

kostenlose Broschüre zum Mitnehmen

Atemlos durch Alpha-1?

Oft unerkannt oder spät diagnostiziert



Informationen für Betroffene und Interessierte



Herausgegeben von der Patienten-Bibliothek
gemeinnützige GmbH

crossmed Edition
Arzt und Patient im Gespräch



Impressum

Herausgeber	Offene Akademie & Patienten-Bibliothek gGmbH Unterer Schranneplatz 5 88131 Lindau Telefon 08382 - 409234 Telefax 08382 - 409236 info@Patienten-Bibliothek.de www.Patienten-Bibliothek.de
Wissenschaftliche Beratung	PD Dr. Pavel Strnad Dr. Karim Hamesch Uniklinik RWTH Aachen, Med. Klinik III, Aachen Europäisches Referenzzentrum für die Leberbeteiligung bei Alpha-1-Antitrypsinmangel Hotline 0241 - 80-36606 mail@alpha1-leber.de
Redaktion	Sabine Habicht, Lindau S.Habicht@crossmed.de
Verlag	Crossmed GmbH Unterer Schranneplatz 5 88131 Lindau Telefon 08382 - 409234 Telefax 08382 - 409236 info@crossmed.de, www.crossmed.de
Druckerei	Holzer, Druck und Medien, Weiler im Allgäu
Auflage	1 / 2018
Quellen	Eine Literaturliste (Quellenangaben) kann kostenfrei über den Verlag angefordert werden: Adresse siehe oben oder über info@crossmed.de
Bildnachweis	Deckblatt © Giulio_Fornasar - Fotolia.com, S. 2 tai111, S. 6 AOK-Mediendienst, S. 7 Gol- denCreative, S. 8 zuzanaa, S. 9 Grifols, S. 11 blueringmedia, S. 12 jinga80, S. 13 olenka758 - Fotolia.com, S. 15-16 bismillah_bd - Fotolia.com, S. 17 freestyle_images, S. 18 Matthias Buehner, ylivdesign - Fotolia.com, Rückseite nebari, Yuri Arcus, nobeastsofierce, Alexan- der Raths - Fotolia.com

Inhaltsverzeichnis

Seite

5	Vorwort – Oft unerkannt oder spät diagnostiziert
6	Einer möglichen Ursache auf den Grund gehen
7	Schutzprotein Alpha-1-Antitrypsin
8	Gendefekt
9	Alpha-1-Testung
11	Alpha-1 und die Lunge
13	Alpha-1 und die Leber
15	Behandlungsmöglichkeiten
17	Lebensqualität mit Alpha-1
19	Hilfe durch Selbsthilfe
21	AlphaCare Serviceprogramm
22	Adressen / Internet / Literatur

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

Alpha-1-Antitrypsinmangel (AATM) ist eine der häufigsten Erbkrankheiten der Lunge, dennoch bleibt die Erkrankung in den meisten Fällen unerkannt oder wird erst spät diagnostiziert.

Erhalten Betroffene im Erwachsenenalter die Diagnose Lungenemphysem wird zu-
meist von einer COPD (chronisch obstruktiven Lungenerkrankung) ausgegangen.
Diese wird vor allem durch langjähriges Rauchen erworben. Häufig wird dabei
übersehen, dass ein Lungenemphysem auch genetisch durch einen AAT-Mangel
entstanden sein kann. Im Schnitt dauert es etwa acht Jahre bis ein von AAT-Be-
troffener erfährt, was tatsächlich hinter seinen Symptomen steckt. In der Regel
hat er bis zu diesem Zeitpunkt bereits mehrere Ärzte wegen seiner damit verbun-
denen Gesundheitsprobleme aufgesucht.

Nach wie vor steht der AAT-Mangel zu wenig im Fokus der Wahrnehmung. Von einer
hohen Dunkelziffer mit bis zu 90 % unerkannter Fälle wird derzeit ausgegangen.

Dabei verdeutlichen gleich mehrere Gründe, warum die Abklärung eines möglichen
Alpha-1-Antitrypsinmangels so wichtig ist. Denn liegt ein AAT-Mangel vor,

- ist eine spezielle Therapie in Form einer Substitution des körper-
eigenen Alpha-1-Antitrypsins möglich
- kann eine genauere Anpassung der Medikation insgesamt erfolgen
- ist eine frühzeitige Entdeckung von Leberschädigungen – die bei
AATM häufig vorkommen, bei einer COPD jedoch nicht – möglich
- kann die Erbkrankheit frühzeitig im familiären Umfeld (Eltern,
Geschwister, Kinder) entdeckt werden

Wissenschaftler empfehlen daher die nur einmal notwendige Testung auf AAT bei jedem
COPD-Patienten oder bei jeder Leberschädigung. Bereits wenige Tropfen Blut reichen aus.

Lassen Sie sich beim nächsten Arztbesuch auf einen Alpha-1-Antitrypsinmangel testen!

Ihre
Marion Wilkens
1. Vorsitzende
Alpha1 Deutschland e.V.



Einer möglichen Ursache auf den Grund gehen

Atemnot ist neben Husten und Auswurf die vordergründige Symptomatik, warum Betroffene bei ihrem Hausarzt vorstellig werden. Die Wege bis zur tatsächlichen Diagnose verlaufen sehr individuell und vielfältig. Einige Mitglieder des Alpha1 Deutschland e.V. schildern ihre ganz persönlichen Erfahrungen:

Aufgrund von Symptomen wie Husten und Atemnot war Rainer Bennsteins Schwester zum Arzt gegangen. Während der Familienanamnese wurde auch über die Lungenerkrankung unbekannter Herkunft des verstorbenen Vaters gesprochen. Daraufhin veranlasste der Arzt eine Blutuntersuchung, bei der ein Alpha-1-Antitrypsinmangel diagnostiziert wurde. Auch Rainer Bennstein wies den AAT-Mangel auf. Nun wusste er endlich, im Alter von 43 Jahren, was hinter seiner Kurzatmigkeit wirklich steckt. Sieben Jahre schon bestand die Symptomatik bei ihm. Zunächst vermutet als Antwort des Körpers auf den rapiden Abbruch des Leistungssports wegen einer Knieoperation. Danach wurde das Rauchen als mögliche Ursache ins Visier genommen. Doch nach dem Rauchstopp trat keine Veränderung ein, die Kurzatmigkeit wurde sogar eher stärker.

