

## Alfa-1-antitrypsin mangel (A1AT) vejledning registrering og substitutionsbehandling

Ptt. piZZ både +/- behandling registreres i A1AT registeret og følger nedenstående skema for monitorering/årskontrol og behandling mhp. at opnå ensartet udredning og overvågning af behandlingseffekt og korrekt seponering.

Herlev-Gentofte Hospital, Lungemedicinsk afsnit koordinerer og tager overordnet ansvar for:

- Vejledning for udredning, behandling og registrering
- Rådgivning til øvrige dele af landet vedr. denne behandling
- Registrering i database af de aftalte data
- Samlet evaluering af behandlingseffekt, bivirkninger og evt. grundlag for seponering 1 gang årligt
- Vejledning for behandling og evt. selvadministration af iv. medicin i overensstemmelse med erfaringer fra især Tyskland.
- Vejledning af de øvrige lungemedicinske afdelinger
- Udarbejder mini opgørelse over behandlede ptt. årligt
- Koordinerer opfølgning i lægemiddelkomité efter 5 år
- Præparater på markedet vurderes som ligeværdige og det billigste præparat anvendes ifølge udbud (for tiden ”Respreeza” eller ”Prolastin”).

### Udrednings forløb:

Hvor foregår det, se hver Regions visitations vejledning for A1AD

Udredes initialt med

o Blodprøver .:

- AATD-genotype (hvis ikke foreligger)
- AAT-koncentration
- ALAT, bas phosphatase, ASAT, GGT, albumin
- Hæmatologi (hæmatokrit, blodplader, leukocytter, differentialetælling)
- Fibrinogen
- CRP
- Hepatit
- Væske, inf.tal, hæmatologi

o Udvidet lungefunktion

o Urin-cotinin,

o Arterie -punktur

o lavdosis CT, se protokol (Max 6 mdr. gammel)

o Journaloptag

- Initialt vurderes det om patienten er bedst egnet til A1AD substitution, volumenreducerende indgreb, lungetransplantationsudredning eller ingen af disse

- Såfremt det beslattes at opstarte A1AD substitution, udleveres patientpjece og pt. informeres grundigt om behandlingen, bivirkninger, grunde til seponering, inkl. at det er et ufravigeligt krav at være totalt tobaksfri under behandlingen. Der opnås samtykke – journalføres

- Behandlingen opstartes i lungemedicinsk ambulatorium på Gentofte matrikel under 2 timers overvågning

### **Henvisning til A1AT registeret:**

piZZ samt evt. andre sjældne genotyper med meget lav A1AT koncentration (<11 Mikmol/l, < 30 g/l)

Årskontrol (+/- substitutions behandling).

- Pre bronchodilator spirometry (FEV1, FEV1 %, FVC, FVC %, FEV1/FVC) (kun ved baseline)
- Post-bronchodilator Spirometry (FEV1, FEV1 %, FVC, FVC %, FEV1/FVC) ved baseline og follow-up DLCO, DLCO%, KCO, KCO% RV, RV %, RV/TLC, TLC, TLC %
- Arteriel blodgas (AGB) (pH, pCO<sub>2</sub>, pO<sub>2</sub>, HCO<sub>3</sub>)
- Iltmætning (% , ved stuetemperatur eller iltinhalation)
- FENO
- 6 min gangtest (6MWT)
- BMI
- SPØRGESKEMAER:
  - o mMRC, (MRC)
  - o CAT,
  - o SGRQ,
  - o EQ-5D
  - o Physical activity vital signs questionnaire (PAVS)
  - o HADS score
  - o BODEx, BODE (app med FEV1%, 6MWT, mMRC, BMI)
- Urin-cotinin
- Blodprøver
  - o AAT-koncentration
  - o ALAT, bas phosphatase, ASAT, GGT, albumin
  - o Hæmatologi (hæmatokrit, blodplader, leukocytter, differentieltælling)
  - o Fibrinogen
  - o CRP
  - o Hepatit
  - o Væske, inf.tal, hæmatologi
- drKOL
- CT ved start, derefter hvert 3 år:
  - o Protokol lavdosis CT se nedenfor
  - o CT beskrives af lokal radiolog
  - o Grad af emfysem analyseres centralt på RH via A1AT Registeret

### **Praktiske forhold:**

Behandlingen opstartes i lungemedicinsk ambulatorium under 2 timers overvågning.

### **Ugentlig infusion iv:**

Kan evt foregå på lokal lungemedicinsk afd. Og på sigt kan udvalgte ptt. oplæres i at tage det selv i eget hjem.

Praktisk udførelse:

- Dosis: 60 mg/kg
- Mindst 3 dage mellem infusionerne

- Ved mere end 10 dage mellem infusioner, registreres det som fravær
- Ved mere end 10 fravær på 1 år er patient ikke kompliant og overvejes ophør substitution behandling ved årskontrol
- Substitutions behandling pauseres normalt ikke ved patient sygdom (fx feber, influenza, forkølelse), med mindre patienten ikke kan/vil møde frem.

#### **Lavdosis CT protokol:**

- Surview: dual 120 kV / 20 mA
- 
- Scanning: Helical, 100 kV, dose modulation 50 mAs som reference dosis (standard 32 cm fantom)
- thickness: 1,5 increment: 0,75
- Resolution: standard
- Collimation: 64x0,625
- Rot time: 0,75
- IR: iDose 4
- Filter: Detail (D)
- Matrix: 512
- C/W: -600/1600
- 
- Rekonstruerede Serier:
- Axial 1,5/0,75
- Axial 1/1 til AI
- Recon Axial – coronal – sagittal 3/3
- Recon mediastinum 3/3
- MIP Axial 10/3

Links:

Spørgeskemaer