

*RECOMANDĂRILE
GRUPULUI EUROPEAN DE EXPERȚI DAAT*

Deficitul de afla-1 antitripsină

Start spre mai bine



Politici mai bune

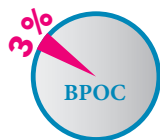


Diagnostic mai bun



Îngrijiri mai bune

DAAT - O BOALĂ RARĂ, O NEVOIE REALĂ DE A ACȚIONA



3% din pacienții cu BPOC au DAAT

BPOC va fi o **importantă cauză de deces** la nivel mondial în 2020

DAAT este cea mai cunoscută **cauză genetică rară** a BPOC

DAAT este singura formă de BPOC care beneficiază de **tratament specific** și de **cele mai multe date** privind acest tratament

DAAT cauzează ciroza **care nu este determinată** de consumul de alcool și accelerează evoluția altor boli hepatice

2020



În regiunea europeană, peste 66 milioane de persoane suferă de BPOC, iar cel puțin 2 milioane dintre aceste cazuri se datorează deficitului de AAT. Toți pacienții cu BPOC trebuie investigați pentru DAAT - o analiză simplă care ar îmbunătăți considerabil rata de diagnosticare.

Prof. Joanna Chorostowska-Wynimko, Institutul Național de Tuberculoză și Boli Pulmonare, Polonia



Deficitul de alfa-1 antitripsină a fost descoperit acum mai bine de 50 de ani, dar o mare parte din rolurile și proprietățile acesteia nu sunt cunoscute. Avem nevoie de mai mult sprijin pentru cercetare.

Dr. Ilaria Ferrarotti, Universitatea Pavia, Italia



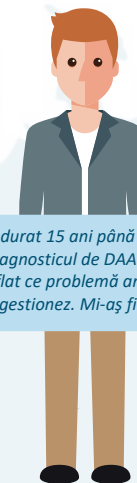
Chiar dacă bolile rare reprezintă o prioritate de sănătate publică, trebuie să ne asigurăm că toți pacienții DAAT au acces la diagnostic precoce și îngrijiri și că pot beneficia de oportunitățile oferite de cercetare și inovare.

Marlene Mizzi, Membru al Parlamentului European, Malta



A durat 15 ani până când am primit diagnosticul de DAAT. M-am liniștit când am aflat ce problemă am, fiindcă acum știu cum să o gestionez. Mi-aș fi dorit să aflu mai din timp!

Pacient DAAT din Danemarca



Testarea pentru deficitul de alfa-1 antitripsină este esențială în toate cazurile de boală hepatică de cauză necunoscută la nou-născuți, copii și adulți.

Prof. Christian Trautwein, Spitalul Universitar Aachen, Germania



Mai ales atunci când există antecedente de DAAT în familie!

PD Pavel Strnad, Spitalul Universitar Aachen, Germania



Complicații DAAT necontrolate, de natură pulmonară



Internări repetate



Oxigenoterapie



Imobilizare



Necesitatea unui transplant



Îngrijiri la domiciliu



Deces

Complicații DAAT necontrolate, de natură hepatică



Complicații ale bolii hepatice



Absenteism de la școală/serviciu



Internări repetate



Necesitatea unui transplant



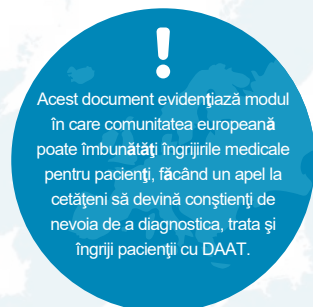
Deces

INTRODUCERE

Deficitul de afla-1 antitripsină (denumită în continuare DAAT) este o **afecțiune moștenită care duce la creșterea riscului de boli pulmonare, hepatice și nu numai**. DAAT este prezentă în întreaga lume, însă prevalența formei grave diferă pe teritoriul Europei, afectând aproximativ **1 persoană din 1.500 - 3.500**,¹ în timp ce formele mai ușoare sunt mult mai des întâlnite.²

Principala dificultate în gestionarea DAAT este **diagnosticul precoce**, de care majoritatea pacienților nu vor beneficia înainte ca simptomele grave să înceapă să se manifeste, deși există mijloace de diagnosticare eficiente și necostisitoare. Deseori, simptomele **bolii pulmonare obstructive cronice (BPOC)** și ale **bolii hepatice** nu duc la referirea pacientului către centrele de excelență pentru DAAT. Această problemă necesită o **abordare consolidată din partea personalului medical și a pacienților**. În plus, pacienții cu DAAT au nevoie de politici care să faciliteze schimbul de experiență, să promoveze măsurile preventive, cum ar fi screening-ul, și să permită o abordare personalizată a evaluării medicamentelor pentru pacienții cu DAAT. Politicile europene trebuie să recunoască și faptul că boli precum DAAT beneficiază de un **schimb intens de informații** la nivel european și național, prin urmare DAAT ar trebui luată în considerare în mai **multe domenii de politici**, cum ar fi cele de **mediu, economice și educaționale**.

Povara bolii DAAT nu ține doar de numărul pacienților afectați, ci și de viața fiecărei persoane, care poate fi **afectată semnificativ** de o **diagnosticare întârziată** și de **accesul limitat la tratament**. Mai mult, DAAT este o **boală cu risc vital**, iar în lipsa unui tratament și a unor îngrijiri adecvate, pacienții au o **speranță de viață scăzută**. Dimensiunea socială a DAAT nu ar trebui neglijată: mulți pacienți cu DAAT trebuie să facă față **stigmatului asociat bolii pulmonare**, ca fiind "**boala fumătorului**" și **bolii hepatice**, ca fiind "**boala alcoolicului**".



RECOMANDĂRI GENERALE

Acest document face apel la **autorii de politici, cadrele medico-sanitare, pacienții și aparținătorii acestora** să respecte următoarele recomandări:



Recomandări pentru autorii de politici

- Toate statele membre ar trebui să elaboreze un **Program de screening DAAT** în cadrul **planului pentru boli rare**. Comisia Europeană ar trebui să realizeze un proiect pentru **stabilirea condițiilor minime de autorizare a centrelor de excelență DAAT**.
- Agențiile naționale de plată ar trebui să emită **decizii de compensare** în funcție de evoluția mai rapidă sau mai lentă a bolii în cazul pacienților cu DAAT.
- Guvernele naționale ar trebui să **se asigure că legislația nu împiedică cetățenii să își facă testul genetic pentru boli rare** asigurându-se că pacienții asimptomatici nu sunt nevoiți să plătească **prime de asigurare mai mari**.



Recomandări pentru cadrele medico-sanitare

- Cadrele medico-sanitare ar trebui să **ia în considerare diagnosticarea DAAT la pacienții cu BPOC, emfizem, astm bronșic, bronșiectazii, boli pulmonare de cauză necunoscută, paniculită, vasculită și orice pacienți cu antecedente familiale de DAAT**.
- **Testarea tuturor pacienților din listele de mai sus** cu o simplă **analiză de sânge** și trimiterea tuturor pacienților cu rezultate pozitive către centrele de excelență (specificate la pg. 22).
- Centrele de excelență ar trebui să funcționeze prin **rețele**, cum ar fi **Rețelele Europene de Referință, pentru a facilita schimbul de experiență, trimiterea pacienților și educarea personalului medical pe teritoriul Europei**.