Im Alter von 58 Jahren bekam Petra Netzel nach einer ausgeprägten Lungenentzündung mit Keuchhusten immer mehr Probleme mit Luftnot. Trotz ihrer Sportlichkeit und regelmäßigem Joggen kam sie schnell außer Puste. Selbst das Tragen von Taschen fiel immer schwerer. Als die Luftnot beängstigend wurde, wurde sie im Krankenhaus vorstellig. Dort äußerte man den Verdacht einer COPD und Petra Netzel wurde gefragt, ob sie rauche oder einer Arbeit unter Einfluss von Schadstoffen nachgehe. Da sie beides verneinen konnte, erfolgte eine medikamentöse Einstellung einer Asthmatherapie. Die Medikamente zeigten jedoch keinerlei Wirkung. Im Gegenteil, die Symptome nahmen weiter zu. Es herrschte Ratlosigkeit sowohl bei ihrem Lungenarzt als auch im örtlichen Krankenhaus, das sie in den kommenden Jahren noch dreimal notfallmäßig aufsuchen musste. Der Lungenfacharzt nahm schließlich Kontakt mit einer Lungenklinik auf, in der eine AAT-Testung vorgenommen wurde.

Thomas Heimann war 35 Jahre alt und zu diesem Zeitpunkt noch starker Raucher. „Irgendwann habe ich eine ausgeprägte Erkältung, eine Bronchitis bekommen, mit der ich am Ende nur mehr im Sitzen schlafen konnte. Mein damals noch relativ junger Hausarzt prüfte unter anderem meine Lungenfunktion und wurde aufgrund der geringen Leistungsfähigkeit nachdenklich. Während seiner Praktikantenzeit in England hatte er vom Alpha-1-Antitrypsinmangel schon einmal gehört. Er überwies mich an einen Lungenfacharzt, der mich auf Alpha-1 testete. Ich hatte wirklich Glück, dass mein Hausarzt Alpha-1 kannte und aufgrund meines Alters und der Lungenfunktion die Möglichkeit einer Erkrankung in Betracht gezogen hat. Bei einem Leberscan wurde zudem eine Beteiligung der Leber festgestellt.“



Schutzeiweiß Alpha-1-Antitrypsin

Alpha-1-Antitrypsin (AAT) ist ein körpereigenes Eiweiß (Protein), das vorwiegend in den Zellen der Leber gebildet wird. Von dort gelangt AAT in den Blutkreislauf und ist praktisch in allen Körpergeweben vorhanden.



Innerhalb der Stoffwechselprozesse kann AAT als ein wichtiger „Gegenspieler“ (Proteinaseninhibitor = PI oder Pi) von körpereigenen Enzymen (Proteasen) betrachtet werden.

Enzyme werden bei entzündlichen Prozessen und chronischen Reizzuständen vermehrt gebildet, um Fremdstoffen, zum Beispiel Bakterien oder Schadstoffpartikel, zu zerstören. Da Enzyme jedoch nicht zwischen Fremdstoffen und körpereigenem Gewebe unterscheiden können, besteht die Aufgabe von AAT darin, als eine Art molekulare Schutzschild zu fungieren.

AAT wird daher auch als „Schutzeiweiß“ bezeichnet – es inaktiviert die überschüssigen Proteasen.

Entdeckung

Wichtige Grundlagen, um einen Mangel an Alpha-1-Antitrypsin im Blut überhaupt erkennen zu können, hat insbesondere der schwedische Forscher Arne Tiselius mit seinen Arbeiten zur Aufspaltung von Proteinen durch Elektrophorese geschaffen, für die er 1948 den Nobelpreis erhielt.

Die Elektrophorese ist eine labormedizinische Untersuchung, bei der die Eiweiße des Blutes nach Gruppen getrennt werden können und somit in ihrer relativen Verteilung Hinweise auf verschiedene Erkrankungen geben.

Erstmals beschrieben wurde der Alpha-1-Antitrypsinmangel 1963 von den schwedischen Forschern Carl-Bertil Laurell und Sten Eriksson. Sie stellten fest, dass das Fehlen des körpereigenen Proteins AAT eine voranschreitende Zerstörung des Lungengewebes zur Folge hat.

Gendefekt

Die Ursache des Alpha-1-Antitrypsinmangels ist ein genetischer Defekt. AAT-Mangel ist also eine erblich bedingte Stoffwechselerkrankung und unter Europäern eine der häufigsten genetischen Erkrankungen überhaupt.

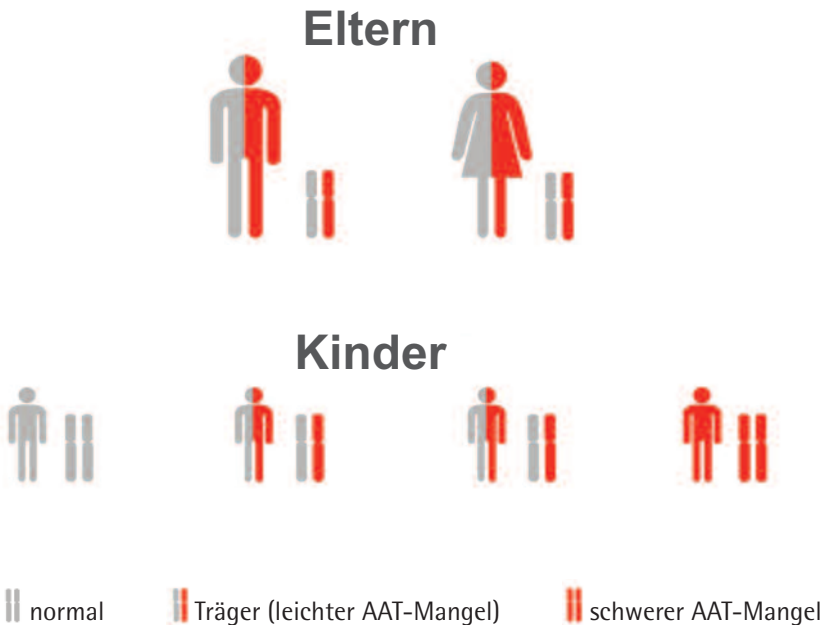
Die genetische Information des AAT befindet sich auf dem Chromosom 14. Durch Mutation wird im Prinzip eine Veränderung im „Bauplan“ des Alpha-1-Antitrypsinproteins ausgelöst. Einer der insgesamt 394 Aminosäurebausteine, aus denen das Protein besteht, wird ausgetauscht.

