

FERNANDA ASPILCHE

Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie - AATD

Fernanda, mama van Isabel (10 jaar) en Pablo (14 jaar), werd in 2019 gediagnosticeerd met Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie, een ongeneeslijke, progressieve longaandoening die een hele tijdlang met astma werd verward.

Met haar ziekte behoort Fernanda tot die categorie voor wie COVID-19 een bovengemiddeld risico vormt. Door de dreiging van corona neemt ze zo veel mogelijk het zekere voor het onzekere. Huishoudelijke taken werden aangepast: haar man gaat uit huis voor de boodschappen, zij blijft thuis en geniet nu van het koken.

“De arts die me mijn diagnose uiteindelijk gaf, had nog nooit een patiënt met AATD gehad.”

Maar ook los van COVID-19 is de toekomst er voor Fernanda erg onzeker geworden. De diagnose werd gesteld in september 2019 en bracht angst en ook enige frustratie met zich mee. De arts die haar de diagnose meedeelde gaf toe dat Fernanda haar eerste patiënt was met deze aandoening en dat ze er goed aan zou doen zich via bronnen op het internet verder te informeren. Zo werd de verwarring er na de diagnose alleen groter op. Maar intussen weet Fernanda dat ze geluk heeft dat de diagnose überhaupt gesteld werd. Wellicht blijft een belangrijk deel van de patiënten met AATD in België ongediagnosticeerd en als die er wel komt is dat vaak pas na jaren van symptomen.

Er bestaat een behandeling op basis van plasma waarmee het tekort aan Alpha-1 Antitrypsine gecompenseerd wordt. Maar in België hebben enkel patiënten die voor 2010 gediagnosticeerd werden hier toegang toe. Andere Europese landen, onder meer Frankrijk, Duitsland en ook Spanje, Fernanda's oorspronkelijke thuisland, betalen de behandeling wel terug voor patiënten zoals Fernanda.

In geval haar longcapaciteit dramatisch afneemt, kan Fernanda 'uitkijken' naar een longtransplantatie, maar de plasmabehandeling om te helpen het niet zover te laten komen, is in België niet mogelijk.

Fernanda is na de initiële schok van haar diagnose met sneltempo beginnen lezen, leren en contacten leggen met andere met patiënten in België en daarbuiten, met specialisten en ook met RaDiOrg. Ze heeft zich voluit geëngageerd in de Belgische Alpha-1 patiëntenvereniging en ze werd een waardevol lid van het RaDiOrg team. Ze zet zich met een positieve overtuiging in om bij te dragen aan betere bekendheid van Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie en aan de gedeelde uitdagingen met alle zeldzame ziekten.

WAT IS AATD?

Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie (AATD) is een recessief erfelijke ziekte. Bij AATD wordt het eiwit, Alpha 1 Antitrypsin, onvoldoende aangemaakt door de lever. Door een tekort van dit beschermende eiwit treedt er in de eerste plaats schade op aan de longen en verder ook aan de lever. De ziekte leidt tot kortademigheid door COPD (Chronic Obstructive Pulmonary Disease) of longemfyseem.

Naar schatting zouden er in Europa ongeveer 1 op 1600 tot 1 op 2000 mensen met Alpha-1 Antitrypsine Deficiëntie zijn. Maar de diagnose wordt vermoedelijk slechts bij 5% van de mensen met AATD werkelijk gesteld. Als de diagnose gesteld wordt, is dat vaak na een jarenlange zoektocht.

Dat veel patiënten ongediagnosticeerd blijven, is ook de conclusie op basis van Belgische data. Er zouden in België naar schatting 3000 of 4000 mensen met AATD leven. Maar in UZ Leuven, het medische centrum met de grootste groep gekende AATD patiënten, zijn slechts een goeie 200 bekend.

Er bestaat een behandeling op basis van plasma waarmee het tekort aan Alpha-1 Antitrypsine gecompenseerd wordt. In België is deze echter niet meer toegankelijk voor AATD patiënten. Patiënten met AATD moeten minstens jaarlijks op controle bij een longspecialist en een leverspecialist.

Fernanda Espilche

 48 jaar

 Lievegem, geboren in Spanje

 Sales & relations manager bij Euroclear

 #noticorn

