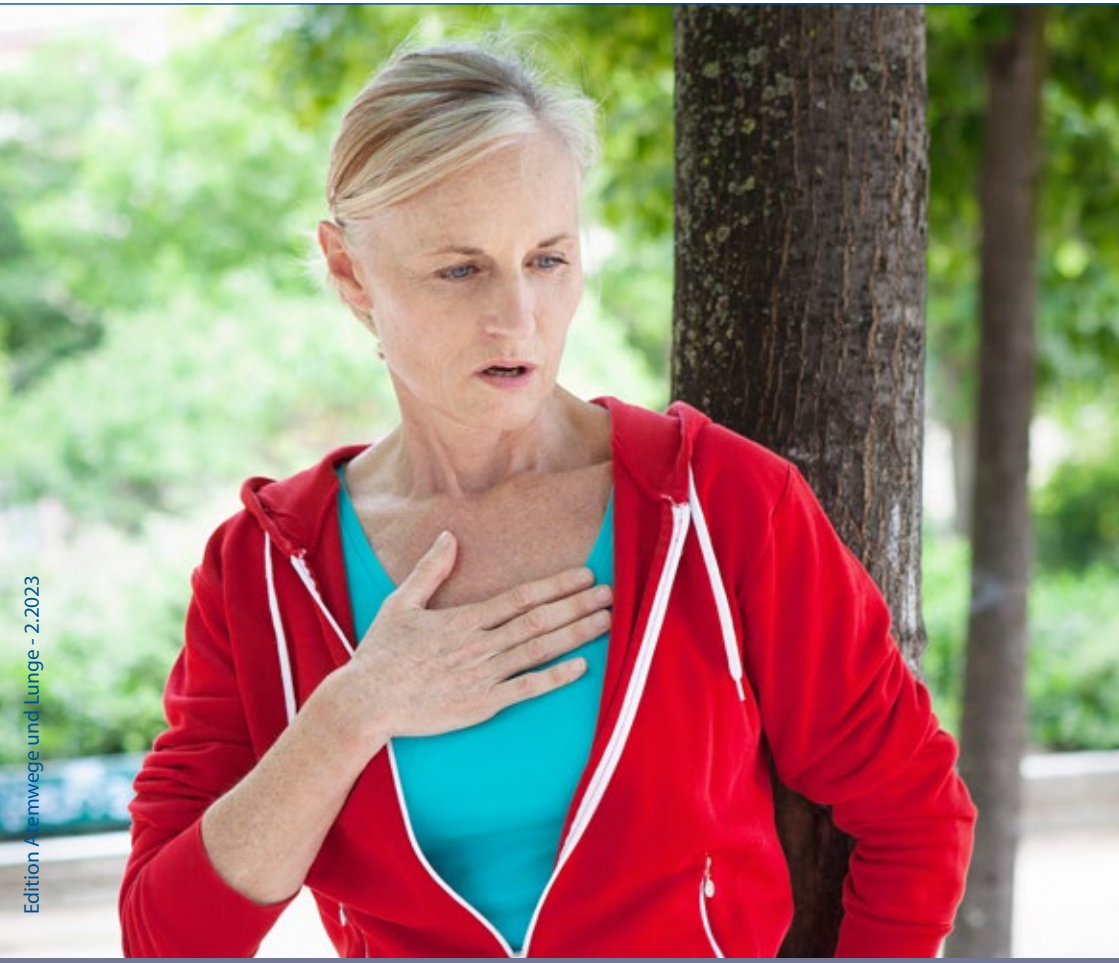
Informationen zum Mitnehmen

Atemlos durch Alpha-1?

Oft unerkannt oder spät diagnostiziert



Edition Atemwege und Lunge - 2.2023

Mehr Wissen, aktuell und kompetent informiert

Herausgegeber:

Atemwege und Lunge
eine Patienten-Bibliothek®

Medienpartner:

Alpha 1 Deutschland e.V.

COPD-Deutschland e.V.

