

ÜBER UNS

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

Unser Ziel ist es, diesen Gendefekt und seine möglichen Folgen stärker ins Bewusstsein von Ärzten und Forschung sowie der Allgemeinheit zu rücken. Deshalb organisieren wir regelmässige Treffen, zu denen wir gezielt Referenten einladen, die sich intensiv mit dem AATM beschäftigen.

Die Veranstaltungen sind für unsere Mitglieder kostenfrei. Über unsere Internetseite www.alpha-1.ch können Sie uns für Fragen rund um Ihren Alltag mit AATM erreichen. Gern stellen wir Kontakte zu Medizinerinnen her oder nennen Ihnen Spitäler und Ärzte in Ihrer Nähe.

STUDIE ZUR LEBERBETEILIGUNG

Durch die kostenlose Teilnahme an einer Leberstudie kann jeder Alpha-1-Patient erfahren, ob und inwiefern seine Leber betroffen ist. Vielen Patienten kann eine vorläufige Entwarnung ausgesprochen werden.

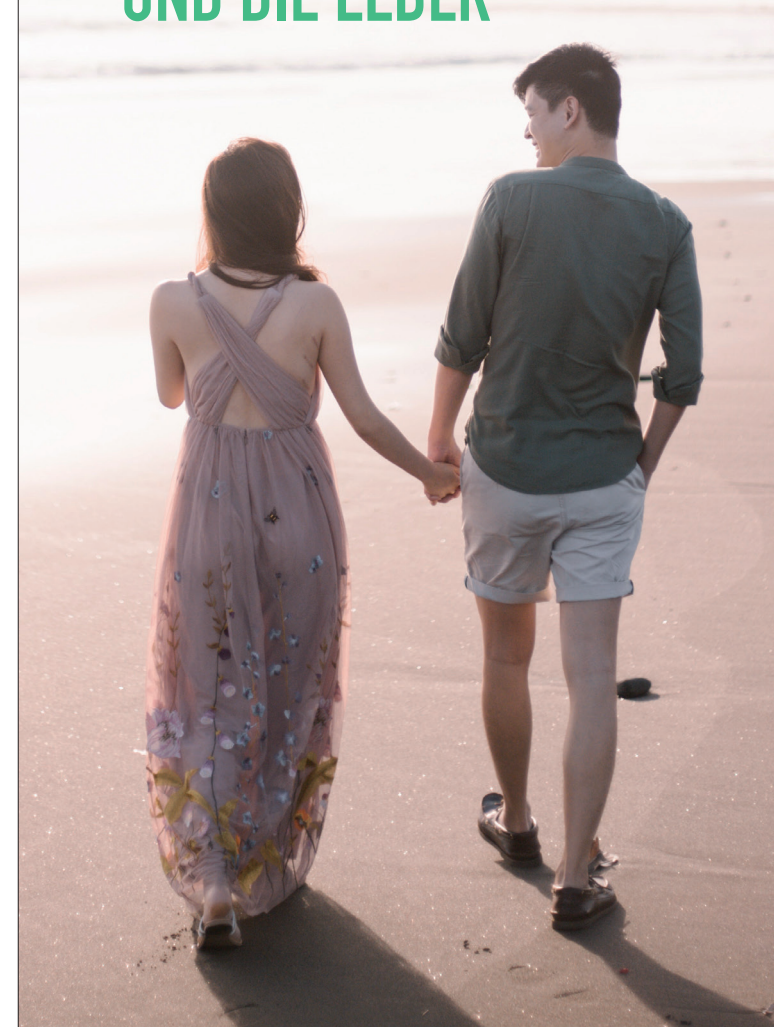
Mit lebererkrankten Patienten wird gemeinsam besprochen, welche Vorsorgemassnahmen sinnvoll sind. Die Betroffenen sollen ausserdem darüber aufgeklärt werden, welche Faktoren die Leber belasten. Durch verschiedene Massnahmen sollen die Komplikationen einer Lebererkrankung beim AAT-Mangel verhindert werden.

Die Leberstudie für unsere Mitglieder wird zu gegebener Zeit zusammen mit dem Inselspital wieder organisiert. Angaben dazu werden auf der Internetseite publiziert.

Der Inhalt dieses Flyers wurde vom gleichnamigen Flyer von Alpha-1 Deutschland e.V. übernommen und für die Schweiz gestaltet.



ALPHA-1 ANTITRYPSIN MANGEL UND DIE LEBER



Verein Alpha-1 Schweiz

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

IBAN: CH31 0027 3273 1374 8540 M

WIE KOMMT ES ZUR LEBERSCHÄDIGUNG?

Bei gesunden Menschen wird das Alpha-1-Antitrypsin-Molekül in der Leberzelle hergestellt und gelangt von dort aus in die Blutbahn. Beim Alpha-1-Antitrypsinmangel (AAT-Mangel) wird ein verändertes Eiweiss hergestellt. Es bleibt in der Leberzelle quasi stecken und schädigt so auf Dauer das Gewebe. Man kann daher auch von einer »Proteinverstopfung« der Leber sprechen.

Damit ist die Situation in der Leber ganz anders als die in der Lunge, denn die Lunge leidet unter einem Mangel an funktionfähigem Alpha-1-Antitrypsin.

Beim AAT-Mangel ist die Entwicklung eines chronischen Leberschadens bis hin zur Leberzirrhose und zum Leberkrebs leider einerechthäufige Komplikation – etwa 50 % (!) aller erwachsenen Alpha-1-Patienten entwickeln eine relevante Leberschädigung. Somit sind Leberveränderungen beim AAT-Mangel die zweithäufigste Ursache für eine verminderte Lebensqualität und Lebenserwartung.

