

Alpha1 Deutschland e.V.

Gemeinnützige Patientenorganisation, national und international tätig

Nach neuesten Erkenntnissen trägt mindestens jeder 20. den Gendefekt AAT-Mangel in der Variante PiMS oder PiMZ in sich, d.h. jeder 20. hat ein betroffenes Gen, welches er weitervererben kann. Ca. 60.000 Menschen können deutschlandweit einen schweren AAT-Mangel (häufige Varianten Pi-SZ oder PiZZ) entwickeln,* aber nur ein Bruchteil wurde bisher entdeckt und somit richtig behandelt. Im Durchschnitt dauert es 5–7 Jahre, bis ein AAT-Mangel diagnostiziert ist.

Unser Ziel ist es, diese Krankheit stärker ins Bewusstsein von Ärzten und Forschung sowie der Allgemeinheit zu rücken.

Wir organisieren regelmäßige Infotage für Erwachsene und Kinder, zu denen wir gezielt Referenten einladen, die sich intensiv mit dem AAT-Mangel beschäftigen. Die Veranstaltungen sind für unsere Mitglieder kostenfrei.

Zweimal jährlich informieren wir unsere Mitglieder durch unser Alpha1 Journal. Hier kommen Mediziner, Selbsthilfegruppen und Mitglieder zu Wort. Sie haben Interesse an einer Ausgabe? Rufen Sie uns an, wir schicken Ihnen gern Informationsmaterial zu.

Wir unterstützen regionale Selbsthilfegruppen und geben den GruppenleiterInnen die Möglichkeit zur Fortbildung. Die Liste der Selbsthilfegruppen finden Sie auf unserer Internetseite.

Sie und Ihre Angehörigen können uns telefonisch für Fragen rund um Ihren Alltag mit AAT-Mangel erreichen. Gern stellen wir Kontakte zu MedizinerInnen her oder nennen Ihnen Kliniken in Ihrer Nähe.

* Zahlen entnommen aus dem International Journal of COPD 2017;12:561-569

Durch die kostenlose Teilnahme an einer Leberstudie kann jeder Alpha-1-Patient erfahren, ob und inwiefern seine Leber betroffen ist. Vielen Patienten kann eine vorläufige Entwarnung ausgesprochen werden. Mit lebererkrankten Patienten wird gemeinsam besprochen, welche Vorsorgemaßnahmen sinnvoll sind. Die Betroffenen sollen außerdem darüber aufgeklärt werden, welche Faktoren die Leber belasten. Durch verschiedene Maßnahmen sollen die Komplikationen einer Lebererkrankung beim AAT-Mangel verhindert werden.

Ansprechpartner für diese Studie

Uniklinik RWTH Aachen
 OA PD Dr. med. Pavel Strnad
 Dr. med. Karim Hamesch
 Tel.: 0241 80-36606 (Hotline)
 Tel.: 0241 80-35324 (OA Strnad)
 alpha1-leber@ukaachen.de
 www.alpha1-leber.de

Wissenschaftlicher Beirat von Alpha1 Deutschland und Ansprechpartner für Fragen rund um die Leber:

Dr. Pavel Strnad, Kontaktdaten siehe oben



Alpha 1

DEUTSCHLAND e.V.

Gesellschaft für
 Alpha-1-Antitrypsinmangel-Erkrankte
 Gemeinnütziger Verein

Pellwormweg 26a
 22149 Hamburg

Tel. (040) 85 10 61 68
 Fax (040) 85 10 61 69

Weitere Informationen finden Sie im Internet unter
www.alpha1-deutschland.org

Alpha-1- Antitrypsinmangel und die Leber



Alpha 1

DEUTSCHLAND e.V.



Wie kommt es zur Leberschädigung?

Bei gesunden Menschen wird das Alpha-1-Antitrypsin-Molekül in der Leberzelle hergestellt und gelangt von dort aus in die Blutbahn. Beim Alpha-1-Antitrypsinmangel (AAT-Mangel) wird ein verändertes Eiweiß hergestellt. Es bleibt in der Leberzelle quasi stecken und schädigt so auf Dauer das Gewebe. Man kann daher auch von einer »Proteinverstopfung« der Leber sprechen.

Damit ist die Situation in der Leber ganz anders als die in der Lunge, denn die Lunge leidet unter einem Mangel an funktionsfähigem Alpha-1-Antitrypsin.



Beim AAT-Mangel ist die Entwicklung eines chronischen Leberschadens bis hin zur Leberzirrhose und zum Leberkrebs leider eine recht häufige Komplikation – etwa 50% (!) aller erwachsenen Alpha-1-Patienten entwickeln eine relevante Leberschädigung. Somit sind Leberveränderungen beim AAT-Mangel die zweithäufigste Ursache für eine verminderte Lebensqualität und Lebenserwartung.

