

keiten der Vorbeugung der Entwicklung des Emphysems und Behandlung des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels wissenschaftlich untersucht werden.
www.alpha-1-register.de

Wie kann Alpha-1-Antitrypsin-Mangel behandelt werden?

Die Behandlung hat zwei Ziele:

- Verlangsamung der weiteren Zerstörung von Lungengewebe
- Linderung der bestehenden Beschwerden und Verbesserung der Lebensqualität.

Mit Hilfe vorbeugender Maßnahmen kann das Auftreten der Beschwerden hinausgezögert werden. Die wichtigste vorbeugende Maßnahme ist der Verzicht auf Tabakrauch. Tabakrauch beschleunigt und verschlimmert die Zerstörung des Lungengewebes. Berufliche Schadstoffe sowie Passivrauchen sollten ebenfalls gemieden werden. Auch die Vermeidung von Infekten spielt eine wichtige vorbeugende Rolle. Zu empfehlen ist die regelmäßige Gripeschutzimpfung. Medikamente werden eingesetzt, um die Beschwerden zu lindern und Exazerbationen vorzubeugen. Es sind die gleichen Medikamente, die für COPD ohne Nachweis des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels verordnet werden.

Bei einem bestimmten Grad der Lungenschädigung kann es notwendig und sinnvoll sein, dem Körper das fehlende Alpha-1-Antitrypsin in Form regelmäßiger Infusionen zuzuführen (Substitutionstherapie), um das Fortschreiten der Erkrankung zu mindern. Bereits eingetretene Schäden können jedoch durch die Zufuhr von Alpha-1-Antitrypsin nicht rückgängig gemacht werden. Deshalb macht eine Substitutionstherapie im allgemeinen Sinn, wenn Lungenfunktion zwar bereits abgenommen hat, jedoch noch ausreichend gesundes (zu schützendes) Gewebe zur Verfügung steht. Dieser Bereich entspricht ungefähr 35% bis 60% des Sollwertes der forcierten Einsekundenkapazität (FEV₁). Ernsthafte Krankheitsfolgen sind bei Kindern zwar anteilmäßig seltener als bei Erwachsenen, können in manchen Fällen aber sehr schwerwiegend sein. Die frühzeitige Diagnosestellung und vorbeugende Maßnahmen haben daher in allen Altersgruppen eine sehr große Bedeutung.

COPD Chronisch obstruktive Bronchitis und Lungenemphysem treten häufig gemeinsam auf. Der englische Begriff für chronisch-obstruktive Bronchitis und Lungenemphysem heißt COPD (chronic obstructive pulmonary disease, chronisch obstruktive Lungenerkrankung: dauerhafte, fortschreitende Lungenerkrankung mit Einengung der Atemwege).

DNA Desoxyribonukleinsäure, Moleküle, die die Erbinformationen (Gene) verschlüsseln.

Enzym früher Ferment genannt, ist ein Stoff, der eine oder mehrere biochemische Reaktionen einleiten oder beschleunigen kann. Fast alle Enzyme sind Eiweiße (Proteine).

FEV₁ forcierte Einsekundenkapazität, expiratorisches Volumen während der ersten Sekunde einer kräftigen Ausatmung. Zeigt an, wie viel Liter Luft Sie nach vorangehender tiefer Einatmung bei maximaler Anstrengung in einer Sekunde ausatmen können (Sekundenluft).

Gene Erbanlagen, die an die Nachkommen weitergegeben werden.

Genotyp Gesamtheit aller Erbinformationen.

Heterozygot zwei verschiedene Gene für eine bestimmte Erbinformation.

Homozygot die beiden Gene für eine Erbinformation sind gleich.

Mendel Gregor Johann Mendel war ein katholischer Priester und bedeutender Naturforscher, der die nach ihm benannten Mendel'schen Regeln der Vererbung entdeckte. Das Muster der Vererbung wird oft in Form eines Schaubildes/Diagramms dargestellt.

Mutation Veränderung der Erbinformation.

