

## Varovné známky AATD

- každý pacient s CHOPN, vznikem astmatu v dospělosti, brochiektáziemi, jinak nevysvětlitelným onemocněním jater, panikulitidou či c-ANCA vaskulitidou
- v případě kvantitativního poklesu pásu  $\alpha_1$ -globulinu nebo morfologických abnormalit vrcholu  $\alpha_1$  při elektroforéze sérových proteinů

### Řádná diagnostika AATD

#### Vyšetření 1. úrovně

plazmatická koncentrace AAT  
(nefelometricky nebo imunoturbidimetricky)  
+ hladina CRP

zvýšená hodnota CRP

opakovat stanovení  
koncentrace AAT + CRP  
nejméně za 2–4 týdny  
po odeznění zánětu

CRP v normálním rozmezí  
AAT < 110 g/l

CRP v normálním rozmezí  
AAT > 110 g/l

pacient netrpí AATD

#### Vyšetření 2. úrovně

molekulární analýza v akreditovaném  
diagnostickém referenčním centru, kde se  
provádí genotypizace, fenotypizace  
a sekvenování DNA

plazmatická hladina AAT 51–110 g/l  
(< referenční hladina v obecné populaci)

a/nebo

1 patologická alela genu *SERPINA1*  
(heterozygot)

**Středně závažný deficit**

plazmatická hladina AAT  $\leq 50$  g/l  
(blíží se protektivní hladině nebo pod ní)

a/nebo

2 patologické alely genu *SERPINA1*  
(homozygot nebo složený heterozygot)

**Závažný deficit**

U jedinců s nejméně 1 patologickou alelou je doporučen screening přímých příbuzných.