Recomandări pentru pacienți și aparținători

- Dacă aveți simptome inexplicabile de boli pulmonare, hepatice sau tegumentare, **cereți medicului să vă testeze pentru DAAT**.
- Pacienții cu DAAT ar trebui să își **adapteze stilul de viață** astfel încât să limiteze posibilitatea de declanșare sau agravare a bolilor pulmonare, hepatice sau tegumentare.
- Pacienții cu DAAT și aparținătorii acestora ar trebui să **caute susținere în cadrul grupurilor de pacienți și/sau de sprijin**.

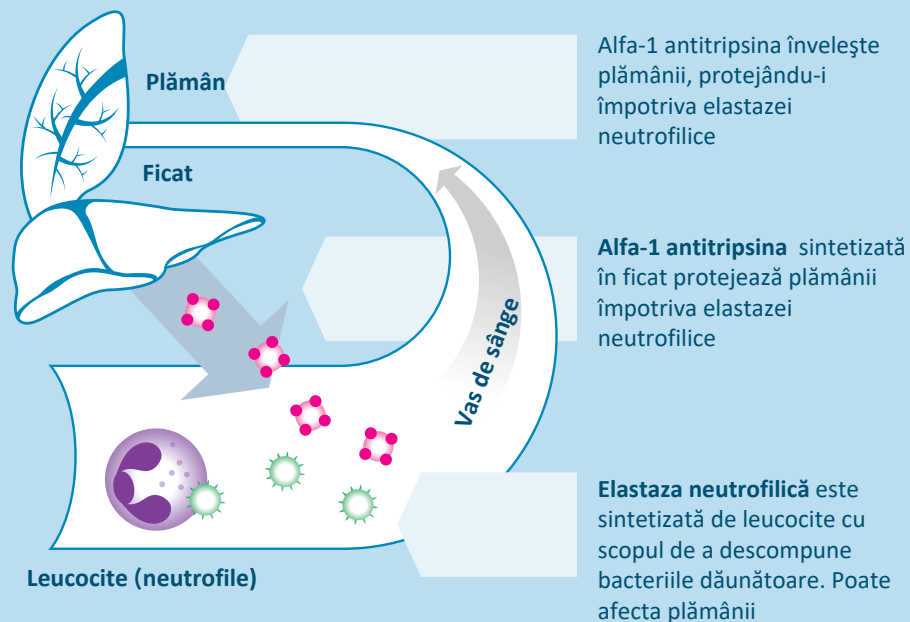
CE ESTE DAAT?

DAAT este o **afecțiune genetică moștenită** care se transmite prin gene de la părinți la copii.

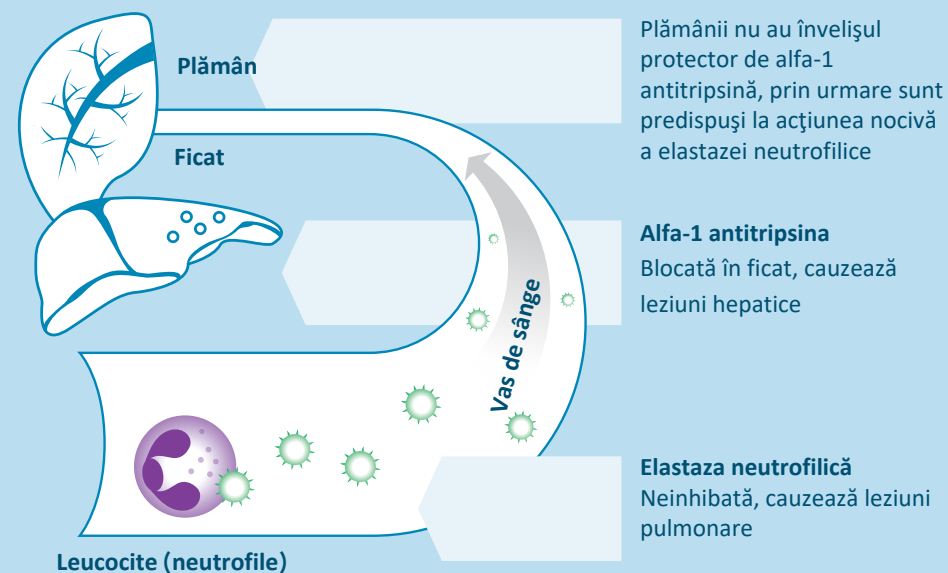
DAAT apare în **lipsa unei proteine din sânge, denumite alfa-1 antitripsină sau AAT**. AAT este **sintetizată predominant în ficat**. Principala funcție a AAT este aceea de a **proteja plămâni împotriva inflamației** cauzate de **infecții și agenți iritanți inhalați**, cum ar fi fumul de tutun.

Nivelul scăzut de AAT din sânge se datorează proteinei AAT anormale care **nu poate fi eliberată din ficat într-un ritm normal**. Se ajunge astfel la o **acumulare de AAT anormală în ficat**, ceea ce poate duce la o **boală hepatică** și la **scăderea nivelului seric de AAT**, care poate cauza o **boală pulmonară la adulți**.³

Normal

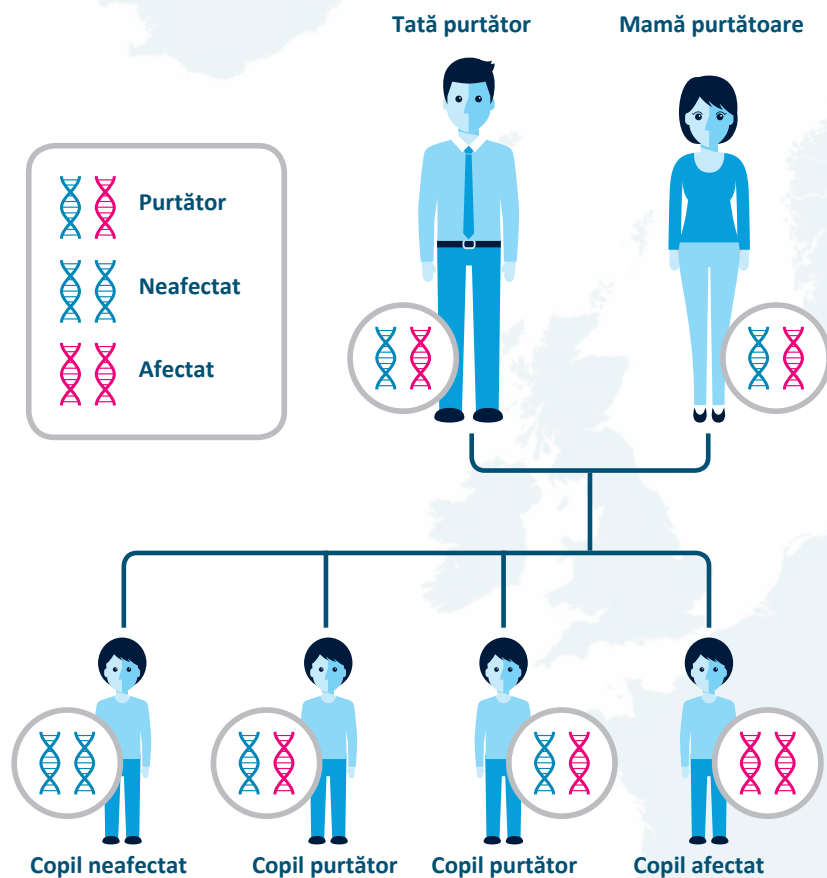


Deficit de alfa-1 antitripsină



CUM SE MOȘTENEȘTE DAAT?

