i ett eneste av de til sammen ca 22.000 genene vi mennesker har. For andre sykdommer er det en kombinasjon av endringer/ varianter i flere gener som er årsaken.

For alfa1-antitrypsinmangel er det mutasjoner i SERPINA1-genet, som koder for alfa1-antitrypsinproteinet, som er årsaken. Vi mennesker har to sett gener. Ett sett gener er arvet fra mor, ett sett er arvet fra far. Om lag 3% av alle nordmenn har ett gen med Z-mutasjonen. De er friske. For å få alfa1-antitrypsinmangel må man arve et gen med mutasjon fra mor og et gen med mutasjon fra far. Omtrent 1 av 5000 nordmenn er i den samme situasjonen som deg og har ZZ-genotypen.

I en familie der begge foreldrene er bærere av genet med Z-mutasjonen, vil hvert svangerskap medføre 25% risiko for at barnet har ZZ-genotypen og således får alfa1-antitrypsinmangel. Hvis du har søsken, er det likevel noe forenklet å si at hver og en av dem har 25% risiko for å ha alfa1-antitrypsinmangel. Sannsynligheten avhenger av om de har tegn til leversykdom eller ikke, og hvor gamle de er.

Hvis du har eller ønsker deg barn, er sannsynligheten for at de skal få alfa1-antitrypsinmangel bare i underkant av 2% for hvert av barna. Årsaken til dette er at det bare er om lag 3% sannsynlighet for at din partner vil ha en mutasjon i et av de to kopiene av genet for alfa1-antitrypsinmangel.

Dersom du har spørsmål, vil legen din selv kunne hjelpe deg eller henvise deg videre.

Med vennlig hilsen

Berit Woldseth, dr. med

Helge Rootwelt, dr. med