

ÜBER UNS

Alpha-1 Schweiz ist ein 2016 gegründeter Verein von Betroffenen des seltenen Gendefektes Alpha-1 Antitrypsin Mangel.

In Deutschland sind ca. 6500 Kinder homozygot betroffen und davon ca. jedes dritte Kind an AATM erkrankt, schätzen die Experten. Nur ein Bruchteil davon wurde bisher entdeckt bzw. diagnostiziert und somit richtig behandelt. Auch in der Schweiz werden nicht alle betroffenen Kinder diagnostiziert.

Unser Ziel ist es, Alpha-1 Antitrypsin Mangel stärker ins Bewusstsein von Ärzten und Forschung sowie der Allgemeinheit zu rücken. Deshalb organisieren wir regelmässige Treffen für Betroffene und ihre Angehörigen, zu denen wir gezielt Referenten einladen, die sich intensiv mit dem AATM beschäftigen. Die Veranstaltungen sind für unsere Mitglieder kostenfrei.

Speziell für unsere kleinen Alphas haben wir ein Kinderbuch von Alpha-1 Österreich aufgelegt, in dem der AATM kindgerecht erläutert wird.

Gern stellen wir Kontakte zu Medizinern her oder nennen Ihnen Kliniken und Ärzte in Ihrer Nähe.

Auf unserer Internetseite www.alpha-1.ch informieren wir Sie über verschiedene Möglichkeiten zur Kontaktaufnahme.

Der Inhalt dieses Flyers wurde vom gleichnamigen Flyer von Alpha1-Deutschland e.V. übernommen und für die Schweiz gestaltet.



Verein Alpha-1 Schweiz

info@alpha-1.ch
www.alpha-1.ch

IBAN: CH31 0027 3273 1374 8540 M



ALPHA-1 ANTITRYPSIN MANGEL BEIM KIND



WAS BEDEUTET EIN ALPHA-1 - ANTITRYPSIN MANGEL (AATM) FÜR IHR KIND?

Wird der Gendefekt im Kindesalter erkannt, dann meistens durch eine länger andauernde Gelbsucht im Neugeborenenalter und/oder durch auffällige Leberwerte.

Als Folge wird das Kind in regelmässigen Abständen einem Kinder-Gastroenterologen vorgestellt, der neben einem Gespräch Blut abnehmen sowie eine Ultraschalluntersuchung von Leber, Gallenwegen und Milz vornehmen wird.

In fast allen Fällen normalisieren sich die erhöhten Leberwerte im Verlauf der Kindheit. Die Kinder entwickeln und erleben sich nicht anders als andere Kinder und leben als Jugendliche und junge Erwachsene beschwerdefrei. Da Leberschädigungen anfangs nicht spürbar sind und höchst unterschiedlich verlaufen, ist es jedem Betroffenen angeraten, seine Leber regelmässig kontrollieren zu lassen, zumal ein sehr kleiner Teil der Betroffenen schon im frühen Kindesalter eine schwerwiegende chronische Lebererkrankung entwickelt.

Erste spürbare Symptome treten zumeist ab dem 40. Lebensjahr auf. Die entstehenden Probleme betreffen dabei häufiger die Lunge als die Leber. Daher ist es empfehlenswert, frühzeitig die Lunge des Kindes untersuchen zu lassen.

WANN SOLLTEN SIE BEI IHREM KIND AN EINEN ALPHA-1 - ANTITRYPSIN MANGEL DENKEN?