Fiind o **boală ereditară**, pentru a moșteni o formă gravă de DAAT, o genă cunoscută sub denumirea de **gena Z-AT** (sau o altă variantă deficitară AT) trebuie să fie transmisă de ambii părinți. Dacă o persoană este purtător de două gene Z-AT, nivelul de AAT al acesteia va fi între 10% și 20% din nivelul normal. Proteina AAT afectată de gena Z-AT **se acumulează în ficat**, ceea ce înseamnă că persoana respectivă nu produce suficientă AAT pentru a controla nivelul enzimei în organism.⁴ Sinteza deficitară de proteină AAT în ficat duce practic la **compromiterea protecției pulmonare**.⁵



STANDARD DE ÎNGRIJIRI PENTRU PACIENȚII CU DAAT

Simptomele pot fi tratate cu ajutorul **măsurilor de tratament adecvate**. Pe lângă tratamentele specifice pentru plămâni și ficat, toți pacienții cu DAAT ar trebui să își ia **măsuri de precauție pentru evitarea infecțiilor**, cum ar fi **vaccinarea, consumul moderat de alcool** (cu excepția cazului în care boala hepatică s-a instalat deja și consumul trebuie evitat) și **renunțarea la fumat**.⁶



Pacienții cu DAAT cu **boli pulmonare precum astm, BPOC sau bronșiectazii** se pot trata cu **aceleași medicamente pe care le folosesc și pacienții fără DAAT** pentru aceste afecțiuni.



Tratamentul specific disponibil pentru **pacienții DAAT cu boli pulmonare** se numește **terapie de augmentare**. Această terapie constă în perfuzii intravenoase cu proteină AAT, efectuate de regulă săptămânal, pentru a crește nivelul proteinei în sânge și în plămâni. S-a dovedit că terapia limitează declinul funcției pulmonare și îmbunătățește rata de supraviețuire. Terapia de augmentare nu poate restabili funcția pierdută a plămânului, tocmai de aceea este crucial ca, atunci când există dovezi de deteriorare a funcției pulmonare, pacienții să beneficieze de terapie cât mai curând posibil.⁷



Pentru **bolile hepatice**, **transplantul de ficat** este **singura terapie viabilă** în prezent.⁸ Alte opțiuni de tratament pot include reducerea consumului de alcool, vaccinare împotriva hepatitei A și B și adaptarea regimului alimentar.⁹

RECOMANDĂRI PENTRU AUTORII DE POLITICI

Ațiune, coordonare și evaluare



Provocarea 1: Diagnosticare târzie sau incorectă

Deși **DAAT este una dintre cele mai răspândite afecțiuni ereditare din Europa**, lipsa unui diagnostic corect și prompt este o provocare majoră din cauza lipsei conștientizării bolii și a excluderii acesteia din programele de screening sistematic. **DAAT este diagnosticată printr-un test simplu, cu costuri reduse – o analiză de sânge.** Însă diagnosticarea **DAAT** ar trebui să fie urmată de un **screening familial**. Testul genetic este crucial pentru pacienții cu o mai mare probabilitate de **DAAT**, însă acești pacienți sunt reticenți în a apela la screening deoarece există temerea că primele de asigurare vor crește în consecință.

Apel la acțiune

- Comisia Europeană ar trebui să își actualizeze studiul **CORDIS din 2002** pentru a afla care este situația actuală a testării genetice pentru boli rare și pentru a emite recomandări ulterioare pentru statele membre astfel încât să promoveze o abordare bazată pe menținerea unui nivel ridicat al sănătății umane și pentru a nu discrimina pacienții care iau măsuri eficiente pentru a evita atât costurile umane, cât și cele ale sistemului sanitar.
- Toate statele membre ar trebui să **elaboreze un program de diagnosticare a DAAT** în cadrul planului pentru boli rare și să se asigure că liniile directe pentru afecțiunile asociate, cum ar fi **BPOC și ciroza hepatică**, includ teste obligatorii pentru **DAAT**.
- Trebuie să se ia în considerare **screening-ul nou-născuților** pentru **DAAT**, având în vedere importanța evitării transplantului de organe costisitor, evoluția periculoasă și costisitoare a bolii necontrolate.



Provocarea 2: Compensare

În prezent, nu există un remediu pentru DAAT, însă există o serie de tratamente concepute pentru o mai bună gestionare a bolii. Unul dintre cele mai avansate tratamente pentru pacienții **DAAT** cu afecțiuni pulmonare și tegumentare se numește **terapia de augmentare**, menită să încetinească sau să prevină evoluția bolii pulmonare, și este deseori recomandată pacienților cu **DAAT**. În pofida rezultatelor promițătoare și eficienței economice dovedite¹⁰ a terapiei de augmentare, există doar câteva țări care compensează costurile acesteia.

Apel la acțiune

- Agenciile plătitoare trebuie să ia în considerare numărul celor cu o "**evoluție rapidă a bolii**"¹¹ care ar trebui să beneficieze cu prioritate de terapia de augmentare comparativ cu restul pacienților, în baza analizei costuri-beneficii.
- Trebuie să se ia în considerare evaluarea pe baza unei **tomografii computerizate (CT)**.
- Terapia de augmentare** și-a dovedit **eficiența din punct de vedere al costurilor**¹² și **DAAT este singura formă de BPOC cu tratament specific și cu cele mai multe date disponibile, prin urmare ar trebui pusă la dispoziția tuturor pacienților care au nevoie de ea.**



Provocarea 3: Coordonarea

Centrele de excelență reprezintă piatra de temelie a îngrijirii bolilor rare în UE. În toate țările, centrele de excelență trebuie să treacă printr-un **proces de autorizare mai coordonat** astfel încât pacienții să știe unde pot accesa îngrijiri de specialitate și unde se fac trimerile adecvate. Acest aspect este crucial pentru dezvoltarea Rețelelor Europene de Referință (ERN) în toate domeniile medicale și pentru gestionarea corespunzătoare a pacienților depistați cu **DAAT**. În 2017 s-au lansat două ERN care includ și **DAAT**: Rețeaua Europeană de Referință pentru bolile respiratorii rare (ERN LUNG) și Rețeaua Europeană de Referință pentru bolile hepatice rare (ERN RARE-LIVER). În plus, pe pagina web Orphanet sunt menționate 63 de centre de excelență, dar acestea sunt auto-de desemnate de sistemele sanitare naționale, iar 24 dintre aceste centre se află într-o singură țară.¹³

Apel la acțiune

- Implementarea Directivei Europene privind asistența medicală transfrontalieră** pentru promovarea dreptului pacienților la cea mai bună asistență medicală posibilă, chiar și în străinătate, dacă se consideră adecvat.
- Comisia Europeană ar trebui să integreze un proiect în cadrul celui de-al Treilea Program de Sănătate care să genereze o **acreditare pentru centrele de excelență DAAT**.
- Crearea "ștampilei UE", înregistrate în **baza de date Orphanet**, care să marcheze un centru de excelență în funcție de tipul bolii. Această ștampilă ar fi aceeași pe formularul de prelucrare a cererilor ERN și aplicabilă comparativ pentru pacienți, astfel încât să știe unde vor beneficia de asistență specializată.



