

## **Doppelte Auszeichnung für europaweites Register zur Leberbeteiligung bei Alpha1-Antitrypsin-Mangel**

**Aachen, 26.05.2017 – Der Alpha1-Antitrypsin-Mangel (AAT-Mangel) ist eine häufig übersehene, erbliche Stoffwechselerkrankung. Neben einer Lungenerkrankung führt der AAT-Mangel bei bis zu 50 Prozent der Patienten zur Leberschädigung. Obwohl die Leberbeteiligung die zweithäufigste Ursache für eine verminderte Lebensqualität und Lebenserwartung bei Alpha1-Patienten ist, gibt es im Gegensatz zur Lungenbeteiligung keinen etablierten Vorsorgeplan. Um diese Lücke zu schließen, wurde ausgehend von der Klinik für Gastroenterologie, Stoffwechselerkrankungen und Internistische Intensivmedizin (Medizinische Klinik III) der Uniklinik RWTH Aachen unter der Leitung von Priv.-Doz. Dr. med. Pavel Strnad eine multizentrische Registerstudie initiiert. Diese wurde nun durch zwei europäische Auszeichnungen gewürdigt: Der Ausbau dieses Registers wird sowohl durch die Europäische Kommission (European Reference Networks „RARE-LIVER“) als auch durch die „European Association for the Study of the Liver (EASL)“ finanziell und ideell unterstützt.**

Die Leberbeteiligung bei Patienten mit AAT-Mangel ist massiv unterversorgt. Eine chronische Leberschädigung wird leider oft sehr spät festgestellt, selbst bei bereits diagnostiziertem AAT-Mangel. Dieses Defizit wird dadurch begünstigt, dass betroffene Patienten in der Regel keine Beschwerden aufweisen. Ebenso zeigen sich in der Routine-Diagnostik, beispielsweise bei der Überprüfung der Leberwerte im Blut, häufig keine Auffälligkeiten. Durch eine späte Diagnose wiederum kann den vielfältigen Komplikationen einer Leberschädigung nicht mehr effektiv vorgebeugt werden. Letztlich gibt es derzeit aufgrund unzureichender Forschungsergebnisse keine etablierte Vorsorge für die Leberbeteiligung beim AAT-Mangel. Ebenso sind viele Fragen zur Ausprägung und zum Verlauf der Erkrankung noch offen. „Genau das ist der Hauptgrund für die Einrichtung des Registers“, sagt Univ.-Prof. Dr. med. Christian Trautwein, Direktor der Medizinischen Klinik III. Dr. Strnad, Studienleiter, ergänzt: „Es gibt Hinweise, dass nicht nur Patienten mit einem schweren AAT-Mangel, sondern auch Genträger anfällig für die Entwicklung einer Lebererkrankung sind. Dies ist mit 2-4% der Europäer eine große Bevölkerungsgruppe.“

Seit März dieses Jahres hat die Europäische Kommission 24 Europäische Referenznetzwerke (ERN) eingerichtet, die zur Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen ins Leben gerufen wurden. Diese Netzwerke haben das Ziel, die Qualität der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Europa zu verbessern. An zwei ERNs ist auch die Uniklinik RWTH Aachen beteiligt, unter anderem am *ERN RARE-LIVER European Reference Network on Hepatological Diseases*, in dem sich 28 Expertenzentren aus 11 Ländern aus dem Bereich der seltenen Lebererkrankungen zusammenfinden. Der Standort Aachen ist hier das europaweit koordinierende Zentrum zum Thema AAT-Mangel.

Die europaweite Studiengruppe mit Studienzentrale in Aachen kooperiert dabei eng mit Patientenorganisationen und Kliniken, die sich auf die Lungenbeteiligung beim AAT-Mangel spezialisiert haben. „Denn nur gemeinsam mit den Patienten und den Behandlern können wir nachhaltige Erkenntnisse gewinnen“, sagt Dr. med. Karim Hamesch, Studienarzt aus der Medizinischen Klinik III der Uniklinik RWTH Aachen.

Aus rund zehn europäischen Ländern sollen klinische Daten von an AAT-Mangel erkrankten Patienten erfasst werden. „Mithilfe des Registers und regelmäßiger Verlaufsuntersuchungen können wir diese Erkrankung besser verstehen und dadurch Präventionsmaßnahmen und Behandlungsstrategien etablieren“, führt Dr. Hamesch fort.

Unterstützt wird dieses Vorhaben neben der Europäischen Kommission nun auch von der EASL. „Wir freuen uns sehr über die außergewöhnlich hohe Fördersumme dieses ‚registry grant‘“, so Prof. Trautwein. „Das geförderte Register ist ein herausragendes Beispiel der essentiellen wissenschaftlichen und klinischen Zusammenarbeit auf internationaler Ebene. Wir sind hochmotiviert, die Versorgung betroffener Patienten zu verbessern und diagnostische und therapeutische Fortschritte voranzutreiben.“

Es konnten bereits über 800 Probanden aus fünf verschiedenen Ländern für die Studie rekrutiert werden. „Die Etablierung des europäischen Referenznetzwerks für seltene Lebererkrankungen war der erste Schritt. Die Realisierung eines europäischen Registers der zweite. Wir sind begeistert von der positiven Resonanz“, so Dr. Strnad. „Aber wir sind noch lange nicht am Ziel.“

Weitere Informationen zum Thema erhalten Sie auf [www.alpha1-leber.de](http://www.alpha1-leber.de).

#### **Pressekontakt:**

Uniklinik RWTH Aachen  
Dr. Mathias Brandstädter  
Leitung Unternehmenskommunikation  
Pauwelsstraße 30  
52074 Aachen  
Telefon: 0241 80-89893  
Fax: 0241 80-3389893  
[mbrandstaedter@ukaachen.de](mailto: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 34 Fachkliniken, 25 Instituten und fünf fachübergreifenden Einheiten deckt die Uniklinik das gesamte medizinische Spektrum ab. Hervorragend qualifizierte Teams aus Ärzten, Pflegekräften 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 48.000 stationäre und 183.000 ambulante Fälle im Jahr.