Substitutionstherapie äußere Zufuhr von Stoffen, die der Körper aufgrund einer Funktionsschwäche nicht oder nicht in ausreichender Menge selbst herstellen kann.


Wo erhalten Sie weitere Informationen?


Alpha1 Deutschland e.V.


Pellwormweg 26a • 22149 Hamburg
Telefon (0 40) 85 10 61 68
eMail: info@alpha1-deutschland.org
Internet: alpha1-deutschland.org

Deutsche Atemwegsliga e. V.

Raiffeisenstraße 38 • 33175 Bad Lippspringe
Telefon (0 52 52) 93 36 15
Telefax (0 52 52) 93 36 16
eMail: kontakt@atemwegsliga.de
Internet: atemwegsliga.de

 facebook.com/atemwegsliga.de

 twitter.com/atemwegsliga

 youtube.com/user/atemwegsliga

DEUTSCHE
ATEMWEGLIGA e. V.



Stand: 2015 Bildquelle: Fotolia

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel



Informationsblatt



Deutsche Atemwegsliga e. V.

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (Proteaseinhibitormangel, AAT-Mangel) ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung.

Wozu braucht der Körper Alpha-1-Antitrypsin?

Staub oder Krankheitserreger gelangen mit der eingeatmeten Luft in die Lunge. Die meisten schädlichen Partikel werden bereits in der Nase oder den oberen Atemwegen abgefangen. Verbleibende Eindringlinge wehrt das Immunsystem, zu dem auch die weißen Blutkörperchen (Leukozyten) gehören, ab. Dabei und auch durch den normalen Alterungsprozess sterben weiße Blutkörperchen ab. Abgestorbene weiße Blutkörperchen setzen Enzyme frei. Eines dieser Enzyme ist die Elastase, ein Eiweißkörper, der die gesunden, normalen Körperzellen angreift und sozusagen "verdaut". Die aggressive Elastase wird beim Gesunden schnell durch den Eiweißkörper Alpha-1-Antitrypsin unschädlich gemacht. Der Körper von Menschen mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel produziert zu wenig des schützenden Alpha-1-Antitrypsins.

Durch diesen Mangel können die Wände der Lungenbläschen durch die Elastase zerstört werden. Hierdurch entsteht schließlich ein Lungenemphysem.

Alpha-1-Antitrypsin schützt die Lungenbläschen gegen aggressive Enzyme.

Wie wird Alpha-1-Antitrypsin-Mangel vererbt?

Jede menschliche Zelle besitzt im Zellkern für jede Aufgabe eine doppelte Garnitur von Erbinformationen (Genen). Ein Gen stammt von der Mutter, das andere vom Vater.

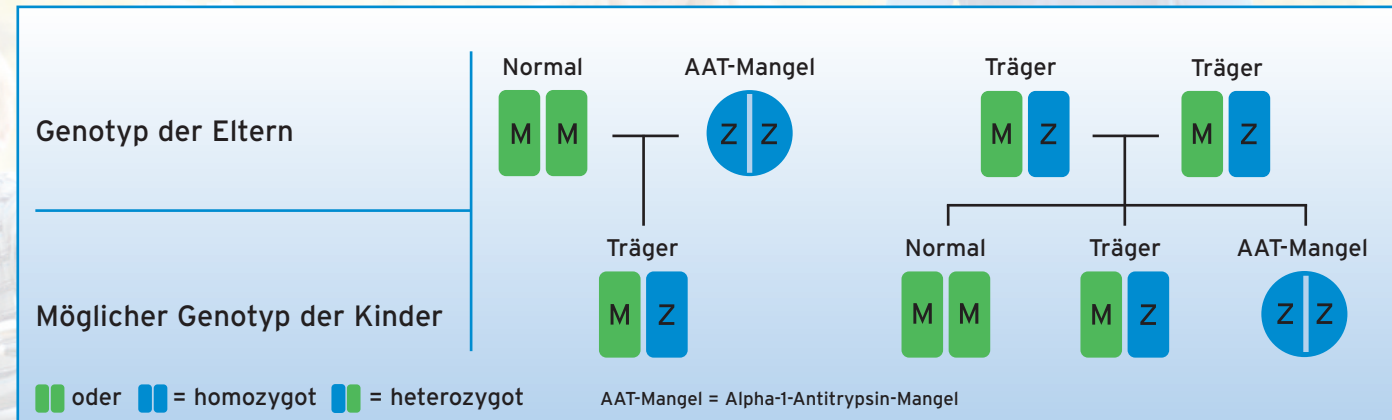
Für Alpha-1-Antitrypsin können also im Zellkern zwei „richtige“ Erbinformationen (Gene) vorhanden sein. Es kann aber vorkommen, dass ein Gen oder beide Gene verändert sind. Eine solche Veränderung nennt man Mutation. Die Erbinformation kann sogar vollständig fehlen.

