

Kann man die Folgen eines Alpha-1-Antitrypsin-Mangels reduzieren?

Da dem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel eine Mutation des Erbmaterials zugrunde liegt, kann der Erkrankung nicht vorgebeugt werden.

Einen grossen Einfluss auf die Auswirkung des Krankheitsverlaufs hat jedoch die oder der Betroffene selbst. Um Lebenseinschränkungen bis lebensbedrohliche Risiken zu reduzieren empfehlen sich folgende Tipps:

- Absoluter Verzicht auf Rauchen / Vermeidung von Passivrauchen
- Moderater Alkoholkonsum
- Sicherstellung von guter Luftqualität, meiden von Staub, Abgasen
- Regelmässige Bewegung an der frischen Luft
- Atemtherapie, Lungensport
- Halten eines gesunden Körpergewichts
- Gesunde Ernährung
- Vermeidung von Erkältungskrankheiten
- Impfung gegen Grippe, Pneumokokken
- Vermeidung von psychischem, sozialem und beruflichem Stress

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Verlauf und Prognose

Bei einem heterozygoten Defekt (von einem Elternteil vererbten Gen) können Symptome in den meisten Fällen gar nicht, spät oder nur mild auftreten.

Bei einem homozygoten Defekt (von beiden Elternteilen vererbten Gen) sind die Auswirkungen unter Umständen schon im Kindesalter sehr ernst.

Bereits nach der Geburt erleiden etwa zehn Prozent der Neugeborenen mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel eine Entzündung der Leber mit Ikterus (Gelbsucht). Auch bei einer Überwindung dieser Hepatitis-Episode bleibt die Leber anfällig für spätere Schäden.

Die Therapie bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

- Substitutionstherapie wenn BAG-Kriterien erfüllt sind.
- Zusätzlich Lungensport, Rehaklinik, Atemtherapie

Unsere Empfehlung

Lassen Sie sich früh testen. Bitten Sie um einen Test, wenn Sie unsicher sind. Bei Fragen zur Diagnose, Behandlung und Ihren Rechten als Patient wenden Sie sich gerne an uns.



Was ist Alpha-1-Antitrypsin-Mangel?

Es ist eine Mutation im Erbgut an der Stelle, die den Alpha-1-Antitrypsin-Haushalt beeinflusst. Eine solche genetische Abweichung muss nicht immer zu merklichen körperlichen Einschränkungen oder Krankheitsbildern führen.

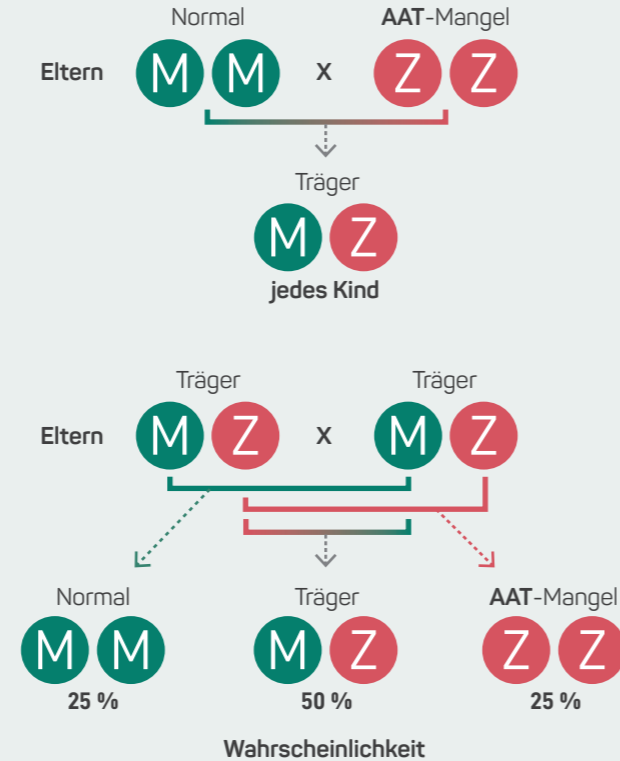
Untersuchungen legen nahe, dass Mutationen im Erbgut des Menschen, die Alpha-1-Antitrypsin betreffen, bereits seit der Eisenzeit und der Zeit der Wikinger die menschliche Entwicklung begleiten. Seit die Lebenserwartung der Menschen durch verschiedene Faktoren erheblich gesteigert wurde, beschäftigt sich die Medizin mit dem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel. Die Erkrankung kann bei längerem Verlauf erhebliche Schäden mit sich bringen.

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATD) ist ein seltener Gendefekt. Es betrifft vor allem die Lunge, manchmal auch die Leber. Einige Symptome wie Husten, Auswurf und Atemnot ähneln denen einer **COPD** (Chronic Obstructive Pulmonary Disease).

Alpha-1-Antitrypsin ist ein in der Leber produziertes Enzym, das die Wirkung anderer Enzyme, sogenannter Proteasen, hemmt. Es spielt eine entscheidende Rolle bei der Entzündungshemmung. Durch den genetischen Defekt steigt das Risiko für Lungen- und/oder Lebererkrankungen.

Alpha-1-Antitrypsin schützt die Lunge vor den schädlichen Auswirkungen der Proteasen.

Alpha-1 Antitrypsin-Mangel ist ein vererbter Gendefekt



Sehr wichtig:

Denken Sie als Betroffene daran, dass Ihre Blutsverwandten auch von diesem Gendefekt betroffen sein können.

Welche Symptome können auf Alpha-1-Antitrypsin-Mangel hindeuten

- Atemnot
- Keuchen und Pfeifgeräusche beim Atmen
- Husten und Auswurf
- Lungenemphysem (Überblähung der Lunge)
- Blaufärbung der Haut (Zyanose)
- COPD
- Wiederkehrende Infektionen der Atemwege z.B. chronische Bronchitis
- Asthma Symptome
- Leber und Hautkrankheiten

Diagnose Methode 1

Durch eine Blutuntersuchung wird die vorhandene Menge des Alpha-1-Antitrypsins gemessen. Die normale Konzentration des Enzymhemmers beträgt zwischen 150 und 300 mg/dl (Milligramm pro Deziliter). Liegt der Wert unter 90 mg/dl spricht man von einem eindeutigen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, bei unter 50 mg/dl sind oft schon schwere Lungenschäden vorhanden. Wenn bei der oder dem Betroffenen zum Messzeitpunkt eine Infektion mit beispielsweise dem Grippe-Virus vorliegt, kann der Alpha-1-Antitrypsin-Spiegel kurzfristig höher liegen, da das Immunsystem die akute Entzündung bekämpft.

Diagnose Methode 2

Genetischer AATD-Test per Wangenabstrich. Das Testkit zur schnellen und sicheren Diagnose des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels wird Gratis zu Verfügung gestellt und an der Uni Marburg von einer sehr renommierten und spezialisierten Ärztesgruppe anonym ausgewertet.

Wer sollte auf Alpha-1 Antitrypsin-Mangel getestet werden?

- Menschen mit der Diagnose COPD
- Junge Erwachsene mit Lungenemphysem
- Blutsverwandte von Menschen mit Alpha-1 Antitrypsin-Mangel
- Menschen mit Leberzirrhose ungeklärter Ursache
- Menschen mit einer Panniculitis (Hauterkrankung)

Lassen sie sich an einen Lungenfacharzt überweisen wenn bei Ihnen ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel diagnostiziert wird.