Provocarea 4: Politică holistică pentru DAAT

DAAT nu necesită doar o **politică sanitară solidă**, ci și o abordare bine gândită privind aspectele legate de protecția mediului, cum ar fi **poluarea** (interioară și exterioară) și **toxicitatea substanțelor chimice la locul de muncă**, care au un **impact major asupra sănătății omului**. În cazul pacienților cu **DAAT**, organele acestora se deteriorează mult mai rapid decât cele ale altor pacienți cu **BPOC** în medii cu mai mulți factori poluanți în aer.¹⁴

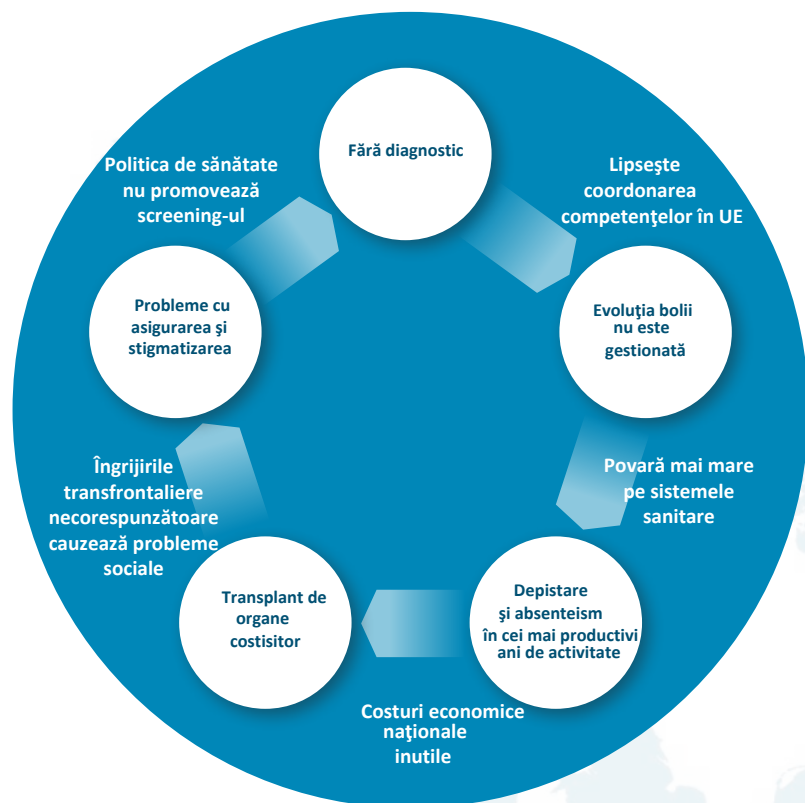
Ce se poate face?

- Statele membre UE ar trebui să optimizeze **calitatea aerului ambiental** prin implementarea eficientă a **standardelor de calitate a aerului** elaborate de UE și OMS.
- UE ar trebui să **dezvolte o strategie completă privind calitatea aerului din interior**.



Slaba calitate a aerului este un ucigaș invizibil care afectează în prezent 90% din locuitorii orașelor din UE, în special pacienții cu afecțiuni pulmonare. Atingerea celor mai înalte standarde de calitate a aerului în interior și în exterior este doar una dintre măsurile pe care legislatorii le pot lua pentru a îmbunătăți starea de sănătate a pacienților DAAT.

DE CE ESTE IMPORTANT SĂ ACȚIONĂM ACUM?



Bolile rare, cum ar fi DAAT, necesită o **combinație de activități coordonate de politici UE** pentru a armoniza standardele și beneficiile aferente **expertizei diferențiale**, precum și **planuri naționale solide** care să garanteze îngrijirea pacienților în mod **holistic în cadrul unor sisteme sanitare cu resurse limitate**.

Soluțiile de politică eficiente pentru DAAT nu sunt neapărat complicate, dar lipsa conștientizării cu privire la această afecțiune a dus pur și simplu la omiterea din politici a unor elemente cheie pentru acești pacienți. Este un domeniu în care autorii de politici europene și naționale pot face **schimbări rapide în viața pacienților**, care vor îmbunătăți nu doar **bunăstarea pacienților**, ci și **funcționarea socio-economică a societăților europene**.

Lipsa acțiunii politice creează un **cerc vicios**, unde ignorarea unui aspect duce la ignorarea unui alt aspect, iar problema se adâncește, contribuind la o **povară mai mare pentru pacienții DAAT și sistemele sanitare**.

Mesaj din partea Parlamentului European

Bolile rare, printre care și DAAT, afectează doar o **mică parte a populației** și, vreme îndelungată, nevoile acestor pacienți au fost ignorate: cunoștințele limitate privind bolile rare, costul ridicat al îngrijirilor de specialitate și tratamentele eficiente au dus la neglijare și lipsa investițiilor în cercetare și servicii medicale în domeniu.

Cu toate acestea, în ultimul deceniu, **UE a contribuit activ la schimbarea perspectivei asupra bolilor rare**: evoluțiile legislative la nivelul UE au dus la elaborarea planurilor naționale pentru bolile rare și la înființarea centrelor de competențe în majoritatea statelor membre, precum și la facilitarea cercetării și studiilor clinice și a posibilității de a primi un diagnostic, tratament și îngrijiri în străinătate. Multe instrumente utile pentru bolile rare există deja, inclusiv, dar fără a se limita la Regulamentul European privind produsele medicamentoase orfane, Directiva UE privind drepturile pacienților la asistență medicală transfrontalieră, Programul de Sănătate Publică al UE și Regulamentul privind studiile clinice, deși este deosebit de important să evaluăm și să optimizăm continuu instrumentele legislative, să dezvoltăm noi soluții menite să îmbunătățească diagnosticarea, îngrijirile și cercetarea.

În anii ce urmează, **ar trebui să se acorde o atenție specială dezvoltării programelor de diagnosticare DAAT**, ca parte a planurilor pentru bolile rare din statele membre. Îmbunătățirea diagnosticării este necesară pentru o abordare eficientă a bolii și evitarea unor costuri mai ridicate pe viitor. Pentru a asigura accesul tuturor europenilor la îngrijiri de calitate, instrumentele prevăzute de dispozițiile privind asistența medicală transfrontalieră ar trebui să fie pe deplin exercitate de toate statele membre. În calitate de reprezentanți aleși ai cetățenilor europeni, dorim să ne exprimăm susținerea continuă a activității privind sănătatea și bunăstarea tuturor europenilor, cu un accent semnificativ pe pacienții cu boli rare.