In Folge dessen findet sich entweder nur noch eine geringe oder gar keine Alpha-1-Antitrypsinkonzentration mehr im Blutserum.

Vererbung

Vereinfacht ausgedrückt, besitzt jeder Mensch einen doppelten Satz an Chromosomen, auf denen sich die Gene mit den Erbinformationen befinden. Jedes Gen wird einmal von der Mutter und einmal vom Vater vererbt. Somit kann das AAT-Gen entweder normal sein (M) oder eine der verschiedenen Ausprägungsformen von Mutationen (S oder Z oder O) aufweisen.

Die nachfolgende Abbildung zeigt das Alpha-1-Antitrypsinvererbungsschema:



Alpha-1-Testung

Experten empfehlen eine Alpha-1-Testung:

- bei allen Patienten mit COPD/Lungenemphysem einmal im Leben
- bei allen Patienten mit einer chronischen Lungenerkrankung, die sich trotz Behandlung nicht verbessert
- bei Verwandten ersten Grades (Eltern, Kinder, Geschwister) von Patienten mit einem nachgewiesenen AAT-Mangel
- bei auftretenden Lebererkrankungen oder bei Lebererkrankungen, die in der Kindheit aufgetreten sind

Eine Testung erfolgt in zwei Schritten.

1. AlphaKit® QuickScreen Schnelltest

Der Schnelltest ist eine einfache und schnelle Methode, bei der das Ergebnis bereits nach 15 Minuten vorliegt. Wenige Tropfen Blut aus der Fingerkuppe ermöglichen ein Screening hinsichtlich des Vorliegens der Z-Variante des Proteins AAT, das für mehr als 95 % der AAT-Mangelerkrankungen verantwortlich ist.

Der Test kann kostenfrei durch den Hausarzt oder Lungenfacharzt angefordert werden – siehe www.pro-alpha.de.



oder

Bestimmung des Alpha-1-Antitrypsinserumspiegels im Blut durch eine Blutentnahme beim Hausarzt oder Lungenfacharzt.

Die Auswertung erfolgt in einem Labor, das Ergebnis liegt einige Tagen später vor.

Wichtig! Bei einem vorliegenden Infekt kann der AAT-Wert fälschlicherweise erhöht sein, daher wird zeitgleich die Bestimmung des Entzündungsmesswertes CRP empfohlen, um einen Infekt auszuschließen.

2. Nur wenn der Serumspiegel den Normwert der Alpha-1-Antitrypsinkonzentration im Blut unterschreitet, ist dies ein Hinweis für einen bestehenden Mangel.

In diesem Fall ist im infektfreien Intervall eine weitere labordiagnostische Untersuchung zur **Phäno- und Genotypisierung** notwendig, die Aufschluss über die Art der Veränderung im Erbgut geben kann.

Die weiterführende Blutuntersuchung kann mittels des AlphaKit® oder einer Laboruntersuchung in einem spezialisierten Labor vorgenommen werden. Das Verfahren des AlphaKit® erfolgt, indem der Arzt einige Tropfen des entnommenen Blutes auf ein spezielles Filterpapier aufträgt und die Probe dann an das Deutsche Alpha-1-Antitrypsin-Zentrum an der Universität Marburg zur molekularbiologischen Untersuchung versendet. Zwei bis drei Wochen später liegt das Ergebnis vor. Sowohl für Arzt als auch Patient ist diese Untersuchung kostenfrei. Weitere Informationen siehe www.pro-alpha.de.

Bei einer molekularbiologischen Laboruntersuchung wird eine Blutprobe entnommen und an ein dafür spezialisiertes Labor übersandt.

Nach heutigem Stand der Wissenschaft hat die Z-Variante in Deutschland die größte Krankheitsrelevanz, insbesondere wenn beide Gene betroffen sind (PiZZ-Genotyp).

Charakteristika der relevantesten Genotypen bei AAT-Mangel in Nord- und Westeuropa

Genotyp	Serumkonzentration	Lungenbeteiligung	Leberbeteiligung
PiMM	150-350 mg/dl	normal	normal
PiMZ	90-210 mg/dl	geringes Risiko für ein Emphysem	wahrscheinlich keine spontane Lebererkrankung, aber vermutlich beschleunigte Entwicklung anderer Lebererkrankungen bei Vorliegen von Belastungsfaktoren
PiSZ	75-120 mg/dl	mittleres Emphysemrisiko	unklar, vermutlich ähnlich wie bei PiZZ oder PiMZ
PiZZ	20-50 mg/dl	hohes Risiko für ein Emphysem (ausgeprägte und frühe Entwicklung)	hohes Risiko für Hepatitis, Leberfibrose und Leberzirrhose, Leberkrebs

Quelle: modifiziert nach PD Dr. Pavel Strnad/Dr. Karim Hamesch Uniklinik RWTH Aachen Patienten-Bibliothek / COPD in Deutschland, Herbst/2016 / Prof. Dr. Dr. Robert Bals, Homburg, 2017

Alpha-1 und die Lunge

Die eindeutig häufigste Auswirkung eines Alpha-1-Antitrypsinmangels ist eine Erkrankung der Lunge.

Da mit jedem Atemzug nicht nur Sauerstoff, sondern auch kleine Schwebepartikel wie Staub, schädigende Gase, Viren oder Bakterien in die Lunge gelangen, ist das Immunsystem der Lunge kontinuierlich aktiv, um eindringende Krankheitserreger unschädlich zu machen.

