

Alpha-1-Antitrypsinmangel (AATM)

> Definition und Ursache

Der AATM ist eine der häufigsten genetisch bedingten Lungenerkrankungen, bleibt aber häufig lange unerkannt bzw. wird erst spät diagnostiziert. Es handelt sich um eine Stoffwechselerkrankung, bei der sich durch Fehlbildung auf Chromosom 14 nur noch wenig oder keine Alpha-1-Antitrypsinkonzentration mehr im Blutserum befindet.

Neuesten Studien zufolge sind 24 von 100.000 von einem homozygoten AATM betroffen.

Der Gendefekt wurde 1963 erstmals von den schwedischen Forschern Sten Eriksson und Carl-Bertil Laurell beschrieben, die herausgefunden hatten, dass das Fehlen des körpereigenen Proteins AAT eine voranschreitende Zerstörung des Lungengewebes bis hin zum Lungenemphysem zur Folge hat.

> Krankheitsbild

Alpha-1-Antitrypsin (AAT) ist ein körpereigenes Eiweiß (Protein), das vorwiegend in den Zellen der Leber gebildet wird. Von dort gelangt es in den Blutkreislauf und ist praktisch in allen Körpergeweben vorhanden. Innerhalb der Stoffwechselprozesse kann AAT als ein wichtiger „Gegenspieler“ (Proteinaseinhibitor = PI oder Pi) von körpereigenen Enzymen (Proteasen) betrachtet werden. Enzyme werden bei entzündlichen Prozessen und chronischen Reizzuständen vermehrt gebildet, um Fremdstoffen, zum Beispiel Bakterien oder Schadstoffpartikel, zu zerstören.

Da Enzyme jedoch nicht zwischen Fremdstoffen und körpereigenem Gewebe unterscheiden können, besteht die Aufgabe von AAT darin, als eine Art molekulare Schutzschild zu fungieren. Es wird daher auch als „Schutzeiweiß“ bezeichnet – es inaktiviert die überschüssigen Proteasen. Fehlt dieses Schutzeiweiß, wird also auch gesundes Lungengewebe angegriffen, so dass es in der Folge zu einem Lungenemphysem kommen kann.

In der Leber stellt sich das Problem genau umgekehrt dar: durch den Gendefekt verändert sich die Struktur des Eiweißmoleküls und bleibt in der Leber hängen (Verklumpung/Polymerisation). Während das AAT also in der Lunge fehlt, häuft es sich in der Leber immer mehr an und kann im schlechtesten Fall zunächst eine Fibrose bis hin zur Leberzirrhose verursachen.

> Welche Symptome können auf AATM hinweisen?

Die Stoffwechselerkrankung kann sich vor allem durch

- > Atemnot, zuerst nur bei Belastung – später auch in Ruhe
- > Husten, häufig zunächst in den frühen Morgenstunden
- > Auswurf, in vielen Variationen

bemerkbar machen. Betroffene nehmen diese Symptome häufig im mittleren Lebensalter zum ersten Mal wahr. Auch erhöhte Leberwerte können ein Anzeichen für einen Alpha-1-Antitrypsinmangel sein. Wird der Gendefekt im Kindesalter erkannt, dann meistens durch eine länger andauernde Gelbsucht im Neugeborenenalter und/oder durch auffällige Leberwerte und -veränderungen.

Das Problem ist, dass Veränderungen in der Leber für den Betroffenen nicht auffällig sind. Auftretende Symptome wie Müdigkeit, Unwohlsein oder leichte Druckschmerzen im Bauch sind unspezifisch und können der Leber als Ausgangsort nicht sicher zugeordnet werden. Die Leber ist nicht schmerzempfindlich, dadurch werden Erkrankungen oft erst ersichtlich, wenn sie nicht mehr heilbar sind.

> **Behandlung & Therapie**

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 genauere Auskunft über das persönliche Erkrankungsrisiko: z.B. Kinder mit PiMZ Konstellation (heterozygot = Träger des Gendefekts) haben in der Regel ein geringes, Kinder mit PiZZ Konstellation (homozygot) ein eher hohes Risiko, eines Tages zu erkranken. Es gibt neben den beiden hier genannten häufigsten Beispielen noch diverse weitere seltene Mutationen.

Ein Alpha-1-Antitrypsinmangel kann zwar nicht geheilt, jedoch das Fortschreiten von Folgeerkrankungen verlangsamt und somit ein positiver Verlauf begünstigt werden. Umso wichtiger ist also ein frühzeitiges Erkennen des AATMs! Die Behandlungsziele sind vor allem ausgerichtet auf die Verbesserung bereits bestehender Beschwerden, die Steigerung der Lebensqualität sowie die Verhinderung bzw. Verlangsamung einer weiteren Zerstörung von Gewebe. Bei Kindern und Jugendlichen kann durch die richtige Lebensweise darauf hingewirkt werden, dass größere Veränderungen an Leber und Lunge ausbleiben:

- > Absolute Rauchfreiheit - auch Passivrauchen schadet!
- > Ausgewogene Ernährung und sportliche Aktivitäten / Lungensport
- > Frühzeitige Abklärung von Infektionen und das Nutzen von Schutzimpfungen
- > Augen auf bei der Berufswahl: Zu den Risiko-Berufen gehören wegen des häufigen Kontakts mit Stäuben, Dämpfen und Lösungsmitteln u.a. Tischler, Lackierer, Landwirt, Bäcker/Konditor, Frisör, Schweißer, Drucker, Bauarbeiter, Bergarbeiter, Schornsteinfeger

Im weiteren Verlauf (meist ab mittlerem Erwachsenenalter) gibt es nach Auftreten von Symptomen diverse Behandlungsmethoden (mehr Informationen finden Sie unter www.alpha1-deutschland.org und natürlich bei Ihrem behandelnden Facharzt)

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die Patientenorganisation Alpha1 Deutschland e.V. hat es sich zur Aufgabe gemacht, Menschen mit AATM in allen Lebenslagen zu beraten. Bei Familien steht die Hilfestellung rund um den Alltag im Vordergrund sowie die gemeinsame Suche nach dem richtigen Arzt oder der geeigneten Klinik.

Neben der Homepage gibt es verschiedene unterstützende Flyer, ein Journal sowie einen eigenen

YouTube Kanal. Vervollständigt wird das Angebot durch ein Kinderbuch, in dem der AATM mit Hilfe einer Zoogeschichte erklärt wird.

> [Ausführliche Informationen zum Alpha-1-Antitrypsinmangel sowie die Möglichkeit, Kontakt aufzunehmen, finden Sie unter folgenden Links](#)

www.alpha1-deutschland.org
www.alpha1-deutschland.org/kinder
www.alpha1-deutschland.org/kontakttelefon

Einige Textstellen sind dem Ratgeber "Atemlos bei Alpha1" entnommen, der von der www.Patienten-Bibliothek.de herausgegeben wird. Sie finden den Ratgeber unter

www.alpha1-deutschland.org/alpha-1-antitrypsinmangel