Seb Dance, Membru al Parlamentului European, S&D, Marea Britanie

Marlene Mizzi, Membru al Parlamentului European, S&D, Malta

Sirpa Pietikäinen, Membru al Parlamentului European, PPE, Finlanda

RECOMANDĂRI PENTRU CADRELE MEDICALE

Principalele recomandări pentru cadrele medicale

- Cadrele medicale ar trebui să păstreze acest cartonaș pentru a reține ce **pacienți ar putea avea DAAT**. Sunteți veriga principală în procesul de identificare a populației nedetectate de pacienți DAAT și trebuie să vă asigurați că toți beneficiază de îngrijiri corespunzătoare.
- Pe lângă efortul de a depista prezența DAAT la mai mulți pacienți, cadrele medicale ar trebui să **participe și să se implice în evenimente medicale privind bolile respiratorii și DAAT** pentru a crește gradul de conștientizare și a îmbunătăți relaționarea.
- Există numeroase centre de excelență în Europa cu **competențe de diagnosticare și îngrijiri corespunzătoare a pacienților DAAT**. Încercați să stabiliți legături cu aceste centre de excelență și contactați-le în toate cazurile.
- Centrele de excelență ar trebui să lucreze prin rețele precum **Rețelele Europene de Referință pentru a face schimb de experiență, a trimite pacienți și a educa personalul medico-sanitar** din Europa. Lista completă a centrelor de excelență din țara dumneavoastră este disponibilă la sfârșitul documentului.

Recomandări pentru recunoașterea pacienților DAAT

Afecțiuni care indică riscul de DAAT:

- Bronșiectazii
- Paniculă
- Vasculită (în special ANCA)
- Carcinom hepatocelular
- Boală hepatică de cauză necunoscută

Testați toți pacienții cu:

- BPOC
- Astm
- DAAT în antecedente familiale
- Boală hepatică cronică
- Pacienții cu infecții frecvente
- Pe listele de transplant de plămâni și ficat

1. Nivel scăzut de alfa-1 antitripsină?

2. Trimitere la centrul de excelență (vezi pagina 22)

3. Tratament și îngrijiri la centrul de excelență

RECOMANDĂRI PRIVIND TRATAMENTUL ȘI ÎNGRIJIREA PACIENȚILOR CU DAAT

Consultația/consultațiile inițiale



Efectuarea evaluării de bază după obținerea istoricului clinic complet

- Examen fizic complet
- Un CT de înaltă rezoluție la plămâni sau o radiografie pulmonară posteroanterioră (PA) și laterală
- Evaluare funcțională respiratorie (spirometrie, pletismografie, capacitatea de difuziune, oximetrie sau gazele sangvine arteriale)
- Evaluare funcțională hepatică (TGO, TGP, bilirubina totală și directă, albumina, INR, ecografie hepatică sau examinare cu fibroscan, evaluare neinvazivă a fibrozei hepatice)
- Alte analize adecvate pentru asocieri specifice, inclusiv screening pentru vasculită



Discuție privind necesitatea evaluării ficatului pe baza unei trimeri adecvate către un specialist în domeniu (pediatric sau de adulți)



Discuție privind necesitatea evaluării plămânilor sau trimerii către un pneumolog



Discuție privind administrarea terapiei pentru probleme pulmonare

- administrarea bronhodilatatoarelor
- administrarea corticosteroizilor
- identificarea precoce și tratarea promptă a infecțiilor pulmonare



Discuție privind gestionarea și tratamentul activ al simptomelor complicațiilor hepatice



Discuție privind necesitatea vaccinărilor

- antigripal (anual)
- vaccin pneumococic
- hepatita A
- hepatita B



Evaluarea statutului de fumător și transmiterea unui mesaj puternic cu privire la efectele nocive, motivarea și consilierea adecvată privind renunțarea la fumat dacă pacientul consumă orice formă de tutun, inclusiv trabucuri, pipă și țigarete









Discuție privind riscul expunerii profesionale și de mediu, inclusiv fumatul pasiv, prafuri, substanțe chimice











Discuție privind consumul de băuturi alcoolice



RECOMANDĂRI PRIVIND TRATAMENTUL ȘI ÎNGRIJIREA PACIENȚILOR CU DAAT

-  Discuție privind elaborarea unui program de exerciții, dacă este cazul
-  Discuție privind elaborarea unui plan nutrițional, dacă este cazul
-  Discuție privind reducerea nivelului de stres, dacă este cazul
-  Discuție privind trimiterea pacientului la psiholog (la nevoie)
-  Trimiterea pacientului către resursele comune enumerate la sfârșitul recomandărilor, după discutarea motivelor în acest sens cu pacientul
-  Analizarea pacientului în cadrul unei echipe multidisciplinare, la nevoie, și consilierea pacientului

Controale ulterioare

-  Discuție privind rezultatele și implicațiile evaluării inițiale de bază
-  Discuție privind necesitatea și frecvența controalelor ulterioare
-  Discuție privind un eventual prognostic și opțiunile de tratament
-  Discuție privind beneficiile potențiale ale terapiei de augmentare specifice fiecărui pacient în parte
-  Discuție privind administrarea și beneficiile oxigenoterapiei (la nevoie)
-  Discuție privind beneficiile opțiunilor chirurgicale (dacă este cazul)
-  Discuție privind trimiterea pacientului la psiholog (la nevoie)
-  Discuție privind trimiterea pacientului la consiliere genetică (la nevoie)



RECOMANDĂRI PENTRU CADRELE MEDICALE

Cadrele medicale au un rol esențial în îmbunătățirea îngrijirilor pentru pacienții DAAT, însă lipsa unei educații adecvate privind identificarea bolii și a conștientizării privind modul de reacție la simptomele adecvate sunt o barieră în calea unei îngrijiri corecte. Această secțiune își propune să ofere cadrelor medico-sanitare principalele instrumente de identificare și gestionare adecvată a pacienților cu DAAT.

Principalii pași



RECUNOAȘTERE – Este mai răspândită decât s-ar crede!¹⁵

Pe cine testăm? Organizația Mondială a Sănătății și Societatea Europeană de Medicină Respiratorie recomandă testarea tuturor pacienților cu BPOC, emfizem, a celor diagnosticați cu astm declanșat la vârsta adultă, în special cu obstrucția incomplet reversibilă a fluxului de aer, a persoanelor cu boli hepatice de etiologie necunoscută și a adulților cu paniculită necrotizantă sau vasculită multisistemică.¹⁶

Orice pacient aflat pe listele de transplant hepatic sau pulmonar trebuie testat și rețineți că bronșiectaziile, paniculita, vasculita, carcinomul hepatocelular și boala hepatică de etiologie necunoscută sunt potențiali indicatori ai DAAT.