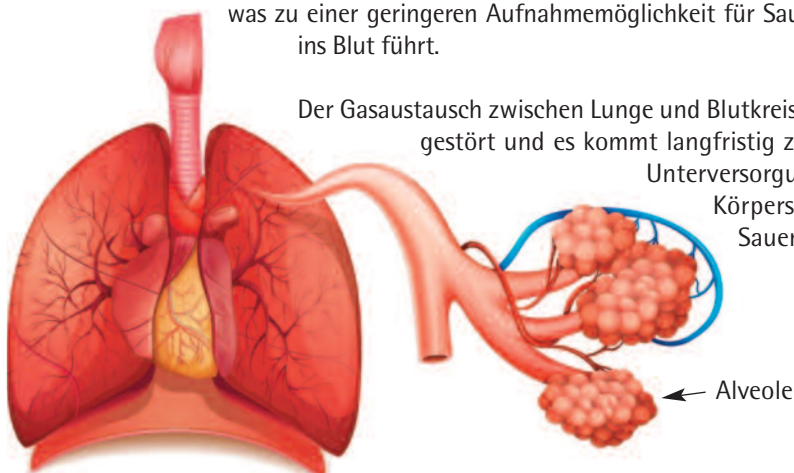
Für die lokale Entzündungshemmung ist die Neutrophile Elastase, ein Enzym (Protein) in der Lunge, zuständig. Besteht jedoch ein Mangel des Schutzproteins AAT, kommt das „System“ der Entzündungshemmung aus dem Gleichgewicht. Neben den Krankheitserregern „bekämpfen“ die Neutrophile Elastase nun auch die Strukturproteine (insbesondere Elastin), deren Funktion die Formgebung und der Halt von Geweben ist. Die Folge ist, gesundes Lungenwebe wird zerstört.

Lungenemphysem

Während des langjährigen Krankheitsverlaufs eines AAT-Mangels gehen sehr langsam, aber kontinuierlich mehr und mehr Lungenbläschen (Alveolen) verloren. Die verbleibenden Alveolen sind überdehnt, verlieren mit der Zeit ihre elastische Struktur und fallen beim Ausatmen in sich zusammen. Aus ursprünglich Millionen elastischen Lungenbläschen entstehen große Blasen, in denen die Luft „gefangen“ bleibt. Dadurch erhöht sich das Gasvolumen in der Lunge, das Ausatmen fällt schwerer. Diese Überblähung der Lunge wird als Lungenemphysem bezeichnet.

Alveolen sind die strukturellen Elemente einer Lunge, in denen bei der Atmung der Gasaustausch zwischen Blut und Lungengewebe erfolgt. Durch die Veränderung der Alveolen verändert sich gleichzeitig die zur Verfügung stehende Gasaustauschfläche, was zu einer geringeren Aufnahmemöglichkeit für Sauerstoff ins Blut führt.

Der Gasaustausch zwischen Lunge und Blutkreislauf ist gestört und es kommt langfristig zu einer Unterversorgung des Körpers mit Sauerstoff.



Symptomatik

Erste Beschwerden können bereits zwischen dem 30. und 40. Lebensjahr auftreten. Am auffälligsten ist dabei die Luftnot unter Belastungssituationen, wie zum Beispiel beim Treppensteigen oder bei sportlichen Aktivitäten.

Insgesamt sind drei Beschwerdebilder für ein Lungenemphysem bezeichnend, wobei nicht alle Symptome auftreten müssen und zudem unterschiedlich ausgeprägt sein können:

- Atemnot
- Husten
- Auswurf

Der Brustkorb ist dabei oft fassförmig gebläht und die Ausatemphase deutlich verlängert.

Da diese Lungensymptomatik identisch bei den wesentlich häufigeren „Volkskrankheiten“ Asthma und COPD (chronisch obstruktive Lungenerkrankung) vorkommt, wird bei vielen Betroffenen ein Alpha-1-Antitrypsinmangel lange Zeit nicht erkannt.

Tabakrauch

Rauchen schädigt das Selbstreinigungssystem der Atemwege und macht die noch vorhandenen Schutzzeiweiße unwirksam. Somit sind Tabakrauch – wie auch andere Luftschadstoffe – für Menschen mit einem AAT-Mangel besonders schädlich. Denken Sie daran, dass diese Effekte auch bei Passivrauchen eintreten.

Diagnostik

Die Diagnostik eines Lungenemphysems erfolgt über den Weg der Anamnese (Krankengeschichte) im Gespräch mit dem Arzt, einer körperlichen Untersuchung und dem Abhören der Lunge mit dem Stethoskop. Weiterhin wird eine Lungenfunktionsmessung mittels Spirometrie bzw. optimalerweise mittels Bodyplethysmographie und Blutgasanalyse vorgenommen. Emphysemanzeichen lassen sich im Röntgenbild und in der Computertomographie (CT) erkennen. Grundsätzlich sollte ein Patient mit COPD/Lungenemphysem in Behandlung eines Lungenspezialisten sein, da dieser über die notwendigen diagnostischen Geräte verfügt.





Alpha-1 und die Leber

Erkrankungen der Leber sind die zweihäufigste Auswirkung, die sich aufgrund eines Alpha-1-Antitrypsinmangels entwickeln kann.

Das in den Leberzellen gebildete und bei einem AAT-Mangel strukturell veränderte Eiweißmolekül kann nicht mehr ungehindert in die Blutbahn abfließen. Es staut sich, lagert sich in den Leberzellen ab und verändert so auf Dauer das Lebergewebe.

Durch die chronische Schädigung kann es zum Umbau des Lebergewebes mit Vernarbungen (Fibrose) kommen und – wenn nicht frühzeitig eine leberfachärztliche Betreuung erfolgt – bis zur Leberzirrhose (Schrumpfleber, bei der sich das Lebergewebe in Narben- und Bindegewebe wandelt) fortschreiten.

Die Situation in der Leber – mit einem Überschuss an AAT – unterscheidet sich also grundlegend von der Situation in der Lunge – mit einem Mangel an AAT.