Impressum

Herausgeber	Patienten-Bibliothek Unterer Schrannenplatz 5 88131 Lindau Telefon 08382 - 9110125 info@Patienten-Bibliothek.de www.Patienten-Bibliothek.de (Bestellsystem) www.Patienten-Bibliothek.org (Blog)
Wissenschaftliche Beratung	Prof. Dr. Pavel Strnad PD Dr. Karim Hamesch Uniklinik RWTH Aachen, Med. Klinik III Europäisches Referenzzentrum für die Leberbeteiligung bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel Hotline 0241 – 80-36606
Redaktion	Sabine Habicht, Lindau S.Habicht@Patienten-Bibliothek.de
Verlag	Patientenverlag Sabine Habicht Laubeggengasse 10 88131 Lindau Telefon 01522 – 4985836 info@Patienten-Bibliothek.de
Druckerei	Holzer Druck und Medien, Weiler im Allgäu
Auflage	1-2023
Quellen	Eine Literaturliste (Quellenangaben) kann kostenfrei über den Verlag angefordert werden.
Bildnachweis	Deckblatt © RFBSIP - AdobeStock, S. 2 tai111, S. 6 AOK-Medien-dienst, S. 7 GoldenCreative, S. 8 zuzanaa, S. 9 Grifols, S. 11 blue-ringmedia, 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, Alexander Raths – Fotolia.com

Inhaltsverzeichnis

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

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

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

Erhalten Betroffene im Erwachsenenalter die Diagnose Lungenemphysem wird zumeist 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 sechs Jahre bis von AATM-Betroffene erfahren, was tatsächlich hinter den Symptomen steckt. In der Regel wurden bis zu diesem Zeitpunkt bereits mehrere Ärzte wegen der damit verbundenen Gesundheitsprobleme aufgesucht.

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

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

- ist eine spezielle Therapie in Form einer Substitution des körpereigenen Alpha-1-Antitrypsins möglich
- kann eine genauere Anpassung der Behandlung 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, jeden COPD- und Asthma-Patienten sowie Patienten mit Leberschädigung einmal im Leben auf AATM zu testen. Bereits wenige Tropfen Blut reichen aus. Lassen Sie sich beim nächsten Arztbesuch auf einen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel testen!

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

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-Antitrypsin-Mangel 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, dass sie in den kommenden Jahren noch dreimal notfallmäßig aufsuchte. 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 Alpha1-Antitrypsin-Mangel schon einmal gehört. Er überwies mich an einen Lungenfacharzt, der mich auf Alpha1 testete. Ich hatte wirklich Glück, dass mein Hausarzt Alpha1 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.“

Kutschersitz zur Entlastung bei Atemnot

Schutzeiweiß Alpha-1-Antitrypsin

Alpha-1-Antitrypsin (AAT) ist ein körpereignes 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 Fremdsubstanzen, wie zum Beispiel Bakterien oder Schadstoffe, zu zerstören. Da Enzyme jedoch nicht zwischen Fremdsubstanzen und körpereigenem Gewebe unterscheiden können, besteht die Aufgabe von AAT darin, als eine Art molekularer Schutzschild zu fungieren.

AAT wird daher auch als „Schutzeiweiß" bezeichnet – es inaktiviert die 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-Antitrypsin-Mangel 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-Antitrypsin-Mangels ist ein genetischer Defekt. AAT-Mangel ist also eine erblich bedingte Stoffwechselerkrankung und unter Europäern eine der häufigsten genetischen Erkrankungen überhaupt.