REAȚIE – Testarea nu este costisitoare și poate salva vieți

Ce facem? Toi pacienții identificați ca făcând parte din grupurile de mai sus ar trebui să fie testați pentru DAAT. Testarea se poate face pe o singură probă de sânge (sânge obținut prin recoltare sau înțepare).¹⁷

Acest test poate fi urmat de analize și evaluări mai specifice; vă rugăm să consultați broșura pentru informații suplimentare.



TRIMITERE – Centre de excelență de pe teritoriul Europei

Și acum? Toți cei testați pentru DAAT din grupurile de mai sus trebuie trimiși imediat către un centru de excelență din țara dumneavoastră pentru o examinare completă, diagnostic și informații de specialitate. Lista centrelor de excelență este disponibilă la sfârșitul documentului.

Cea mai mare șansă de a oferi îngrijiri mai bune pacienților cu DAAT este eficientizarea recunoașterii bolii de către cadrele medico-sanitare, astfel încât pacienții să poată fi trimiși către specialiști care colaborează cu echipe multidisciplinare. Doctorii sunt puntea de legătură esențială dintre o comunitate imensă de pacienți nediagnosticsați și centrele de excelență.

Prof. Robert Stockley, Spitalul Universitar Birmingham, Marea Britanie



RECOMANDĂRI PENTRU PACIENȚI ȘI APARTINĂTORI

Am DAAT?

DAAT poate fi confundată cu alte boli pulmonare și hepatice. Dacă aveți oricare dintre simptomele descrise mai jos, se recomandă să cereți medicului dumneavoastră să facă unele teste, în special dacă nu ați împlinit încă vârsta de 40 de ani.¹⁸

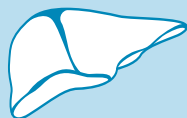
Plămâni¹⁹

- Infecții frecvente
- Tuse cronică, expectorație persistentă
- Respirație grea la efort
- Respirație șuierătoare



Ficat²⁰

- Nivel ridicat al enzimelor hepatice
- Disconfort în partea dreaptă-sus a abdomenului
- Vânătași frecvente
- Oboseală
- Colorația galbenă a ochilor sau a pielii
- Urină de culoare închisă
- Mâncărimi deranjante
- Greutate oscilantă
- Creștere în volum a abdomenului (ascită)
- Vărsături cu sânge și scaun cu sânge



Când trebuie să apelez la screening?

Screening-ul se recomandă în cazul în care aveți DAAT în antecedentele familiale, dacă prezentați simptomele enumerate mai sus, precum și dacă aveți una din următoarele afecțiuni:

Pulmonar²¹

- BPOC
- Emfizem
- Bronșită cronică
- Bronșiectazii
- Suspiciune de alergii și/sau astm

Hepatic²²

- Boală hepatică cronică
- Ciroză
- Boală hepatică de etiologie necunoscută
- Boală hepatică pediatrică de etiologie necunoscută
- Carcinom hepatocelular

Tegumentar²³

- Paniculită
- Vasculită de etiologie necunoscută

În funcție de simptomele resimțite, screening-ul pulmonar trebuie realizat indiferent de vârstă

Unele persoane care prezintă simptome de DAAT sunt reticente în privința diagnosticării, preferând "să nici nu știe" despre o eventuală boală. Cu toate acestea, screening-ul este mai mult decât recomandat deoarece un diagnostic corect și prompt va îmbunătăți considerabil calitatea vieții și poate opri evoluția bolii.

CE ÎNTREBĂRI SĂ ADRESAȚI MEDICULUI DUMNEAVOASTRĂ



Ce înseamnă acest diagnostic? Ce înseamnă DAAT?



Trebuie să fac un test? Ce urmărește acest test? Ce îmi vor arăta rezultatele?



Membrii familiei trebuie să facă testul pentru DAAT?



Care sunt opțiunile de tratament? Care sunt beneficiile fiecărei opțiuni? Care sunt efectele secundare?



Cum acționează medicamentul prescris? Cum se administrează? Există efecte secundare? Poate interacționa cu alte medicamente pe care mi le prescrieți?



De ce am nevoie de intervenție chirurgicală? Există alte modalități de tratare a afecțiunii mele? Cât de des efectuați astfel de intervenții chirurgicale?



Trebuie să îmi schimb rutina zilnică? Ce pot face eu pentru a-mi menține și îmbunătăți sănătatea?



Dacă simptomele se înrăutățesc, ce ar trebui să fac? În ce situație ar trebui să vă contactez?



- ✓ Faceți anual vaccinul antigripal
- ✓ Faceți vaccinul împotriva pneumoniei
- ✓ Faceți vaccinul împotriva hepatitei A și B
- ✓ Mențineți-vă greutatea ideală
- ✓ Adoptați un regim alimentar echilibrat, bogat în fibre și vitamine, cu multe legume și fructe, dar fără prea multă carne și grăsimi
- ✓ Pregătiți un program de exerciții potrivit condiției fizice
- ✓ Consultați medicul cu privire la administrarea suplimentelor alimentare și/sau a medicamentelor
- ✗ Nu fumați: DAAT și fumatul sunt o combinație fatală
- ✗ Evitați expunerea la fumatul pasiv
- ✗ Evitați sursele de infecție
- ✗ Fiți atenți la consumul de alcool
- ✗ Evitați medicamentele și suplimentele nocive pentru ficat, cum ar fi unele analgezice
- ✗ Evitați poluarea din exterior, inclusiv polenul, fumul, praful și alți factori iritanți
- ✗ Evitați poluarea din interior și expunerea la substanțele chimice și praful din casă
- ✗ Reduceți nivelul de stres

PENTRU NOTIȚE



Cum se pune diagnosticul?

DAAT se poate diagnostica printr-o **simplă analiză de sânge**. Un tip de analiză de sânge determină **nivelul seric de AAT din organism**. Dacă nivelul de AAT este sub valorile normale, furnizorul de servicii medicale poate recomanda **caracterizarea genotipului sau a fenotipului**. Testul genetic analizează schimbările de la nivelul codului genetic și arată dacă persoana este purtător de AAT. Pentru a înțelege mai bine cum se efectuează testele genetice și care pot fi rezultatele, vă rugăm să apelați în prealabil la consiliere genetică.

Se poate trata?

DAAT este încă o afecțiune incurabilă, însă **există tratamente pentru simptome**. Aceleași medicamente care se administrează pacienților fără DAAT pentru afecțiuni pulmonare, cum ar fi BPOC, astm sau bronșiectazie, pot ajuta pacienții cu DAAT și boli pulmonare. În plus, în unele țări europene, pacienții DAAT cu afecțiuni pulmonare pot primi perfuzii cu AAT, cunoscute sub numele de **terapie de augmentare**. Terapia reprezintă o **măsură preventivă**, poate proteja împotriva declinului funcției pulmonare, dar nu restabilește această funcție. Terapia de augmentare poate fi recomandată și pentru **tratamentul paniculitei**.²⁴ În cazul prezenței uneia sau mai multor afecțiuni suplimentare asociate DAAT (comorbidități), vă rugăm să consultați medicul dumneavoastră cu privire la tratament.