Säuglinge, Kinder und Erwachsene ab dem 40. Lebensjahr sind besonders von einer Leberbeteiligung betroffen.

Bei Kindern ist der AAT-Mangel die häufigste Erbkrankheit, die zu einer Lebererkrankung führt. Oft beschränken sich die Symptome auf eine vorübergehende Gelbsucht im Säuglingsalter, erhöhte Leberwerte und/oder eine vergrößerte Leber im Kindesalter. Beachten Sie: Eine Gelbsucht bei Neugeborenen kann jedoch viele Ursachen haben und somit durchaus auch harmlos sein.

Symptomatik

Die Leber ist das zentrale Organ innerhalb des Stoffwechsels eines Menschen. Im Gegensatz zu anderen Organen, bei denen man Störungen leicht bemerkt, ist die Leber eher ein „Arbeitstier, das sich nicht beschwert“.

Zitat PD Dr. Pavel Strnad, Uniklinik RWTH Aachen

Auftretende Symptome wie Müdigkeit, Unwohlsein oder leichte Druckschmerzen im Bauch sind unspezifisch und können der Leber als Ausgangsort nicht sicher zugeordnet werden. Die Leber ist nicht schmerzempfindlich. Erkrankungen werden oft erst ersichtlich, wenn sie nicht mehr heilbar sind.

Diagnostik

Grundsätzlich besteht derzeit noch ein zu geringes Bewusstsein, dass bei einem Alpha-1-Antitrypsinmangel nicht nur die Lunge, sondern ebenfalls die Leber betroffen sein kann.

Ein weiteres Handicap ist, dass die alleinige Bestimmung der Leberwerte im Labor nicht aussagefähig genug ist. Eine Gewebeprobeentnahme (Leberbiopsie) gibt zwar Aufschluss über den Grund und mögliche Therapieoptionen einer Lebererkrankung, aber nicht jeder Patient benötigt eine Leberbiopsie. Derzeit besteht jedoch noch kein klinischer Standard in der Leberversorgung von AAT-Patienten, um das Ausmaß der Leberbeteiligung zu erfassen – was zu einer unzureichenden Vorsorge führt.

Um die Unterversorgung zu verbessern, wurde ausgehend von der Klinik für Gastroenterologie, Stoffwechselerkrankungen und Internistischen Medizin (Medizinische Klinik III) der Universitätsklinik RWTH Aachen unter Leitung von PD Dr. Pavel Strnad, eine europaweite Registerstudie ins Leben gerufen. Die Bemühungen wurden von der Europäischen Kommission (European Reference Networks) und der Europäischen Lebervereinigung (EASL registry grant) honoriert und die Aachener Uniklinik hat den Auftrag erhalten, europaweit die Aktivitäten hinsichtlich Versorgung und Erforschung der Leberbeteiligung bei AAT-Mangel zu koordinieren.

Dabei geht es darum, durch die modernen Messmethoden eines Leberscans den Vernarbungsgrad der Leber nicht-invasiv, d. h. durch die Haut und nicht durch einen operativen Eingriff, zu messen, um so eine frühe Diagnose zu ermöglichen.

Die Forscher haben in sieben europäischen Ländern bereits über 800 Alpha-1-Patienten kostenlos untersucht. Mit den neuen Erkenntnissen möchten sie auch einen Vorsorgeplan für die Leberbeteiligung bei AAT-Mangel entwickeln. Dadurch soll eine bedarfsgerechte Versorgung flächendeckend ermöglicht werden.

Ziele der Alpha1-Leber-Studie sind unter anderem die Klärung von Fragestellungen wie:

- Welche Begleitfaktoren beeinflussen den Fortgang der Leberbeteiligung?
- Wie sollte eine Leberbeteiligung versorgt werden?
- Welcher Zusammenhang besteht im Hinblick auf das Ausmaß der Lungenbeteiligung im Bezug zur Leberbeteiligung?

Weitere Informationen sowie Untersuchungstermine finden Sie auf
www.alpha1-leber.de
mail@alpha1-leber.de
Hotline 0241 – 80-36606

Behandlungsmöglichkeiten

Ein Alpha-1-Antitrypsinmangel kann zwar nicht geheilt, jedoch das Fortschreiten von Folgeerkrankungen verlangsamt und somit ein positiver Verlauf begünstigt werden. Umso wichtiger ist also ein frühzeitiges Erkennen des AAT-Mangels!

Die Behandlungsziele sind vor allem ausgerichtet auf die Verbesserung bereits bestehender Beschwerden, die Steigerung der Lebensqualität sowie die Verhinderung bzw. Verlangsamung einer weiteren Zerstörung von Gewebe.



Alpha-1-Antitrypsinmangel

Das fehlende Schutzprotein Alpha-1-Antitrypsin kann je nach Ausprägung der Erkrankung mittels Substitutionstherapie ersetzt werden. Dadurch wird die Konzentration des AAT im Blut angehoben, was zu einer Verlangsamung der Zerstörung des Lungengewebes führt.

Das verabreichte AAT stammt aus dem Blutplasma gesunder Spender.

In der Forschung befinden sich derzeit zwei weitere Ansätze. Zum einen die Entwicklung einer Gentherapie mit dem Ziel, die korrekte genetische Information in die Zielzellen „einzuschleusen“ und zum anderen den therapeutischen Ansatz einer Inhalation von AAT.

Quelle: www.lungeninformationsdienst.de



Lunge

Zur Behandlung der Symptomatik Atemnot stehen eine Reihe moderner inhalativer Therapeutika zur Verfügung, die insbesondere die Bronchien erweitern und entzündungshemmend wirken.

Ist der Sauerstoffgehalt im Blut erniedrigt, kann eine Langzeit-Sauerstofftherapie notwendig werden.

Eine wichtige Therapiensäule bilden physikalische Therapiemaßnahmen. Hierzu zählen Lungensport, Atemphysiotherapie, medizinische Trainingstherapie und medizinische Rehabilitation.

Endoskopische und chirurgische Behandlungsmöglichkeiten sind die Lungenvolumenreduktion oder Lungentransplantation als letzte Therapieoption.



