

Wichtige Publikation zur Rolle der heterozygoten Alpha1-Antitrypsin-Mutation vom Aachener Alpha1-Team

Aachen, 20.09.2018 – Das Aachener Alpha1-Team um Priv.-Doz. Dr. med. Pavel Strnad, Oberarzt in der Klinik für Gastroenterologie, Stoffwechselerkrankungen und Internistische Intensivmedizin an der Uniklinik RWTH Aachen, hat im anerkannten Fachjournal *Gut* kürzlich eine multinationale Studie zur Rolle der heterozygoten Pi*Z-Mutation des Alpha1-Antitrypsins für die Entwicklung einer Leberzirrhose publiziert.

„Diese Studie zeigt eindeutig, dass Patienten mit der Pi*Z-Mutation, sofern sie einen schädlichen Alkoholkonsum oder Übergewicht haben, ein vielfach erhöhtes Risiko für die Entwicklung einer Leberzirrhose aufweisen“, berichtet Priv.-Doz. Dr. Strnad, Erstautor der Publikation. Dr. med. Karim Hamesch, ebenfalls Erstautor und Assistenzarzt in der Klinik für Gastroenterologie, ergänzt: „Mindestens jeder Fünfzigste trägt im Schnitt diese Mutation. Daher sollte bei einer fortgeschrittenen Lebererkrankung, insbesondere bei einer Fettlebererkrankung oder chronischem Alkoholkonsum, auch an einen ‚leichten‘ Alpha1-Antitrypsin-Mangel gedacht werden. Zumal die Diagnosestellung recht einfach und kostengünstig ist.“

Die Studie ist im Kontext einer multizentrischen, internationalen Arbeit entstanden. Maßgeblich beteiligt waren auch die Uniklinik Dresden, die Uniklinik Leipzig, die Uniklinik Würzburg, die Uniklinik Homburg, das Universitätsspital Zürich, das Klinikum Salzburg sowie das Royal Free Hospital London. Insgesamt wurden über 3.600 Patienten untersucht, die entweder einen langjährigen Alkoholmissbrauch oder eine per Leberbiopsie gesicherte Fettleber aufwiesen. „Diese Studie ist ein wichtiges *landmark paper* in der Alpha1-Studienlandschaft und hebt die Bedeutung dieser genetischen Erkrankung hervor“, bestätigt Klinikdirektor Univ.-Prof. Dr. med. Christian Trautwein. „Wir sind natürlich erfreut über das positive Feedback zu unserer Arbeit. Wir danken unseren Kollaboratoren und hoffen, weitere Erkenntnisse für diese wenig erforschte Erkrankung liefern zu können“, teilt Dr. Strnad als Studienleiter mit.

„Der Alpha1-Antitrypsin-Mangel ist eine häufige Erkrankung unter den seltenen Erkrankungen und als genetische Erkrankung insbesondere relevant für die Funktion von Lunge und Leber“, informiert Dr. Hamesch, koordinierender Studienarzt des Alpha1-Teams. Etwa zehn Prozent der Europäer tragen eine Mutation im Alpha1-Antitrypsin-Gen. Zwei bis vier Prozent aller Kaukasier tragen dabei die Pi*Z-Mutation. Bei dem seltener vorkommenden schweren Alpha1-Antitrypsin-Mangel haben betroffene Patienten zwei Defektmutationen, typischerweise eine homozygote Pi*Z-Mutation (sogenannter Pi*ZZ-Genotyp) und können dann auch ohne Vorliegen von Risikofaktoren eine Lebererkrankung entwickeln.

Das Team des Aachener Alpha1-Leberzentrums koordiniert auf europaweiter Ebene eine multizentrische Studie zur Evaluation der Lebererkrankung bei dieser Erbkrankheit. Neun europäische Länder machen bereits mit, über 1.200 Patienten konnten bislang europaweit untersucht werden. Unterstützt wird das Vorhaben von der europäischen Kommission (European Reference Networks) und der europäischen Lebergemeinschaft (EASL registry grant).

Weitere Informationen finden Sie auf www.alpha1-leber.de.

Hier gelangen Sie zum Paper: <https://gut.bmj.com/content/early/2018/09/07/gutjnl-2018-316228.long>

Pressekontakt:

Uniklinik RWTH Aachen
Dr. Mathias Brandstädter
Leitung Unternehmenskommunikation
Pauwelsstraße 30
52074 Aachen
Telefon: 0241 80-89893
Fax: 0241 80-3389893
mbrandstaedter@ukaachen.de

Über die Uniklinik RWTH Aachen (AöR)

Die Uniklinik RWTH Aachen verbindet als Supramaximalversorger patientenorientierte Medizin und Pflege, Lehre sowie Forschung auf internationalem Niveau. Mit 36 Fachkliniken, 25 Instituten und fünf fachübergreifenden Einheiten deckt die Uniklinik das gesamte medizinische Spektrum ab. Hervorragend qualifizierte Teams aus Ärzten, Pflegeern und Wissenschaftlern setzen sich kompetent für die Gesundheit der Patienten ein. Die Bündelung von Krankenversorgung, Forschung und Lehre in einem Zentralgebäude bietet beste Voraussetzungen für einen intensiven interdisziplinären Austausch und eine enge klinische und wissenschaftliche Vernetzung. Rund 7.000 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sorgen für patientenorientierte Medizin und eine Pflege nach anerkannten Qualitätsstandards. Die Uniklinik versorgt mit 1.400 Betten rund 50.000 stationäre und 200.000 ambulante Fälle im Jahr.