Pentru afecțiunile hepatice cu DAAT nu există un tratament specific, singurul tratament disponibil în prezent, atunci când afectarea hepatică este foarte gravă, fiind **intervenția chirurgicală** sau **transplantul de ficat**. Terapia de augmentare nu se administrează pacienților cu afectare hepatică.

Unde pot găsi sprijin?

Verificați dacă există **grupuri de sprijin și/sau organizații ale pacienților** în zona în care locuiți. Intrați în această rețea pentru a beneficia de sprijin și de informațiile necesare. Grupurile de pacienți au un rol esențial în furnizarea informațiilor către pacienți, dar și în activitatea derulată în numele lor la nivel de politici și servicii medicale. În plus, acestea permit pacienților DAAT să țină legătura între ei pentru a face față problemelor cu care se confruntă și pentru a se sprijini reciproc. Toți pacienții sunt încurajați să găsească grupul local de pacienți DAAT; consultați pagina 22 pentru a vedea dacă aveți un grup de pacienți în apropiere; în caz contrar, contactați *Alpha-1 Global* pentru informații suplimentare.

Primirea diagnosticului de DAAT este una dintre cele mai stresante experiențe din viața oricui. Organizațiile de pacienți sunt locul cel mai potrivit pentru un schimb de experiențe și pentru a învăța de la ceilalți aflați într-o situație similară. Găsiți sprijin în țara dumneavoastră la adresa <http://www.alpha-1global.org/en>

Dr. Frank Willersinn, Alpha-1 Global (Belgia)



LINK-URI/CODURI QR UTILE

Rețeaua Europeană de Referință pentru bolile respiratorii rare (ERN LUNG)
<http://ern-lung.org/>



Lista centrelor de excelență

Vă invităm să accesați **Orphanet** – portalul pentru boli rare și medicamente orfane – pentru a identifica centrul de excelență pentru DAAT din țara dumneavoastră: www.orpha.net



Lista organizațiilor de pacienți

Alpha-1 Austria
www.alpha1-oesterreich.at



Alpha-1-Franța
www.alpha1-france.org



Alpha-1 Plus Belgia
www.alpha1plus.be



Alpha-1 Germania
www.alpha1-deutschland.org



Alpha-1 Danemarca
www.alfa-1.dk



Alpha-1 Irlanda
www.alpha1.ie



Alpha-1 Italia
www.alfa1at.it



Alpha-1 Norvegia
www.alfa1foreningen.wordpress.com



Alpha-1 Olanda
www.alpha-1nederland.nl



Alpha-1 Polonia
www.a1at.wordpress.com



Alpha-1 Portugalia
www.aa1p.pt



Alpha-1 Elveția
www.alpha-1.ch



Alpha-1 România
www.alfa1.ro



Alpha-1 Grup de sprijin UK
www.alpha1.org.uk



Alpha-1 Spania
www.alfa1.org.es



Alpha-1 Conștientizare UK
www.alpha1awareness.org.uk



Alpha-1 Suedia
www.alfa-1.se/news.php



Alpha-1 Global
www.alpha-1global.org



TABELUL REUȘITELOR DE PÂNĂ ACUM

Acest tabel al reușitelor prezintă o imagine a ceea ce s-a realizat cu succes de pe lista recomandărilor din politica elaborată în 2011 și a ceea ce rămâne de făcut.

Recomandare 2011	Stadiu de realizare 2017
Recunoașterea DAAT drept afecțiune rară	Realizat parțial
Creșterea gradului de conștientizare a DAAT	Realizat parțial Prin înființarea organizațiilor de pacienți, a campaniilor de conștientizare, a întâlnirilor cu MPE, prin distribuirea setului precedent de recomandări ale specialiștilor
Reducerea inegalităților privind accesul la sistemele sanitare dintre pacienții cu DAAT și pacienții cu alte boli rare	Realizat parțial Prin Directiva privind asistența medicală transfrontalieră, care stabilește cadrul de garantare a unui acces îmbunătățit la tratamentul transfrontalier, însă mai sunt necesare decizii privind compensarea în mai multe state membre pentru a reduce cu adevărat inegalitățile
Definiția UE a bolilor rare este respectată de toate statele membre	Realizat parțial Statele membre care au adoptat planuri și strategii privind bolile rare respectă definiția UE. De regulă, țările fără astfel de planuri nu au o definiție oficială a bolilor rare ²
Elaborarea politicilor naționale și europene cu relevanță pentru bolile rare	Realizat <ul style="list-style-type: none"> • Politica europeană în materie de boli rare a dus la îmbunătățirea cooperării la nivel european • Politica europeană a încurajat politicile naționale în domeniu • Au fost adoptate 22 de planuri naționale pentru bolile rare (până în 2016) • Politicile naționale sunt redactate pe baza recomandărilor emise la nivel european • Peste 80 de medicamente orfane au fost autorizate în urma aplicării stimulentei europene (până în 2016)
Acces sporit la tratament prin implementarea Directivei privind asistența medicală transfrontalieră	Realizat parțial Deși posibilitățile de tratament în străinătate s-au extins, numărul pacienților care apelează la acestea este scăzut și barierele în calea obținerii tratamentului rămân prohibitive pentru o asistență medicală transfrontalieră adecvată

Recomandare 2011

O mai bună standardizare a tratamentelor și dispozitivelor de susținere a respirației

Strategia UE privind informarea pacienților

Necesitatea transplantului de plămâni este redusă printr-un tratament optim al DAAT

Pacienții ar trebui să aibă posibilitatea de a decide dacă și când să fie supuși unui transplant de organe

Grupurile de experți DAAT, formate din membri ai mediului academic și din pacienți, sunt susținute de UE și de statele membre

Crearea registrelor de pacienți cu DAAT

Stadiu de realizare 2017

Realizat parțial

Regulamentele revizuite privind dispozitivele medicale vor intra în vigoare începând cu 2019, având ca rezultat obținerea unor dispozitive medicale mai sigure pentru susținerea respirației

Nerealizat

Realizat parțial

Nu există date disponibile - în unele țări din UE (de exemplu, Belgia) numărul persoanelor care așteaptă un transplant de plămâni este în scădere, însă nu există date care să indice bolile de care suferă pacienții aflați în așteptarea unui transplant. Pe de altă parte, numărul de transplanturi din țările UE este tot mai mare, însă este corelat cu o creștere a disponibilității de organe, nu cu o îmbunătățire a tratamentului

Realizat parțial

La nivel internațional, pacienții au tot mai multă putere de decizie în domeniul asistenței medicale. Reflectând trecerea culturii occidentale spre un individualism accentuat, cultura instituțională în domeniul asistenței medicale se îndreaptă treptat spre o etică a capacitării pacienților astfel încât să poată lua decizii informate. Acest lucru este demonstrat prin interesul în elaborarea și implementarea unor abordări mai echitabile și colaborative ale relației cu sistemul sanitar, inclusiv un proces decizional comun