Wahrscheinlich führt das gleichzeitige Vorhandensein von AAT-Mangel (jeder Genotyp, auch Träger, wie z.B. PiMZ (!) und einem weiteren Belastungsfaktor zu einem stärkeren Leberschaden. Eine Therapie des Belastungsfaktors – wenn man ihn denn rechtzeitig erkennt – würde so vermutlich das Vorschreiten des Leberschadens hemmen.

Gerade deshalb ist es für alle Alphas – solche mit einem schweren AAT-Mangel (z.B. PiZZ, PiSZ) wie auch für Träger (z.B. PiMZ) so wichtig, Untersuchungen der Leber regelmäßig durchführen zu lassen.



WIE GESUND IST IHRE LEBER?

Vielen Alpha-1-Patienten ist nicht bewusst, dass es aufgrund ihres Gendefekts auch zu einer Leberschädigung kommen kann. Die Leber ist die zentrale Drehscheibe im Stoffwechsel des Menschen. Oft sind von der Leber ausgehende Beschwerden wenig spezifisch, wie z.B. Müdigkeit oder Unwohlsein. Ein Arzt wird selten oder erst spät aufgesucht, wodurch eine mögliche Leberproblematik nicht oder erst verzögert festgestellt wird. Wirken jedoch wiederholte Schädigungen auf die Leber ein, kann sich mit der Zeit ein chronischer Umbau der Leber entwickeln. Dabei bildet sich Bindegewebe mit Narben (Leberfibrose) und als Endstadium die sogenannte Leberzirrhose.

Zu den Komplikationen einer Leberzirrhose gehören lebensbedrohliche Blutungen und die Entwicklung eines Leberkrebses. Mit abnehmender Leberfunktion kann es zu einem Multiorganversagen kommen, in diesem Fall kann nur noch eine Lebertransplantation helfen.

WIE KANN MAN EINE RELEVANTE LEBERSCHÄDIGUNG ERKENNEN?

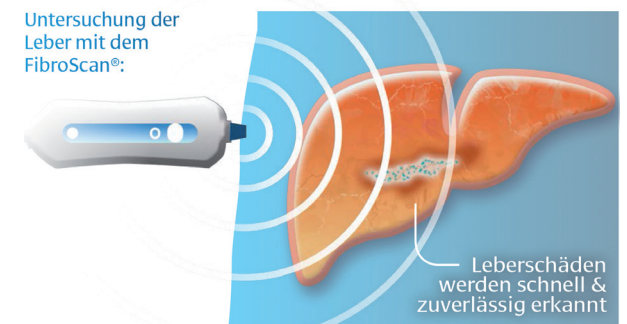
Wenn man am Körper Zeichen einer Leberzirrhose feststellt, sind bereits große Teile des Lebergewebes umgewandelt. Sichtbare Zeichen sind z.B. die Bauchwassersucht (Aszites) und eine Gelbfärbung der Augen und der Haut (Ikterus). Es handelt sich dabei um Spätzeichen der Erkrankung, die sich somit nicht für die frühzeitige Diagnose eines Leberproblems eignen.

Da das Vorliegen der sogenannten „dekompensierten Leberzirrhose“ (Leberzirrhose im Spätstadium mit entsprechenden Komplikationen) mit einer sehr ernsten Prognose einhergeht, ist es von entscheidender Bedeutung, die zugrunde liegende Lebererkrankung bereits früh zu erkennen und dadurch die Entstehung dieser Komplikationen zu verhindern.

Zur gängigen Leber-Diagnostik gehört die Bestimmung der Leberwerte im Blut und ein Leber Ultraschall. Beides hilft einem

spezialisierten Arzt, eine Leberzirrhose zu erkennen und in Schweregrade einzuteilen. Exakte Aussagen erhält man jedoch nur, wenn Lebergewebe unter dem Mikroskop untersucht wird, wozu eine kleine Gewebentnahme der Leber (Leberbiopsie) erforderlich ist.

Seit einigen Jahren gibt es einen speziellen Ultraschall, den FibroScan®, mit dem gemessen wird, wie steif die Leber ist. Je steifer die Leber, desto potenziell vernarbter ist sie. Dadurch kann man auch anfängliche Stadien eines beginnenden Leberumbaus frühzeitig erkennen. Die Untersuchung ist quasi risikolos: Der Arzt misst rechts zwischen den Rippen, dabei fühlt der Patient an der Spitze der Sonde ein leichtes Pochen.



Für verschiedene Erkrankungen gibt es aufgrund intensiver Forschung Grenzwerte, wann eine Leberfibrose bzw. -zirrhose vorliegt.

Beim AAT-Mangel hat eine Forschergruppe der Uniklinik Aachen zwar mittlerweile über 1500 Patienten untersucht, dennoch sind für den AAT-Mangel keine etablierten Grenzwerte definiert. Seit 2015 gibt es eine europaweite Initiative unter der Leitung der Uniklinik Aachen (als europäisches Referenzzentrum für den AAT-Mangel) zur systematischen Untersuchung der Leberbeteiligung, damit klare Empfehlungen zur Früherkennung entwickelt werden können. Ebenso sollen Vorsorgestandards etabliert werden, damit Patienten mit einer Leberbeteiligung möglichst wenige Komplikationen entwickeln.