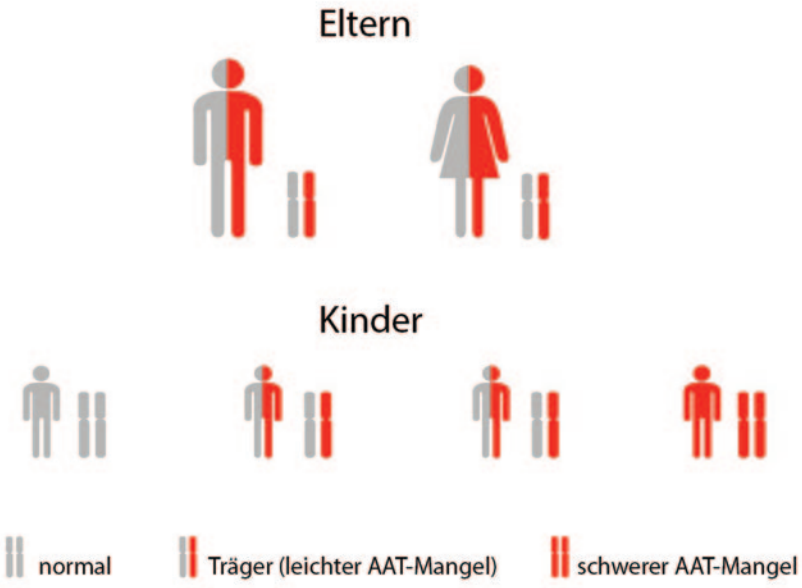
Die genetische Information des AAT befindet sich auf dem Chromosom 14. Durch Mutation wird im Prinzip eine Veränderung im „Bauplan“ des Alpha-1-Antitrypsinproteins ausgelöst. Einer der insgesamt 394 Aminosäurenbausteine, aus denen das Protein besteht, wird ausgetauscht.

Infolgedessen 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 aufweisen.

Die nachfolgende Abbildung zeigt das Alpha-1-Antitrypsinvererbungsschema:



Alpha-1-Testung

Zunächst kann der Haus- oder Lungenfacharzt den Serumspiegel des Alpha-1-Antitrypsins im Blut des Patienten bestimmen.

Befindet sich der Serumspiegel unter einem bestimmten Grenzwert, weist das auf einen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel hin. In diesem Fall wird das Blut des Betroffenen weiteren Analysen unterzogen und labordiagnostische Untersuchungen (Genotypisierung) geben Auskunft über die Art der Erbgutveränderung (Mutation).

Bitte beachten Sie, dass der Serumspiegel bei Vorliegen einer Entzündung, Infektion oder Verletzung fälschlicherweise erhöht sein kann.

Weitere Informationen finden Sie auf www.alpha1-deutschland.org und www.pro-alpha.de.

Experten empfehlen eine Alpha-1-Testung bei:

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

Vereinfachtes Testverfahren

Mit dem Testkit AlphaID ist das Testen auf einen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel jetzt noch einfacher. Mittels Schwämmchen wird ein Wangenabstrich durchgeführt. Die darin enthaltene DNA wird per In-vitro-Diagnostik auf 14 Varianten des AAT-Gens analysiert. Die kostenlosen durch den Arzt vorgenommenen Tests werden im Alpha-1-Antitrypsin-Zentrum in Marburg ausgewertet.

Wenn Sie unsicher sind, ob Sie sich auf AATM testen lassen sollten, könnte Ihnen ein Online-Selbsttest eine erste Einschätzung geben. Sie finden diesen Online-Selbsttest auf www.pro-alpha.de.

Sprechen Sie zudem bei Ihrem nächsten Termin mit Ihrem Arzt über das Testverfahren.

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

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

Genotyp	AAT-Serumspiegel µmol	AAT-Serumspiegel g/l	Risiko für Lungenbeteiligung	Risiko für Leberbeteiligung
PI*MM	20,2-31,5	1,05-1,64	kein	kein
Pi*MZ	12,7-19,2	0,66-1,00	minimal	minimal
Pi*SS	14,0-20,4	0,73-1,06	gering	kein
Pi*SZ	9,4-12,7	0,49-0,66	gering	minimal
Pi*ZZ	niedrig		hoch	hoch
Null	0		hoch	–

Quelle:
Deutsche Atemwegsliga e.V. – Alpha-1-Center, www.alpha-1-center.org, Abruf Januar 2023

Alpha-1 und die Lunge

Die eindeutig häufigste Auswirkung eines Alpha-1-Antitrypsin-Mangels ist eine Erkrankung der Lunge. Dies trifft vermutlich auf 70% der AATM-Betroffenen zu.