Realizat parțial

UE a alocat 449,4 milioane EUR (2014-2020) prin cel de-al Treilea Program de Sănătate pentru a susține proiectele de cooperare la nivelul UE, acțiuni întreprinse în comun de către autoritățile din domeniul sanitar ale statelor membre, funcționarea organismelor neguvernamentale, cooperarea cu organizații internaționale. În cadrul programului, bolile rare se bucură de o atenție deosebită

Realizat parțial

63 de centre de excelență DAAT în Irlanda, Italia, Olanda, Franța, Marea Britanie, Belgia, Danemarca, Franța, Spania, Elveția (24 din cele 63 de centre de referință sunt în Italia) (până în 2017)

PREZENTAREA GRUPULUI DE EXPERȚI

-  **Prof. Joanna Chorostowska-Wynimko**
Institutul Național de Tuberculoză și Boli Pulmonare, (NITLD) Varșovia, Polonia
-  **Dr. Ilaria Ferrarotti**
Universitatea Pavia, Italia
-  **Karen O'Hara**
Grupul de sprijin Alpha-1 UK, Marea Britanie
-  **Dr. Jacques Hutsebaut**
Hôpitaux Iris Sud – IRIS Ziekenhuizen Zuid (HIS-IZZ)
-  **Gunhild Nørhøve**
Alpha-1 Danemarca
-  **Prof. Robert Stockley**
Spitalul Universitar Birmingham, Marea Britanie
-  **PD Pavel Strnad**
Spitalul Universitar Aachen, Germania
-  **Prof. Christian Trautwein**
Spitalul Universitar Aachen, Germania
-  **Prof. Rainer Wiewrodt**
Universitätsklinikum Münster, Germania
-  **Dr. Frank Willersinn**
Alpha-1 Plus Belgia

Recomandările au fost elaborate cu ajutorul organizației Alpha-1 Global. Misiunea acesteia constă în dezvoltarea unei rețele globale de cooperare între liderii pacienților cu DAAT, medici și cercetători, în vederea creșterii gradului de conștientizare, depistare și acces la îngrijiri pentru cei afectați de DAAT la nivel mondial.

Facilitat și editat de:
Kit Greenop, Jelena Malinina și Yordan Aleksandrov - RPP Healthcare

Notă: Acest document de recomandări a fost editat de către RPP Healthcare cu sprijinul financiar al organizației Alpha-1 Global pentru acoperirea costurilor aferente întâlnirilor, proiectării și tipării prezentului document, precum și cu sprijinul Societății Române de Pneumologie. Conținutul recomandărilor se bazează pe cercetare documentară și interviuri cu factorii implicați. Vrem să mulțumim experților menționați mai sus care au revizuit și oferit îndrumări pentru redactarea prezentului document. Documentul își propune să ofere îndrumări autorilor de politici, cadrelor medico-sanitare și pacienților în consolidarea eforturilor de a îmbunătăți îngrijirile pentru pacienții cu deficit de alfa-1 antitripsină.



BIBLIOGRAFIE

1. Campbell, Edward J. "Alpha1-Antitrypsin Deficiency: A Review for Physicians", <https://www.alpha1center.com/about-alpha-1/review-for-physicians.asp>, 2014, [accesat la 17 ianuarie 2017]
2. Ibid
3. McElvaney et al, "The prevalence of liver abnormalities in individuals with ZZ Alpha-1 Antitrypsin deficiency", licensee BioMed Central Ltd, 2015.
4. Boston University School of Medicines "Alpha-1", <https://www.bumc.bu.edu/busm/giving/explore-our-research/alpha-1/> [accesat la 17 ianuarie 2017]
5. Alpha-1 Foundation "What is Alpha-1?", <https://www.alpha1.org/what-is-alpha1>, [accesat la 17 ianuarie 2017]
6. Esquinas, Cristina et al. "Practice and Knowledge about Diagnosis and Treatment of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency in Spain and Portugal", BMC Pulmonary Medicine 16, 2016
7. Perlmutter, David H. "Current and Emerging Treatments for Alpha-1 Antitrypsin Deficiency" Gastroenterology & Hepatology 12.7, 2016
8. Häggblom, Jan et al. "Prevalence of PI*Z and PI*S Alleles of Alpha-1-Antitrypsin Deficiency in Finland." European Clinical Respiratory Journal 2, 2015
9. Ibid
10. Teschler, Helmut "Long-term experience in the treatment of α 1-antitrypsin deficiency: 25 years of augmentation therapy", European Respiratory Review 24 (135), 2015
Gildea, Thomas R. et al "Cost-Effectiveness Analysis of Augmentation Therapy for Severe α 1-Antitrypsin Deficiency", ATS Journal, Vol. 167, No. 10, 2003
11. De reținut că DAAT este asociată cu un declin mai rapid al funcției pulmonare la unii pacienți, în comparație cu pacienți cu BPOC, dar fără DAAT. Cu cât scade funcția pulmonară, cu atât crește probabilitatea de deces și necesitatea unui transplant.
12. Teschler, Helmut "Long-term experience in the treatment of α 1-antitrypsin deficiency" (a se vedea nota de subsol 10)
13. Orphanet, <http://www.orpha.net/>, [accesat la 17 ianuarie 2017]
14. Wood, Alice M. et al. "Outdoor air pollution is associated with rapid decline of lung function in α 1-antitrypsin deficiency", Occup Environ Med, 2009
15. De reținut că prevalența DAAT variază în funcție de populație. Boala afectează aproximativ 1 din 1.500 - 3.500 persoane de origine europeană. Este rar întâlnită la persoanele de origine asiatică. Numeroase persoane care suferă de DAAT sunt foarte probabil nedizagnosticate, în special cele cu BPOC. BPOC poate fi cauzat de DAAT, însă deseori DAAT nu este niciodată diagnosticată, pacienții fiind adesea diagnosticați greșit cu astm.
16. Barrecheguren, Miriam et al. "Diagnosis of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency: A Population-Based Study", International Journal of Chronic Obstructive Pulmonary Disease 11, 2016
17. Alpha-1 Foundation "What is Alpha-1?", <https://www.alpha1.org/Newly-Diagnosed/Learning-about-Alpha-1/Testing-for-Alpha-1/> [accesat la 17 ianuarie 2017]
18. Alpha-1 Awareness UK "Alpha-1 Diagnosis and Treatment", <http://www.alpha1awareness.org.uk/links/publications/diagnosis-treatment/#>, [accesat la 17 ianuarie 2017]
19. British Lung Foundation, "Alpha-1-antitrypsin deficiency", <https://www.blf.org.uk/support-for-you/alpha-1-antitrypsin-deficiency>, [accesat la 17 ianuarie 2017]
20. Alpha-1 Foundation "What is Alpha-1?", (a se vedea nota de subsol 17)
21. British Lung Foundation, "Alpha-1-antitrypsin deficiency", (a se vedea nota de subsol 19)
22. A se vedea notele de subsol 17, 19
23. Ibid
24. Alpha-1 Awareness UK "Alpha-1 Diagnosis and Treatment"(a se vedea nota de subsol 18)

E timpul să trecem de la vorbe la fapte!



2017

Pentru întrebări, comentarii și sugestii, contactați
alpha1@policy-recommendations.com

www.alpha1recommendations.eu