

Kaum etwas scheint so selbstverständlich zu sein wie das Ein und Aus unseres Atems. Bis man eines Tages darum ringen muss und dabei Todesängste spürt. Informationen zu der speziell schwierigen Lungenerkrankung, dem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel.

Hans Wirz

Atemnot

Über eine tückische Erbkrankheit



Interview mit:

KD Dr. med. Christoph Kronauer ist Arzt und Pneumologe im Lungen-Zentrum im Park in Zürich. «Viele Patienten leiden an Alpha-1, ohne dass sie es wissen».

Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist eine seltene Krankheit. Das bedeutet, dass nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind. In der Fachsprache wird sie Orphan Disease genannt. Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel betrifft in erster Linie die Lunge, selten die Leber. Um mehr darüber zu erfahren, haben wir uns mit einem Betroffenen unterhalten, Gottfried Grünig. Lesen Sie zuvor das Protokoll eines Gesprächs mit dem Lungenspezialisten KD Dr. med. Christoph Kronauer.

Was ist das Alpha-1-Antitrypsin?

Alpha-1-Antitrypsin ist ein Protease-Inhibitor: «Proteasen» sind chemische Substanzen des Körpers in der Lunge, welche die Lunge zerstören, falls nicht genügend Inhibitoren, also Hemmstoffe vorhanden sind, welche die Lunge schützen. Proteasen und Proteasen-Inhibitoren sind normalerweise im Gleichgewicht, sodass keine Lungenschädigung oder gar eine Lungenzerstörung auftritt. Wenn aber das Gleichgewicht nicht existiert, können Medikamente unterstützend wirken.

Welche Funktion haben diese Mittel in der Lunge?

Das Alpha-1-Antitrypsin schützt die Lunge vor einer Emphysembildung. Als «Emphysem» wird in der Medizin eine Zerstörung der Lungenbläschen, der sogenannten Alveolen, bezeichnet. Ein Emphysem entsteht, wenn die Lungenbläschen wegen eines Ungleichgewichts zwischen Proteasen und Proteasen-Inhibitoren zugrunde gehen. Die Lungenbläschen sind verantwortlich für die Sauerstoffaufnahme. Gibt es zu wenig von ihnen, kommt es zu Atemnot – wie sie beispielsweise auch Raucher oder Raucherinnen kennen. Diese Krankheit nennt man COPD oder «Chronisch obstruktive Lungenerkrankung».

Wieso kann es zum Mangel an Lungenbläschen kommen?

Dabei handelt es sich um eine genetische Erkrankung, also eine Erbkrankheit. Falls der Patient zwei fehlerhafte Alpha-1-Antitrypsin-Gene vorweist, eins von seiner Mutter und eins von seinem Vater, manifestiert sich die Krankheit: Die Lungenbläschen werden zerstört. Das tritt vor allem bei Patienten ein, welche diese genetische Störung aufweisen und zusätzlich Zigaretten rauchen oder regelmässig Schadstoffe einatmen, beispielsweise am Arbeitsplatz.

Was sind die Symptome eines Alpha-1-Antritypsin-Mangels?

Bei Personen mit zu wenig oder fehlerhaftem Alpha-1-Antitrypsin kann sich sowohl eine Lungenerkrankung wie auch eine Lebererkrankung ausbilden, und ganz selten kommt es zu einer Hauterkrankung. Bei der Lungenerkrankung, welche ganz im Vordergrund steht, leiden die betroffenen Patienten an einer zunehmenden Atemnot, die sich oft schon nach dem 30. Lebensjahr einstellt. Die Atemnot zeigt sich vorerst ausschliesslich bei Anstrengung, später auch in Ruhe. Das Zigarettenrauchen führt bei Patienten mit einem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel sehr rasch zu einem Lungenemphysem, weil diese Patienten nicht durch den Protease-Inhibitor Alpha-1-Antitrypsin geschützt sind.