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.

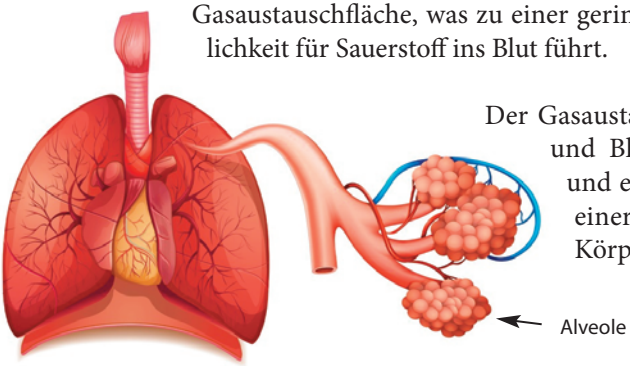
Für die lokale Entzündungshemmung ist die Neutrophile Elastase, ein Enzym (Protein) in der Lunge, zuständig. Besteht jedoch ein Mangel des Schutzeiweißes AAT kommt das „System" der Entzündungshemmung aus dem Gleichgewicht. Neben den Krankheitserregern „bekämpfen" die Neutrophile Elastase nun auch die 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 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 Lungebläschen 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 Treppesteigen 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

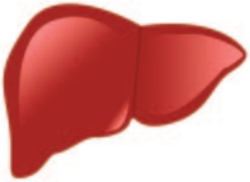
Der Brustkorb ist dabei oft fassförmig gebläht und die Ausatemphase deutlich verlängert.
Da die Lungensymptomatik identisch bei den wesentlich häufigeren „Volkskrankheiten“ Asthma und COPD (chronisch obstruktive Lungenerkrankung) vorkommt, wird bei vielen Betroffenen ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel lange Zeit nicht erkannt.

Tabakrauch

Rauchen schädigt das Selbstreinigungssystem der Atemwege und macht die noch vorhandenen Schutzeiweiße 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 Lungenfacharztes 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-Antitrypsin-Mangels 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 Vernarbung (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 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 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 ein „Arbeitstier, das sich nicht beschwert“.
Zitat Prof. 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-Antitrypsin-Mangel 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 Prof. 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 1.900 Alpha-1-Patienten kostenlos untersucht. Mit den neuen Erkenntnissen möchten sie auch einen Vorsorgeplan für die Leberbeteiligung beim AAT-Mangel entwickeln. Dadurch soll eine bedarfsgerechte Versorgung flächendeckend ermöglicht werden.

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

- 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 und Untersuchungstermine finden Sie auf
www.alpha1-leber.de, mail@alpha1-leber.de
Telefonische Hotline 0241 – 80-36606

Behandlungsmöglichkeiten

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

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

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Das fehlende Schutzeiweiß 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 Blut gesunder Spender.

In der Forschung befinden sich derzeit mehrere Ansätze, die den AATM selbst betreffen sowie dessen Auswirkungen auf die Lunge und die Leber.

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 Therapiesäule 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 Prof. 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 die Behandlungspraxis wird mit einer Entwicklungszeit von 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 PD Dr. Karim Hamesch, Koordinierender Studienleiter, 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 kann Problemen vorbeugen!“

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-Antitrypsin-Mangels ganz besonders, denn er zerstört auch noch das verbliebene Schutzeiweiß 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 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-Antitrypsin-Mangel 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-Antitrypsin-Mangel 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 Grippeschutzimpfung (Influenzaimpfung).
- Corona-Schutzimpfung gemäß der aktuellen Empfehlung.

- 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.

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 auch genügend Baustoffe wie Vitamine, Mineralien, wichtige Pflanzen- und Ballaststoffe.

Achten Sie auch 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.