Leber

Ein wichtiges Ziel der Arbeitsgruppe um PD Dr. Pavel Strnad, Universitätsklinikum Aachen, besteht darin, durch Zelltherapie die Funktion der erkrankten Leber zu unterstützen.

Doch von der wissenschaftlichen Idee bis zum Ankommen in medikamentösen Therapien oder zelltherapeutischen Verfahren in der Behandlungspraxis wird mit einer Entwicklungszeit von noch mindestens 5 Jahren gerechnet.

Weitere Detailinformationen zu Forschungsaktivitäten finden Sie auf www.alpha1-deutschland.org.

Anlässlich des Alpha-1 Infotags des Alpha1 Deutschland e.V. 2017 in Göttingen formulierte Dr. Karim Hamesch, koordinierender Studienarzt, Alpha1-Leber-Studie, Aachen: „Eine Bekämpfung von belastenden Begleitfaktoren, wie z. B. Übergewicht/ Fehlernährung, Diabetes, leberschädigenden Medikamenten, Virushepatitis oder anderen unbemerkten Lebererkrankungen, kann vermutlich den Fortgang des AAT-bedingten Leberumbaus abmildern. Rechtzeitige und adäquate Diagnostik hilft Problemen vorzubeugen!“

Lebensqualität mit Alpha-1

Die entscheidende Botschaft lautet:

Sie selbst können Ihren Krankheitsverlauf positiv beeinflussen.

Information ist der erste wichtige Schritt, um sich mit der eigenen Erkrankung und seiner individuellen Situation auseinanderzusetzen. Nutzen Sie jegliche Möglichkeit, sich umfassend und wissenschaftlich fundiert zu informieren. Nutzen Sie auch die Erfahrungen und Tipps anderer Betroffener. Dieses Wissen bildet die Grundlage für Ihr persönliches aktives Krankheitsmanagement und eine darauf abgestimmte Lebensweise.

Rauchstopp

Tabakrauch belastet Betroffene eines Alpha-1-Antitrypsinmangels ganz besonders, denn er zerstört auch noch das verbliebene Schutzweiß in der Lunge. Ein sofortiger Rauchstopp sollte daher unverzüglich umgesetzt werden. Strukturierte Raucherentwöhnungsprogramme bieten nachweislich die bestmögliche Unterstützung. Sprechen Sie mit Ihrem Lungenfacharzt darüber.

Bedenken Sie, dass auch Passivrauchen schädigend ist. Ebenso sollten hohe Schadstoff- und Feinstoffbelastungen möglichst gemieden werden.

Bewegung

Körperliche Aktivität ist die wichtigste und effektivste nicht-medikamentöse Therapiemaßnahme bei COPD/Lungenemphysem, die man zur Beeinflussung des Krankheitsverlaufes selbst ergreifen kann.



Trainingseffekte, wie eine Steigerung der Belastbarkeit, Linderung der Atemnot und Ermüdbarkeit, sind für COPD- und AATM-Patienten aller Schweregrade durch Studien eindeutig belegt. Eine fachärztliche Untersuchung ist Voraussetzung für die Aufnahme körperlichen Trainings. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt über ein an Ihre individuelle Situation angepasstes Trainingsprogramm.

Lungensport, medizinische Trainingstherapie sowie Atemtherapie sind auch wichtige Bestandteile einer stationären pneumologischen Rehabilitationsmaßnahme. Achten Sie darauf, dass die Rehabilitationsklinik auf Alpha-1-Antitrypsinmangel spezialisiert ist.

Lungensport

Eine Teilnahme an einer regionalen Lungensportgruppe der AG Lungensport ist unbedingt empfehlenswert. Unter www.lungensport.org finden Sie eine aktuelle Übersicht bundesweiter Gruppen, ebenso wie alle Informationen über die Verordnung von Lungensport.

Infektvermeidung

Da das Immunsystem durch den Alpha-1-Antitrypsinmangel bereits beeinträchtigt ist, besteht die Gefahr, schneller einen viralen oder bakteriellen Infekt zu erleiden, der die Lunge zusätzlich belastet.

Viele Maßnahmen können zur Vorbeugung beitragen wie z. B.:

- Pneumokokkenimpfung – Pneumokokken sind der häufigste Erreger einer Lungenentzündung.
- Jährlich zu erneuernde Gripeschutzimpfung (Influenza-impfung).
- Handhygiene – viele Viren und Bakterien werden über die Hände übertragen, regelmäßiges Händewaschen oder -desinfizieren können helfen, insbesondere nach dem Anfassen von häufig frequentierten Türgriffen etc.
- Meiden Sie Kontakt mit erkrankten Personen oder Menschenmengen.
- Schützen Sie sich im Winter mit adäquater Kleidung und ggf. einem Schal vor den Atemwegen. Atmen Sie durch die Nase und nicht den Mund ein – über die Nase kann die Luft erwärmt und bereits Schadstoffe herausgefiltert werden.
- Achten Sie auf Ihren Vitamin-D-Spiegel im Blut – Vitamin D bildet sich insbesondere durch Sonneneinstrahlung auf der Haut. Lassen Sie gelegentlich einen aktuellen Status bei Ihrem Arzt vornehmen.



Ernährung

Eine ausgewogene und gesunde Ernährung versorgt den Körper und alle Organe – somit auch die Lunge – mit den notwendigen Vitalstoffen und belastet auch die Leber nicht zusätzlich. Alle frischen und wenig verarbeiteten Lebensmittel liefern neben Energie genügend Baustoffe wie Vitamine, Mineralien, wichtige Pflanzen- und Ballaststoffe.

Achten Sie auf das richtige Gewicht, Übergewicht belastet – auch Lunge und Leber. Vermeiden Sie ebenso Untergewicht und somit eine Unterversorgung.

Bestandteil einer stationären Rehabilitationsmaßnahme ist auch eine Ernährungsberatung.

Patienten mit Leberproblemen bei AAT-Mangel wird auch geraten, den Konsum von Alkohol einzuschränken. Ob ein Verzicht nötig ist, sollte mit einem Leberfacharzt besprochen werden.

Alpha1 Deutschland e.V.

