

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft heeft de zeldzame aandoening Alpha-1-antitrypsinedeficiëntie (Alpha-1).

Informatie over Alpha-1 vindt u in de digitale huisartsenbrochure via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/alpha-1-antitrypsinedeficientie , <https://vsop.nl>, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten/ en www.longfonds.nl. Het NHG, het Longfonds en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn naasten.

Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt.

Via het Longfonds zijn de adressen van gespecialiseerde centra op te vragen. Op de website van het Longfonds kunt u informatie over de zeldzame longaandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,

T. Drenthen,

Teamleider Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG/Thuisarts.nl

Alpha-1-antitrypsinedeficiëntie (Alpha-1)

Alpha-1-antitrypsinedeficiëntie (Alpha-1, AATD) is een zeldzame genetische aandoening. Alpha-1 is erfelijk (autosomaal recessief) en het gevolg van mutaties in het alpha-1-antitrypsine-gen (SERPINA1). Door de mutaties ontstaat een tekort aan de enzymremmer alpha-1-antitrypsine. Dit is een antiprotease, die ook ontstekingen remt. Vooral de lever maakt normaliter deze enzymremmer aan. De meeste patiënten hebben longklachten.

Alpha-1 is een progressief ziektebeeld. Het longweefsel is door het enzymremmertekort onvoldoende beschermd tegen beschadiging door protease. Relatief jonge patiënten melden zich meestal met toenemende klachten van dyspnoe en hoesten bij hun huisarts.

Door de deficiëntie kunnen in nog zeldzamere gevallen chronische leverproblemen optreden (levercirrose), vooral bij kinderen en na het 50^{ste} levensjaar. Zeer zelden hebben patiënten huidproblemen (panniculitis, vasculitis). Dat een patiënt zowel longklachten als leverproblemen heeft komt weinig voor.

De behandeling van de longklachten bestaat onder meer uit inhalatiemedicatie (bronchusverwijders, ontstekingsremmers) en uit leefstijladviezen, zoals niet roken, houdingsdrainage en sporten. Bij (acute) exacerbaties start de longarts of de huisarts laagdrempelig een behandeling met *prednison* en/of antibiotica.

Bij huidproblemen zijn onder andere *dapsone* en *doxycycline* middelen van eerste keus.

Bij ernstige leverproblemen is op den duur een levertransplantatie nodig.

Een oorzakelijke behandeling is suppletie met *alpha-1-antitrypsine*. Met deze behandeling is geen genezing mogelijk, maar het blijkt bij een deel van de patiënten onder andere het proces van de longbeschadiging te vertragen. Een tijdige diagnose is daarom van belang.

Patiënten worden op relatief jonge leeftijd geconfronteerd met de (ernstige) fysieke beperkingen, die ook invloed hebben op hun sociale en maatschappelijke leven. Omdat de ziekte niet zichtbaar is, lopen veel patiënten tegen onbegrip aan. Het erfelijke aspect heeft gevolgen voor hun familieleden en hun kinderwens.

De huisarts kan een rol spelen bij de psychosociale ondersteuning van patiënten en naasten. Bovendien is het belangrijk dat de huisarts ook alert is op longklachten bij eerstegraadsfamilieleden van patiënten met Alpha-1, zodat de huisarts hen voor counseling kan verwijzen naar een klinisch geneticus.