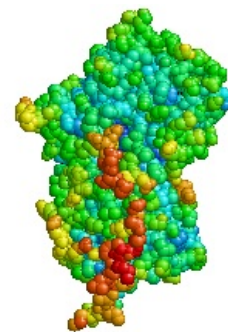


# Antitrypsin

**$\alpha_1$ -antitrypsin** (A1AT, AAT) je protein tvořený v játrech, odkud je uvolňován do krevního řečiště. Jeho nedostatek může vést ke vzniku plicního emfyzému a jeho dysfunkční tvorba vede k cholestatickému onemocnění jater (cirhóze jater, hepatomu), díky hromadění abnormálního AAT v hepatocytech. Deficit AAT je v současnosti nejčastější příčinou transplantace jater u dětí.<sup>[1]</sup>



Alfa-1-antitrypsin

AAT patří mezi reaktanty akutní fáze. AAT je proteázový inhibitor, který inaktivuje řadu enzymů. Jedním z nich je elastáza neutrofilů v plicní tkáni, která je fyziologickou součástí ochrany organismu při poranění a zánětu, ale zároveň je svou proteolytickou aktivitou nebezpečná pro plicní tkáň. Zvýšená koncentrace AAT v séru bývá nejen při infekcích, ale také při používání orálních kontraceptiv, při těhotenství, stresu a zánětu štítné žlázy. Koncentrace AAT může být snížena u novorozeneckého respiračního distress syndromu a při stavech, kdy je snížena koncentrace sérových proteinů, jako jsou onemocnění ledvin (nefrotický syndrom), malnutrice a u některých nádorů.<sup>[1]</sup>

AAT je tvořen jako produkt dvou kopií genu Pi – genu proteázového inhibitoru. Tento gen je kodominantní, což znamená, že každá kopie odpovídá za polovinu tvorby AAT v organismu. Pokud je mutace jednoho nebo obou genů vzniká málo AAT anebo dysfunkční AAT. U pacientů s tvorbou nižší než 30 % fyziologické tvorby AAT hovoříme o deficitu alfa-1 antitrypsinu. Okolo 10 % nemocných s AAT deficitem má po narození žloutenku. U řady nemocných se stav zlepšuje, avšak těžké postižení vyžaduje transplantaci jater v dětství.<sup>[1]</sup>

## Indikace vyšetření hladiny AAT v séru

- Novorozenci a malé děti s ikterem, který přetrvává více než 1–2 týdny po porodu.
- Splenomegalie, ascites, svědění a další známky jaterního onemocnění u dětí.
- Osoby mladší 40 let, u kterých se rozvíjí dušnost, mají chronický kašel nebo bronchitidu, namáhavě dýchají a mají další známky emfyzému, zejména u nekuřáků a osob, které nejsou vystaveny látkám dráždivým plicí.
- Příbuzní osob s deficitem AAT.<sup>[1]</sup>

## Indikace DNA vyšetření AAT

- prokázaná snížená koncentrace AAT;
- podezření na odlišnou tvorbu varianty AAT;
- chybí tvorba AAT;
- příbuzní osob s deficitem AAT (včetně určení rizika přenosu na děti).<sup>[1]</sup>

## Odkazy

### Související články

- Deficit antitrypsinu

### Reference

1. LAB TESTS ONLINE, „*Alfa-1 Antitrypsin* [online]. [cit. 2010-05-31]. <[http://www.labtestsonline.cz/tests/Alpha\\_1Antitrypsin.html?lnk=2](http://www.labtestsonline.cz/tests/Alpha_1Antitrypsin.html?lnk=2)>.