Wahrscheinlich führt das gleichzeitige Vorhandensein von AAT-Mangel (jeder Genotyp, auch Genträger wie z.B. PiMZ (!)) und einem weiteren Belastungsfaktor zu einem stärkeren Leberschaden. Eine Therapie des Belastungsfaktors – wenn man ihn denn rechtzeitig erkennt – würde so vermutlich das Voranschreiten des Leberschadens hemmen.

Gerade deshalb ist es für alle Alphas – solche mit einem schweren AAT-Mangel (z.B. PiZZ, PiSZ) wie auch für Genträger (z.B. PiMZ) so wichtig, Untersuchungen der Leber regelmäßig durchführen zu lassen.

wird, wozu eine kleine Gewebentnahme der Leber (Leberbiopsie) erforderlich ist.

Seit einigen Jahren gibt es einen speziellen Ultraschall, den FibroScan®, mit dem gemessen wird, wie steif die Leber ist. Je steifer die Leber, desto potenziell vernarbter ist sie. Dadurch kann man auch anfängliche Stadien eines beginnenden Leberumbaus frühzeitig erkennen. Die Untersuchung ist quasi risikolos: Der Arzt misst rechts zwischen den Rippen, dabei fühlt der Patient an der Spitze der Sonde ein leichtes Pochen.



Wie gesund ist Ihre Leber?

Vielen Alpha-1-Patienten ist nicht bewusst, dass es aufgrund ihres Gendefekts auch zu einer Leberschädigung kommen kann.

Die Leber ist die zentrale Drehscheibe im Stoffwechsel des Menschen. Oft sind von der Leber ausgehende Beschwerden wenig spezifisch, wie z.B. Müdigkeit oder Unwohlsein. Ein Arzt wird selten oder erst spät aufgesucht, wodurch eine mögliche Leberproblematik nicht oder erst verzögert festgestellt wird.

Wirken jedoch wiederholte Schädigungen auf die Leber ein, kann sich mit der Zeit ein chronischer Umbau der Leber entwickeln. Dabei bildet sich Bindegewebe mit Narben (Leberfibrose) und als Endstadium die sogenannte Leberzirrhose. Zu den Komplikationen einer Leberzirrhose gehören lebensbedrohliche Blutungen und die Entwicklung eines Leberkrebses. Mit abnehmender Leberfunktion kann es zu einem Multiorganversagen kommen, in diesem Fall kann nur noch eine Lebertransplantation helfen.

Wie kann man eine relevante Leberschädigung erkennen?

Wenn man am Körper Zeichen einer Leberzirrhose feststellt, sind bereits große Teile des Lebergewebes umgewandelt. Sichtbare Zeichen sind z.B. die Bauchwassersucht (Aszites) und eine Gelbfärbung der Augen und der Haut (Ikterus). Es handelt sich dabei um Spätzeichen der Erkrankung, die sich somit nicht für die frühzeitige Diagnose eines Leberproblems eignen.

Da das Vorliegen der sogenannten „dekompensierten Leberzirrhose“ (Leberzirrhose im Spätstadium mit entsprechenden Komplikationen) mit einer sehr ernsten Prognose einhergeht, ist es von entscheidender Bedeutung, die zugrunde liegende Lebererkrankung bereits früh zu erkennen und dadurch die Entstehung dieser Komplikationen zu verhindern.

Zur gängigen Leber-Diagnostik gehören die Bestimmung der Leberwerte im Blut und ein Leber-Ultraschall. Beides hilft einem spezialisierten Arzt, eine Leberzirrhose zu erkennen und in Schweregrade einzuteilen. Exakte Aussagen erhält man jedoch nur, wenn Lebergewebe unter dem Mikroskop untersucht

Für verschiedene Erkrankungen gibt es aufgrund intensiver Forschung Grenzwerte, wann eine Leberfibrose bzw. -zirrhose vorliegt. Beim AAT-Mangel hat eine Forschergruppe der Uniklinik Aachen zwar mittlerweile über 600 Patienten untersucht, dennoch sind für den AAT-Mangel keine etablierten Grenzwerte definiert. Seit 2015 gibt es eine europaweite Initiative unter der Leitung der Uniklinik Aachen (als europäisches Referenzzentrum für den AAT-Mangel) zur systematischen Untersuchung der Leberbeteiligung, damit klare Empfehlungen zur Früherkennung entwickelt werden können. Ebenso sollen Vorsorgestandards etabliert werden, damit Patienten mit einer Leberbeteiligung möglichst wenige Komplikationen entwickeln.