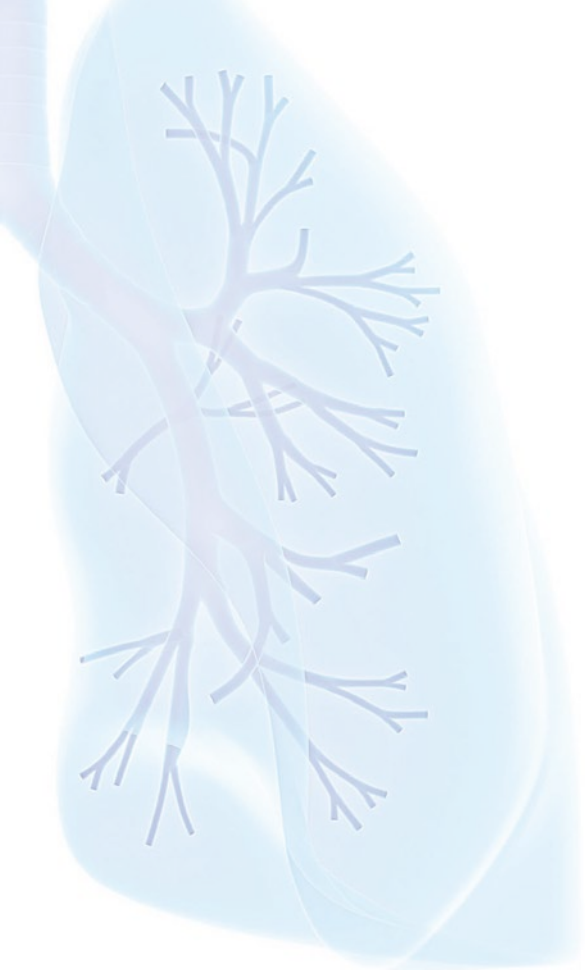


Illustration: © Sebastian Kautzki, Fotolia.com

Wie verläuft die Erkrankung?

Die Erkrankung verläuft immer progredient, sie zeigt also zunehmend einen schweren Verlauf. Das heisst bezüglich der Lunge eine rasch verringerte Funktion, sodass die Patienten zunehmend an Atemnot leiden. Im Spätstadium muss den Patienten ständig Sauerstoff zugeführt werden, damit sie atmen können.

Ist eine Heilung möglich oder eine Erleichterung oder Verzögerung?

Eine Heilung ist heutzutage noch nicht möglich. Es besteht aber die Möglichkeit, das Alpha-1-Antitrypsin den Patienten regelmässig in die Venen zuzuführen. Damit wird der Blutspiegel des Alpha-1-Antitrypsins in den normalen Bereich angehoben, respektive mindestens erhöht. Die korrekte Bezeichnung dieser Massnahme heisst Augmentationstherapie. Mit dieser Behandlung verzögert sich die Entwicklung des Lungenemphysems extrem und führt somit zur Erleichterung respektive Verzögerung der ständig zunehmenden Atemnot.

Ist «Alpha-1-Antitrypsin» denn auch der Name eines Medikamentes?

Das Alpha-1-Antitrypsin ist kein herkömmliches Medikament, das im Labor gebildet oder synthetisiert wird, sondern es ist ein natürlich vorkommendes Eiweiss im Blut von Gesunden. Hergestellt aus dem Blut von Blutspendern.

Warum ist die Früherkennung so wichtig?

Die Früherkennung der Erkrankung ist enorm wichtig, weil durch den frühzeitigen Einsatz der Augmentationstherapie die Erkrankung gestoppt, respektive bedeutend verlangsamt werden kann. Entscheidend ist auch die umfassende Aufklärung der betroffenen Patienten: Das Rauchen von Zigaretten ist enorm schädlich und führt unweigerlich zu einer raschen Emphysebildung.

Aus dem Leben



Landwirt Gottfried Grünig lebt seit sehr vielen Jahren mit dieser seltenen Krankheit. Die sich in der Regel langsam, aber stetig entwickelt. Wir haben mit ihm gesprochen und gestützt darauf den folgenden Bericht geschrieben.

Als die Welt nicht mehr in Ordnung war

Als kleines Kind hatte Gottfried Grünig eine ungewöhnliche Gelbsucht: Sein Blut wurde deshalb ausgetauscht. Zu dieser Zeit kannte man die Krankheit Alpha-1 noch gar nicht. Sie wurde erst 1963 entdeckt, bei Gottfried Grünig 1964, im Alter von neun Jahren.

Die Entwicklung

Ab 1991 musste er inhalieren. «2008 erklärte mir der Lungenarzt, dass es neu das Medikament Prolastin gebe, das aber nicht kassenpflichtig war. Die wöchentliche Infusion kostete CHF 2000.–, was wir uns absolut nicht leisten konnten. Also unterblieb die Therapie. Erst 2012 wurde Prolastin kassenzulässig.» Also für alle erschwinglich. Allerdings muss der Verlauf der Krankheit alle sechs Monate untersucht, dokumentiert und registriert werden. Heute gibt es ein zweites Medikament, Respreeza. «Dazu inhaliere ich zweimal täglich mit drei Medikamenten und schlucke zwei Tabletten. Auch habe ich während 18 bis 20 Stunden täglich Sauerstoff. Es ist nicht ausgeschlossen, dass ich später eine Lungentransplantation benötige.»