Die Patientenorganisation Alpha1 Deutschland e.V. wurde 2001 aus einer Selbsthilfegruppe heraus gegründet, knapp 40 Jahre, nachdem die Krankheit das erste Mal in Schweden beschrieben worden war. Zu Beginn der 2000er war der Gendefekt in Deutschland noch weitgehend unbekannt.

Die Organisation wuchs von Jahr zu Jahr: waren es 2003 bereits 120 Mitglieder, erhöhte sich die Zahl 2009 auf 300 Mitglieder. 2015 wurde auf dem jährlich stattfindenden Infotag bereits das 500. Mitglied begrüßt. Heute steht der Verband kurz vor der Mitgliederzahl von 700 Personen. Das stetige Wachstum bedeutet auch, von Forschern und Behandlern besser wahrgenommen zu werden und auf politischer Ebene mehr bewegen zu können.

Von Beginn an standen die Hauptaufgaben der Patientenorganisation fest:

- Schnelle und umfassende Informationen für die Betroffenen nach Diagnose
- Ansprechpartner sein für den Alltag mit dem AAT-Mangel
- Aufmerksamkeit schaffen bei Ärzten und Behandlern sowie Vernetzung unterschiedlicher medizinischer Fachrichtungen
- Aufbau und Unterstützung von Selbsthilfegruppen
- Bekanntmachen des Gendefekts in Medien und auf politischer Ebene
- Kontakte zu Alpha-1-Szenen jenseits der deutschen Grenzen
- Einen Fokus auf von AAT-Mangel betroffenen Kinder setzen

Gebündelte Informationen

Im **Alpha1 Journal**, das zweimal jährlich erscheint, kommen neben namhaften Ärzten und Referenten auch Mitglieder und die Selbsthilfegruppen zu Wort. Neue mediale Möglichkeiten werden genutzt durch den elektronischen Newsletter, ein Familienforum, einer auch auf dem Handy lesbaren Internetseite, Verlinkung mit anderen Organisationen und anderen Ländern. Jährlich wird mindestens ein neuer Flyer rund um das Leben mit Alpha-1-Antitrypsinmangel veröffentlicht.

Jedes Jahr im April findet der große **Alpha1 Infotag** statt. Hier treffen Mitglieder sowie Gäste auf Ärzte und Behandler, für die der AAT-Mangel sehr viel mehr ist als eine seltene Erkrankung.

Ein kleiner Meilenstein war die Veröffentlichung des **Alpha1-Kinderbuchs** „Alpha-1-Antitrypsinmangel – Alles was du wissen musst“. Mithilfe einer Zoogeschichte wird der AAT-Mangel erklärt und den Eltern die Möglichkeit an die Hand gegeben, altersgerecht mit ihren Kindern über den Gendefekt zu sprechen.

Alle zwei Jahre organisiert Alpha1 Deutschland im November einen **Alpha1 Kinder- und Jugendtag**, zu dem Familien mit betroffenen Kindern sowie Referenten eingeladen werden. Hier geht es „gemütlicher“ zu als auf dem großen Infotag, da sich alles auf den AAT-Mangel beim Kind und die Auswirkungen auf die Familie konzentriert.

Alpha1 und die Zukunft

Das nächste Ziel des Verbandes ist, „WIKI“ für den Alpha-1-Antitrypsinmangel zu werden. Dafür werden auf der Homepage www.alpha1-deutschland.org viele Fachinformationen zusammengetragen, so dass sich wirklich jeder Alpha und Interessierte gut aufgehoben fühlt.

Weiterhin werden **Studien** rund um den AAT-Mangel begleitet.

Auch politisch engagiert sich Alpha1 Deutschland, z. B. für die Aufnahme des AAT-Mangels in das **DMP COPD**. Ein Disease-Management-Programm (DMP) ist ein zentral organisiertes Behandlungsprogramm für chronisch kranke Menschen.

Alpha1 Deutschland e.V. möchte dazu beitragen, dass Alpha-1-Patienten ein selbstbestimmtes Leben führen können, dafür setzt sich der Verband mit aller Kraft ein.
Gabi Niethammer, 2. Vorsitzende von Alpha1 Deutschland e.V.

Persönlicher Einblick

Einige Zeit nach der Diagnose konnte ich ein langes Telefonat mit Alpha1 Deutschland führen und habe hierbei sehr viele Informationen erhalten. Auch wurde dabei die Angst vor einer verkürzten Lebenserwartung relativiert. Nach dem Gespräch erhielt ich eine Einladung, an einem Treffen der Selbsthilfegruppe in meiner Nähe teilzunehmen. Mein erster Gedanke war jedoch: Nein, das möchte ich nicht. Ich wollte auf keinen Fall mit jammernden Menschen sprechen, die mir schildern, was mir möglicherweise noch alles bevorsteht. Was mich dennoch bewogen hat, an diesem Treffen teilzunehmen, waren der Arztvortrag zum AAT-Mangel und die Möglichkeit, eigene Fragen stellen zu können.

Es kam anders. Denn es gab dort einfach keine jammernden Menschen. Bei jedem Gespräch, das ich führen konnte, habe ich Neuigkeiten erfahren. Ein wichtiger Tag für mich, an dem ich viel gelernt habe, nicht nur durch den Arztvortrag, sondern insbesondere von den anderen Patienten.

Marion Wilkens, heute 1. Vorsitzende von Alpha1 Deutschland e.V.

Kontakt

Alpha1 Deutschland e.V.
Alte Landstraße 3, 63479 Ginsheim
Kostenfreie Servicenummer 0800 – 5894662
info@alpha1-deutschland.org
www.alpha1-deutschland.org

Eine zusätzliche Informationsquelle für die vielen „kleinen“, aber oftmals gleichermaßen drängenden, Fragen rund um Alpha-1 – für die im Praxisalltag meist zu wenig Zeit bleibt – können Serviceangebote wie beispielsweise das AlphaCare Programm darstellen. AlphaCare bietet Patienten, Angehörigen und Interessierten zum einen nützliche Basisinformationen und zum anderen qualifizierte Ansprechpartner, die bei Fragen rund um das Thema Alpha-1 telefonisch zur Verfügung stehen.