Hilfe durch Selbsthilfe

Alpha1 Deutschland e.V.

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 945 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 einen besseren 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 auch 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-Antitrypsin-Mangel veröffentlicht.

Jedes Jahr 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-Antitrypsin-Mangel – 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-Antitrypsin-Mangel zu werden. Dafür werden auf der Homepage www.alpha1-deutschland.org viele Fachinformationen zusammengetragen, sodass 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, Beiratsmitglied von Alpha1 Deutschland e.V.

Persönlicher Einblick

Einige Zeit nach der Diagnose konnte ich ein langes Telefonat mit Alpha 1 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 ist heute 1. Vorsitzende von Alpha1 Deutschland e.V.

Kontakt Alpha1 Deutschland e.V.
Alte Landstrasse 3, 64579 Gernsheim
Kostenfreie Servicenummer 0800 – 5894662
info@alpha1-deutschland.org, www.alpha1-deutschland.org

AlphaCare Serviceprogramm

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.

Frau **Birgit Lichte-Steeger** ist eine von insgesamt vier speziell ausgebildeten AlphaCare-Coaches. Sie ist Krankenschwester und betreut seit fünf 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 Teilnehmers.

„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.

Seit vielen Jahren werden Teilnehmer über das AlphaCare Serviceprogramm unterstützt. Patienten, Familienangehörige oder Interessierte können nach einer schriftlichen Anmeldung am Programm teilnehmen. Nach Einverständnis zur Kontaktaufnahme durch einen der Coaches, wird der Coach ein konstanter Ansprechpartner für viele Themen sein.

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, jederzeit kündbar und unabhängig von der Therapie.

Adressen, Internet, Literatur

Alpha1 Deutschland e.V.
Gesellschaft für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Erkrankte
Alte Landstraße 3, 64579 Gernsheim
Kostenfreie Servicenummer 0800 - 5894662
info@alpha1-deutschland.org, www.alpha1-deutschland.org

www.alpha-1-center.org
Zu Alpha-1-Centern haben sich Ärzte in Praxen und Kliniken zusammengeschlossen, die durch ihre Expertise die bestmögliche Betreuung von Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) erreichen möchten. Erwachsene werden in der Regel in pneumologischen Alpha-1-Centern betreut. Alpha-1-Kindercenter sind der Ansprechpartner für betroffene Kinder und ihre Eltern. Alpha-1-Center fördern die Verbreitung von Wissen über AATM bei Ärzten, Betroffenen sowie deren Angehörigen. Sie bilden eine Schnittstelle zwischen Kollegen in Klinik und Praxis, dem AAT-Zentrallabor und dem Deutschen AATM-Register. Die Alpha-1-Center sind kein eigenständiger Verein, sondern arbeiten als Sektion unter dem Dach der Deutschen Atemwegsliga e.V.

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Register
Das Deutsche Register für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel für Erwachsene sowie Kinder und Jugendliche hat seinen Sitz am Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg/Saar. Mit Hilfe des Registers und regelmäßigen 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. Die Aufnahme in das Register kann durch einen direkten Kontakt des Patienten oder über den behandelnden Arzt erfolgen.
www.uniklinikum-saarland.de Geben Sie im Suchfeld „Alpha1 Register“ ein.

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.

Weitere informative Links
www.alpha-care.de * www.alpha1-leber.de * www.atemwegsliga.de
www.copd-deutschland.de * www.lungeninformationsdienst.de
www.lungenemphysem-copd.de * www.lungensport.org
www.psychopneumologie.de
www.alpha1-deutschland.org/wofuer-gibt-es-alpha-1-register

Anzeige

COPD oder Alpha-1?

Der AlphaID® von Grifols gibt Gewissheit.