Konsequenzen

2012 musste der Landwirt die Tierhaltung aufgeben; er soll vor allem Staub meiden. Deswegen hat es beispielsweise keine Teppiche im Haus. Auch braucht Gottfried Grünig für gewisse Arbeiten einen Staubschutzhelm. Ein Problem bietet zudem das Reisen: «Da ich jede Woche die Bluttransfusion benötige, braucht es spezielle Vorkehrungen, wenn wir ins Ausland wollen. Wir waren beispielsweise vor zwei Jahren in Kanada, und die Vorbereitungsarbeiten waren sehr erheblich – da muss vieles abgeklärt, organisiert und abgesichert werden. Schliesslich half uns eine Selbsthilfegruppe in Deutschland.» Worauf Gottfried Grünig eine Schweizerische Selbsthilfegruppe in Form eines Vereins gründete. «Viele Menschen mit Lungenproblemen wollen wir darauf hinweisen, dass es diese Erbkrankheit Alpha-1 Antitrypsinmangel gibt, und sie sich bei ihrem Arzt testen lassen können. Betroffenen können wir mit Auskünften, Hinweisen und einfachen Tipps weiterhelfen.»

Kontaktmöglichkeit

Der Verein Alpha-1 zählt momentan 30 Mitglieder, rund 22 davon sind Patientinnen und Patienten. «Durch die Publikation im Vista erwarten wir, dass sich weitere Betroffene bei uns melden.»

Entweder via www.alpha-1.ch, oder als Mail direkt an gottfried.gruenig@alpha-1.ch. Wer fühlt sich angesprochen? ■

Was sind denn die Anzeichen eines Alpha-1-Antitrypsin-Mangels?

Die Patienten leiden unter einer fortschreitenden Atemnot. Diese macht sich anfänglich nur unter Belastung und später auch in Ruhe bemerkbar. Bei Patienten, die sich nicht regelmässig körperlich belasten, wird die Erkrankung meist erst erkannt, wenn bereits grosse Teile der Lunge durch das Emphysem zerstört sind. Mittels Durchführung einer Lungenfunktionsprüfung wird das Lungenemphysem entdeckt. Deshalb sollten rauchende Patienten frühzeitig und regelmässig als Vorsorgeuntersuchung die Lungenfunktion prüfen lassen. Auf dem Röntgenbild der Lunge ist das Lungenemphysem meist nicht zu erkennen, im Gegensatz zur Computertomographie der Lunge.

Wer soll sich testen lassen?

Bei allen rauchenden Patienten, bei denen eine krankhafte Lungenfunktion festgestellt wurde, sollte eine Bestimmung des Alpha-1-Antitrypsin-Wertes im Blut vorgenommen werden. Die

krankhafte Lungenfunktion ist bei Rauchern der Ausdruck einer sogenannten chronisch obstruktiven Pneumopathie COPD. Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel unterscheiden sich gegenüber Rauchern mit normalen Alpha-1-Antitrypsin-Werten dadurch, dass sich das Lungenemphysem bereits bei geringem Zigarettenkonsum bildet, sich früher im Leben manifestiert und viel rascher fortschreitet.

Wie könnte die Früherkennung gefördert werden?

Das Krankheitsbild des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels ist sehr stark unterdiagnostiziert. Das heisst, viele Patienten leiden an dieser Erkrankung, ohne dass sie es wissen. Damit können sie sich nicht angemessen verhalten und eine Substitution des Alpha-1-Antitrypsins wird von den Ärzten nicht durchgeführt. Zur Förderung der Früherkennung muss bei sämtlichen Rauchern und Exrauchern mit einer COPD oder einem Lungenemphysem ein Bluttest zur Bestimmung der Konzentration des Alpha-1-Antitrypsins durchgeführt werden. ■



FORTEVITAL®

STÄRKT UND VITALISIERT

FORTEVITAL® Stärkungsmittel mit Ginseng, Ginkgo, Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen.

Verbessert die geistige und körperliche Leistungsfähigkeit.



Fortevital Stärkungsmittel ist erhältlich als Tonikum oder als Kapseln à 30, 60 & 120.

Dies ist ein Arzneimittel. Bitte lesen Sie die Packungsbeilage
Rezeptfrei erhältlich in Apotheken und Drogerien.

Zulassungsinhaber: Tentan AG, 4452 Itingen, www.tentan.ch