Birgit Lichte-Steeger (55) ist eine von insgesamt vier speziell ausgebildeten AlphaCare-Coaches. Sie ist Krankenschwester und betreut seit drei Jahren Alpha-1-Patienten. Doch wie der Begriff „Coach“ schon vermuten lässt, werden nicht nur Fragen beantwortet, sondern es besteht auch die Möglichkeit, eine kontinuierliche telefonische Unterstützung und Betreuung in Anspruch zu nehmen – individuell abgestimmt auf die Wünsche des einzelnen Patienten.

„Die Wünsche zur Kontaktaufnahme reichen dabei von einem einmal jährlichen bis zu einem einmal wöchentlichen Anruf“, schildert Birgit Lichte-Steeger. „Manche Patienten schätzen vor allem die persönliche Ansprache, das Gespräch an sich. Andere Patienten wiederum haben konkrete Fragen und suchen Antworten.“

Das Themenspektrum reicht dabei von Fragen zur Urlaubsvorbereitung, sozialrechtlichen Aspekten wie Rente und Schwerbehinderung, über Besonderheiten bei Ernährung, Atemtherapie und Bewegung, aber auch Adressinformationen zur nächstgelegenen Selbsthilfegruppe, bis hin zu ganz praktischen Hilfen für den Alltag.

Aktuell werden mehrere hundert Teilnehmer über das AlphaCare Serviceprogramm betreut. Um an dem Programm teilzunehmen, ist eine schriftliche Anmeldung erforderlich und das Einverständnis einer Kontaktaufnahme durch einen der Coaches. Wird eine Betreuung aufgenommen, bleibt immer der gleiche Coach Ansprechpartner für den einzelnen Patienten.

Kontakt

AlphaCare Service-Telefon 0800 – 1003948 Montags-Freitags 08.00–20.00 Uhr
www.alpha-care.de

Das Serviceprogramm AlphaCare ist ein Angebot des Unternehmens Grifols, es ist kostenfrei und jederzeit kündbar.

Adressen, Internet, Literatur

Alpha1 Deutschland e.V.

Gesellschaft für Alpha-1-Antitrypsinmangel-Erkrankte

Alte Landstraße 3, 63479 Ginsheim

Kostenfreie Servicenummer 0800 – 5894662

info@alpha1-deutschland.org, www.alpha1-deutschland.org

www.alpha1-deutschland.org/alpha-1-center

Die Alpha-1-Center sind Beratungs- und Behandlungsstellen für Ärzte, Betroffene und Angehörige. Sie agieren in pneumologischen Fragen zum Alpha-1-Antitrypsinmangel in Zusammenarbeit mit dem Hausarzt. Die über ganz Deutschland verteilten Alpha-1-Center bilden somit eine Schnittstelle zwischen Ärzten in Klinik und Praxis und dem Alpha-1-Labor in Marburg sowie Alpha-1-Register in Homburg/Saar und stellen ihr umfassendes und stets aktuelles Fachwissen zur Verfügung.

www.alpha-1-register.de

Das Deutsche Register für Alpha-1-Antitrypsinmangel für Erwachsene sowie Kinder und Jugendliche hat seinen Sitz am Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg/Saar. Mit Hilfe des Registers und regelmäßiger Verlaufsuntersuchungen der betroffenen Personen ist die Möglichkeit geschaffen worden, Präventionsmaßnahmen und Behandlungsstrategien nicht nur anhand exemplarischer Verläufe, sondern unter verschiedenen Kriterien anhand von Patientengruppen kritisch zu betrachten. Mittel- und langfristig soll mit den gewonnenen Erkenntnissen die Behandlung von Patienten optimal angepasst werden. Die Aufnahme in das Register kann durch einen direkten Kontakt des Patienten oder über den behandelnden Arzt erfolgen.

www.alpha1-leber.de

Die europäische Studiengruppe zur Leberbeteiligung bei AATM bietet auf ihrer Webseite viele Informationen. Die Leberbeteiligung ist zwar die zweitrelevanteste Beteiligung bei AATM, ist aber nur teilweise verstanden.

Wissenschaftliche Literatur

Alpha-1-Antitrypsinmangel: Pathophysiologie, Diagnose und Therapie

Taschenbuch, 14. April 2010, Professor Dr. Robert Bals, Homburg/Saar, Thieme Verlag

Weitere informative Links

www.alpha-care.de

www.atemwegsliga.de

www.copd-deutschland.de

www.lungeninformationsdienst.de

www.lungenemphysem-copd.de

www.lungensport.org



AlphaCare –

das umfassende Serviceprogramm
für Alpha-1-Patienten, Angehörige und Interessierte



ENTWICKELT
VON PATIENTEN
FÜR PATIENTEN

- /// Spezialisierte Ansprechpartner für alle Fragen rund um die Erkrankung
- /// Konkrete Unterstützung im Umgang mit der Krankheit (neben der Arztpraxis)
- /// Hilfe zur Selbsthilfe durch konkrete Services und durch die Gewissheit, nicht allein zu sein
- /// Hochwertiges Servicematerial
- /// Kostenlos, unverbindlich und ohne Teilnahmeeinschränkungen

Machen Sie sich selbst ein Bild auf www.alpha-care.de



GRIFOLS

Grifols Deutschland GmbH
Colmarer Str. 22
60528 Frankfurt/Main – GERMANY
Tel.: (+49) 69 660 593 100
Mail: info.germany@grifols.com



Information zum Mitnehmen!

crossmed Informationsbroschüren aus der **Patienten-Bibliothek** zu vielen Themen rund um Ihre Gesundheit, finden Sie bei Selbsthilfegruppen, Ihrem Arzt, in Kliniken, Rehasentren und in vielen Apotheken und Bibliotheken. Selbstverständlich kostenlos zum Mitnehmen oder zu bestellen unter www.patienten-bibliothek.de im Internet. Diese Informationen ersetzen nicht den Arztbesuch, sie können aber den Dialog zwischen Patient und Arzt sinnvoll ergänzen und unterstützen.



crossmed

www.patienten-bibliothek.de