Initiative PROAlpha

Atemnot, chronischer Husten, Auswurf – viele denken bei diesen Symptomen zunächst an eine chronisch obstruktive Lungenerkrankung, kurz COPD. Solche Beschwerden können auch Zeichen eines **Alpha-1-Antitrypsin-Mangels (Alpha-1 oder AATM)** sein.[1] Diese Erbkrankheit tritt seltener auf, ähnelt hinsichtlich der Symptome aber stark einer COPD. Das kann die Diagnose erschweren, muss es aber nicht, denn mit dem **AlphaID® Testkit,** der ganz einfach von einem Arzt durchgeführt werden kann, lässt sich die Erkrankung schnell ausschließen.

Jeder COPD-Patient sollte getestet werden

Schätzungen gehen von etwa 20.000 Betroffenen mit AATM in Deutschland aus – viele von ihnen wissen jedoch gar nicht, was die Ursache für ihre Beschwerden ist.[2] Dabei ist eine frühe Diagnose von großer Bedeutung, denn sie ermöglicht eine individuelle Therapie. Experten raten dazu, dass alle Menschen mit COPD einmal im Leben auf Alpha-1 getestet werden.

Einfach testen mit dem AlphaID® von Grifols

Ob **eine „genetische“ oder doch eine „gewöhnliche“ COPD** vorliegt, kann ein Arzt mit dem AlphaID® Testkit einfach per Wangenabstrich feststellen. Der kostenfreie Test kann von Ihrem Arzt durchgeführt werden. Bei einem begründeten Verdacht auf AATM empfiehlt es sich, über einen erfahrenen Lungenfacharzt weitere Behandlungsschritte einzuleiten.

Aufklären und unterstützen: die Initiative PROAlpha

Zahlreiche Betroffene sind bislang nicht richtig diagnostiziert, da die Erkrankung kaum bekannt ist. Um die Versorgung von Betroffenen zu verbessern, haben wir von Grifols die Initiative PROAlpha ins Leben gerufen. Wir unterstützen die Aufklärung zum Thema AATM. Ein Online-Selbsttest kann erste Hinweise auf ein Risiko für AATM geben:

www.pro-alpha.de

Was ist der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM)?

AATM ist eine vererbbare Erkrankung.[3] Der Körper produziert aufgrund einer Genmutation zu wenig oder gar kein Alpha-1-Antitrypsin. Dieses Eiweiß ist sehr wichtig für den Schutz des Lungengewebes. Durch einen Mangel an Alpha-1-Antitrypsin bekommen die Betroffenen unbehandelt zunehmend schlechter Luft.[4]

Per Wangenabstrich zur schnellen Diagnose des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels.

1 Biedermann A, Köhnlein T. Alpha-1-Antitrypsin-Mangel – eine versteckte Ursache der COPD. *Dtsch Arztebl 2006;* 103(26):A1828–32.
2 Blanco I et al. Estimated Worldwide Prevalence of the PI*ZZ Alpha-1 Antitrypsin Genotype in Subjects With Chronic Obstructive Pulmonary Disease. *Archivos de Bronconeumología.* 2023.
3 Schroth, S et al. Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Diagnose und Therapie der pulmonalen Erkrankung. *Pneumologie.* 2009; 63:335–45.
4 Bals R, Köhnlein T (Hrsg.). Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Pathophysiologie, Diagnose und Therapie. 1. Aufl. Thieme; 2010.

GRIFOLS

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

DE-UBD-2300008

Atemlos durch Alpha-1?

Oft unerkannt oder spät diagnostiziert

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

Erhalten Betroffene im Erwachsenenalter die Diagnose Lungenemphysem wird zumeist von einer COPD (chronisch obstruktiven Lungenerkrankung) ausgegangen. Diese wird vor allem durch langjähriges Rauchen erworben.

Dabei wird oftmals übersehen, dass ein Lungenemphysem auch genetisch durch einen AAT-Mangel entstanden sein kann. Wissenschaftler empfehlen, jeden COPD- und Asthma-Patienten sowie Patienten mit Leberschäden einmal im Leben auf AATM zu testen.

Diese Informationen ersetzen nicht den Arztbesuch, sie können aber den Dialog zwischen Patient und Arzt sinnvoll ergänzen und unterstützen.