

Deficit alfa-1-antitrypsinu

Alfa-1-antitrypsin je významný proteinázový inhibitor, který nás chrání před nadměrným účinkem sérových proteináz. Jeho deficit je geneticky daný a způsobuje nadměrné zvýšení aktivity leukocytární elastázy a ostatních proteináz.

Příčiny

Genetický defekt je přítomen na dlouhém raménku 14. chromozomu. Dědičnost je autozomálně recesivní. Existuje více typů mutací, nejzávažnější je PiMZ mutace, při které dochází k minimálnímu uvolňování alfa-1-antitrypsinu z jater a dochází k jeho kumulaci v hepatocytu.

Projevy

Onemocnění se nejčastěji projevuje poškozením plic a jater. Plicní postižení má charakter těžkého emfyzému s destrukcí alveolárních sept. Jaterní postižení má charakter cholestázy, chronické hepatitidy a může progredovat o [jaterní cirhózy](#).

Diagnostika

Je možné odebrat hladinu sérového alfa-1-antitrypsinu. [Biopsie jater](#), která se většinou provede pro elevaci jaterních testů nejasné příčiny, může prokázat PAS-pozitivní inkluze akumulovaného alfa-1-antitrypsinu.

Terapie

Terapie je pouze symptomatická, je nutný naprostý zákaz kouření. V případě [jaterní cirhózy](#) a jejích komplikací je možno zvážit [transplantaci jater](#).