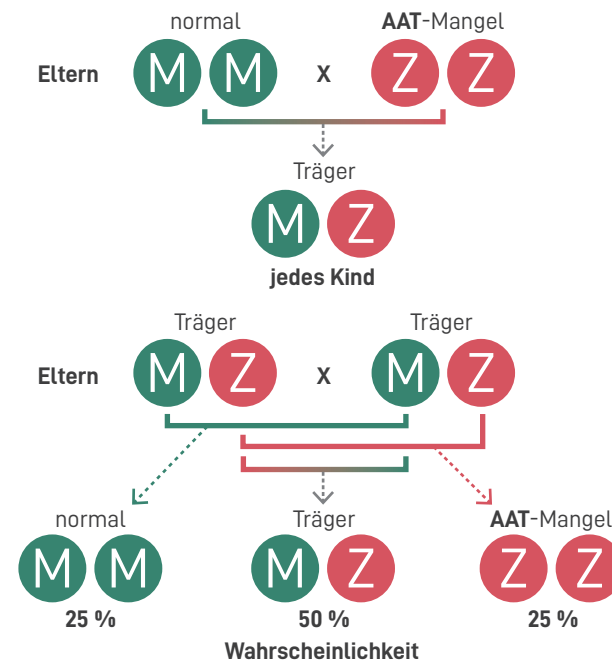
- Bei verlängerter Gelbsucht im Säuglingsalter
- Bei veränderten Leberwerten bereits ab Säuglingsalter
- Bei Feststellung einer Lebervergrösserung bei familiärer Vorbelastung
- Bei ursächlich unklaren oder ungewohnt ausgeprägten asthmatischen Beschwerden
- Möglicherweise auch bei häufigen Lungeninfekten und Bronchitiden sowie bei starkem, immer wiederkehrendem Hustenreiz

WIE WIRD EIN ALPHA-1 - ANTITRYPSIN MANGEL VERERBT?

Jedes menschliche Gen enthält den Bauplan für ein Eiweissmolekül und liegt im menschlichen Erbgut in zwei Kopien vor – so auch das Gen für das Alpha-1-Antitrypsin. Je eins stammt dabei vom Vater und eins von der Mutter.

Die normale Kopie des Gens für AAT wird „M“, die häufigste veränderte „Z“ genannt. Sind die Gene der Eltern verändert, d.h. hat ein Elternteil mindestens ein Z-Gen, kann die Veranlagung für unterschiedliche Ausprägungen des AATMs an die Kinder weitervererbt werden.

In der Regel bemerken Eltern wegen der Symptoffreiheit nichts von ihrer Trägerschaft und wissen daher nicht, dass es die Möglichkeit dieses Erbgangs bei ihrem Kind gibt. In Deutschland trägt ca. jeder 50. den Gendefekt AATM in sich, d.h. jeder 50. hat ein verändertes Gen, zumeist die Z-Variante, das er weiter vererben kann.



Ganz wichtig: Denken Sie als Eltern auch an sich und lassen sich testen, ebenso weitere Kinder.

WIE WIRD EIN ALPHA-1 - ANTITRYPSIN MANGEL DIAGNOSTIZIERT?

Mit einem einfachen Bluttest wird der AAT-Spiegel im Blut gemessen. Stellt sich heraus, dass zu wenig AAT im Blut vorhanden ist, gibt eine Genuntersuchung (dazu genügen wenige Blutstropfen) eine genauere Auskunft über das persönliche Erkrankungsrisiko: Kinder mit MZ-Konstellation haben ein geringes, Kinder mit ZZ-Konstellation ein hohes Risiko, an AATM zu erkranken. Es besteht die Möglichkeit, sich in einer genetischen Beratung kompetent zum individuellen Erkrankungsrisiko beraten zu lassen.

WAS KÖNNEN SIE TUN, WENN IHR KIND BETROFFEN IST?

Da der AATM Auswirkungen auf Leber und Lunge hat, sind sehr unterschiedliche Massnahmen sinnvoll, um die Gesundheit Ihres Kindes zu erhalten:

- Verzichten Sie auf Rauchen – auch Passivrauchen schadet Ihrem Kind!
- Unterstützen Sie sportliche Aktivitäten und ernähren Sie Ihr Kind ausgewogen.
- Lassen Sie frühzeitig vom Arzt Infektionen abklären und behandeln.
- Nutzen Sie die Schutzimpfungen.
- Besprechen Sie mit Ihrem Kinderarzt mögliche Therapien.
- Hat Ihr Kind einen fieberhaften Infekt, ist es empfehlenswert, das Fieber ab ca. 38,5°C zu senken, da bei Fieber Alpha-1-Antitrypsin freigesetzt wird, in der Leber verklumpt und so der Leber schadet.
- Es sollten möglichst keine Medikamente eingesetzt werden, die als typische Nebenwirkung einen leberschädigenden Effekt haben können.
- Lassen Sie sich von allen Untersuchungsergebnissen Kopien geben. So ist gewährleistet, dass alle Informationen zu jeder Zeit bei jedem Arzt verfügbar sind.
- Gern möchten wir Sie darin unterstützen, der Experte für Ihr Kind zu sein.