



Альфа-1-антитрипсин

Альфа-1-антитрипсин (антипротеаза) – белок, который вырабатывается печенью, а также в меньшем количестве эпителием легких и макрофагами. Он защищает ткани организма от повреждений активированными протеазами, путем их ингибирования. При этом основная его функция состоит в защите легких от **эластазы**, которая производится нейтрофилами в ответ на повреждения и воспаления.

Эластаза расщепляет белки для их последующей переработки и выведения из организма. Если активность фермента не регулируется альфа-1-антитрипсином, она может начать повреждать здоровые ткани, в частности ткани легких.

Синтез альфа-1-антитрипсина регулируется двумя копиями гена протеазного ингибитора серпина-1. Это так называемый кодоминантный ген, то есть каждая копия гена серпина-1 отвечает за образование половины гена альфа-1-антитрипсина. При изменениях или мутациях одной или обеих копий гена образуется меньшее количество альфа-1-антитрипсина либо его дисфункциональная разновидность. Если в результате этого продукция альфа-1-антитрипсина падает более чем на 30 % ниже нормы, то наступает расстройство, называемое дефицитом альфа-1-антитрипсина. При этом повышается риск возникновения эмфиземы, а также болезней легких в начале полового созревания. Курение и регулярный контакт с дымом и пылью ускоряют развитие болезни и усложняют ее течение из-за повреждения легких.

Альфа-1-антитрипсин со сниженной функцией накапливается в клетках печени, где образует аномальные белковые цепи, которые приводят к повреждению клеток печени и гепатиту, особенно тяжело протекающему у новорожденных и проявляющихся холестатической желтухой у 10-20 % пациентов. Около 20% случаев поражения печени у новорожденных в детском возрасте трансформируется в цирроз печени. В настоящее время альфа-1-антитрипсиновая недостаточность является наиболее распространенной болезнью печени в педиатрии.

У взрослых с дефицитом ААТ повышается риск развития хронических заболеваний печени, цирроза и рака печени (гепатоцеллюлярная карцинома).



Анализ крови на альфа1-антитрипсин позволяет выявить дефицит ААТ и вовремя начать лечение.

Показания к назначению:

- Для диагностики причин эмфиземы у молодых пациентов (моложе 40лет), особенно если пациент не подвержен таким факторам риска, как курение или регулярный контакт с раздражающими веществами типа пыли и дыма.
- Для выявления причин продолжительной желтухи и других нарушений функции печени (главным образом у детей и подростков).
- Если у пациента имеется близкий родственник, страдающий от альфа-1-антитрипсиновой недостаточности.

Референсные значения на бланках в независимой лаборатории «Пром-Тест».

Что означают результаты теста?

Повышенный уровень альфа1-антитрипсина скорее всего указывает на инфекционный процесс в организме или воспалительную реакцию. В таком случае необходимо проводить дальнейшее обследование для поиска причин воспаления.

Низкий уровень ААТ – признак дефицита фермента, в том числе генетически обусловленного. При этом чем ниже концентрация ААТ в крови, тем выше риски развития эмфиземы и хронической обструктивной болезни легких, гепатита, цирроза и других повреждений печени. При низких значениях фермента рекомендован генетический анализ на выявление мутаций в гене SERPINE1.