Die „richtige“ Erbinformation bezeichnet man mit „M“. Sind im Zellkern zwei „richtige“ Informationen, also MM, ist der Träger gesund. Klinisch wichtig sind zwei verschiedene Veränderungen der Erbinformation (Mutationen), die man mit „S“ bzw. „Z“ bezeichnet.

Hat der Betroffene nun ein „richtiges M-Gen“ und ein „verändertes S- oder Z-Gen“, dann wird er in der Regel weniger Alpha-1-Antitrypsin produzieren. Das veränderte Gen kann an die Kinder vererbt werden.

Im schlimmsten Fall liegen im Zellkern zwei „veränderte“ Gene vor. Das höchste Risiko für die unten geschilderten gesundheitlichen Probleme besteht bei der ZZ-Mutation oder wenn die Erbanlage komplett fehlt.

Vererbungsmuster bei zwei unterschiedlich betroffenen Elternpaaren (Mendel'sche Diagramme)



Welche gesundheitlichen Probleme verursacht Alpha-1-Antitrypsin-Mangel?

Die häufigste Folge des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels ist die Erkrankung der Lunge. Wenn die Lunge betroffen ist, treten erste Beschwerden meist zwischen dem 30. und 40. Lebensjahr auf. Sie äußern sich zunächst als Luftnot in Belastungssituationen. Schließlich entwickelt sich das Vollbild eines Lungenemphysems. Beim Lungenemphysem sind die kleinsten Bronchien verschlossen und die nachgeschalteten kleinen Lungenbläschen gehen zugrunde. Die Lungenstruktur wird zerstört und die Gasaustauschfläche ist vermindert. Die Lunge enthält dann mehr Luft als bei Gesunden und ist dauerhaft erweitert (Überblähung).

Der Sauerstoffgehalt des Blutes sinkt. Im Spätstadium kommt es zu einer (Rechts-)Herzbelastung. Diese Veränderungen treten insbesondere dann auf, wenn der Betroffene durch Inhalation schädlicher Substanzen – meistens ist das in Deutschland der Zigarettenrauch – die Lunge zusätzlich belastet.

Neben der Erkrankung der Lunge können sich auch unterschiedlich schwere Störungen und Erkrankungen der Leber entwickeln – dies dann oft schon bei Kindern.

An Alpha-1-Antitrypsin-Mangel sollte gedacht werden, wenn

- die COPD deutlich vor dem Alter von 45 Jahren beginnt oder
- schwerer ist als man das vom Alter des Patienten und vom Zigarettenkonsum her vermuten würde.

Wie kann Alpha-1-Antitrypsin-Mangel diagnostiziert werden?

Der Alpha-1-Antitrypsin-Spiegel kann im Blut gemessen werden. Wenn der Patient das möchte, kann die Erbinformation (der Genotyp) im Labor z.B. in dem Alpha-1-Antitrypsin-Labor der Universität Marburg bestimmt werden. Sollte ein Patient betroffen sein, so kann er sich in das zentrale Register für Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel an der Universität Homburg / Saar eintragen lassen. Mit Hilfe des Registers sollen Möglich-