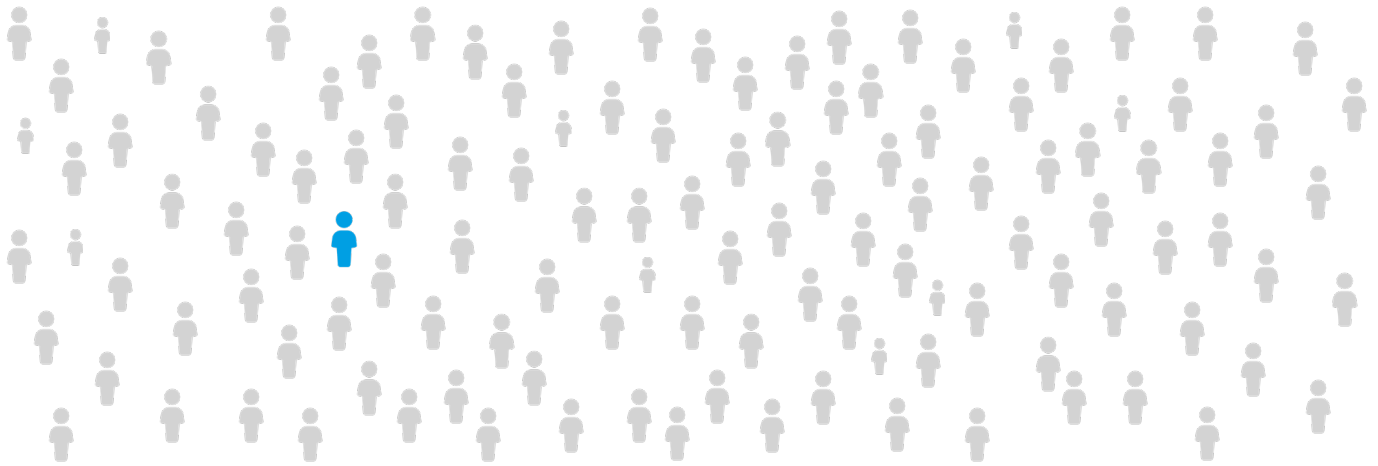


Alpha-1-Antitrypsin-Mangel



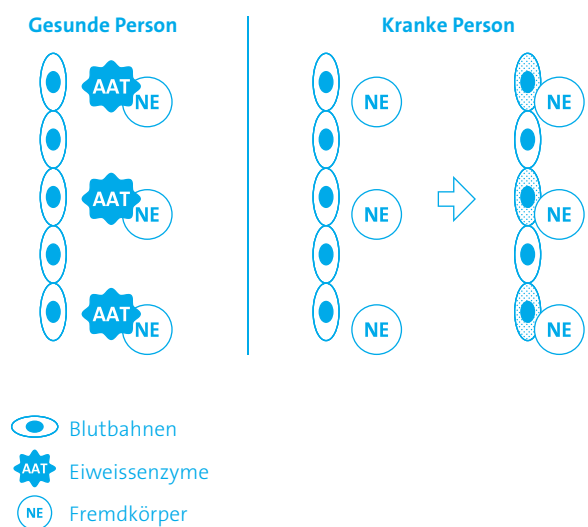
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AAT-Mangel) ist ein Gendefekt, der das Risiko für Erkrankungen der Lunge und/oder Leber erhöht. Die häufigste Lungenerkrankung bei AAT-Mangel ist die COPD resp. das Lungenemphysem. Der AAT-Mangel ist zwar selten, gehört aber weltweit zu den häufigsten Erbkrankheiten. In der Schweiz gibt es etwa 1600 Betroffene mit diagnostiziertem AAT-Mangel. Dennoch bleibt der Mangel bei vielen unerkannt und folglich ist den Betroffenen nicht bewusst, dass sie durch eine frühzeitige Anpassung ihres Lebensstils das Risiko für Lungenerkrankungen reduzieren könnten.

Wie löst AAT-Mangel eine Lungenerkrankung aus?

Alpha-1-Antitrypsin ist ein Eiweissstoff, der in der Leber gebildet wird und von dort über die Blutbahnen in die Lunge gelangt. AAT schützt die Lunge vor anderen natürlich vorkommenden Eiweissen, wie z.B. der Neutrophil Elastase, dessen Aufgabe es ist, Fremdkörper wie Staubteilchen oder Keime zu zerstören. AAT verhindert, dass Neutrophil Elastase gesunde Lungenzellen angreift. Der AAT-Mangel fördert daher einerseits einen kontinuierlichen Abbau der Lungenbläschen, was die Entwicklung eines Lungenemphysems bewirkt, andererseits begünstigt er über eine chronische Entzündung der bronchia-

len Schleimhaut eine COPD.

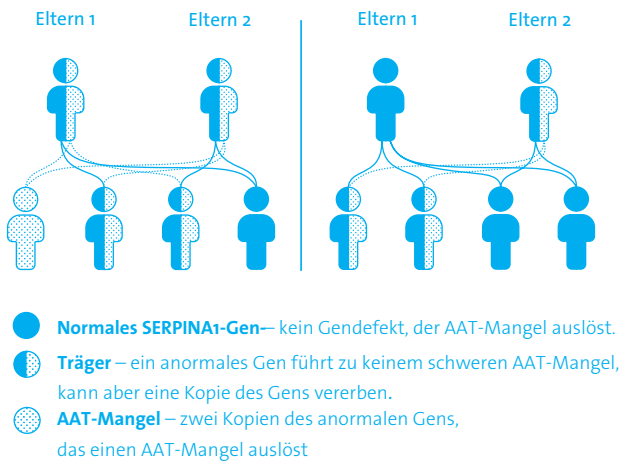
Wenn jemand einen AAT-Mangel vererbt hat, können die Schäden erheblich grösser werden, wenn der Körper bestimmten Belastungen ausgesetzt ist. Vor allem das Rauchen kann bei Betroffenen schon in jungen Jahren dazu führen, dass sie ein Lungenemphysem entwickeln.



Wie wird der AAT-Mangel vererbt?

Jedes Gen eines Kindes stammt jeweils zu einer Hälfte von einem Elternteil ab, weshalb es verschiedene Arten des

AAT-Mangels gibt. Bekommt ein Kind von beiden Eltern den Gendefekt vererbt sind die Folgen des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels schwerer, als wenn nur der Vater oder die Mutter den Gendefekt weitergegeben hat. Bei Menschen mit einem defekten und einem normalen Gen ist das AAT-Niveau geringer als normal, jedoch nicht so niedrig, dass schwere gesundheitliche Probleme ausgelöst werden. Allerdings können sie das defekte Gen als Träger an ihre Kinder weitergeben, ohne selber die Krankheit zu haben.



Was sind Symptome?

Der AAT-Mangel verursacht ähnliche Lungensymptome wie bei Erkrankten mit COPD oder Asthma. Zu den früh auftretenden Symptomen gehören:

- Kurzatmigkeit, bei physischer Aktivität oder Ruhe
- Husten und Schleimauswurf beim Husten

Viele Menschen mit einem AAT-Mangel haben keine Symptome, weshalb dieser Gendefekt gar nie oder verspätet entdeckt wird.

Wie wird ein AAT-Mangel diagnostiziert?

Ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel kann mit einer Blutuntersuchung diagnostiziert werden, indem der AAT-Gehalt im Blut gemessen wird. Ebenfalls möglich sind Gentests.

Eine solche Diagnose wird empfohlen für:

- Junge Erwachsene mit Lungenemphysem
- Blutsverwandte mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
- Menschen mit Leberzirrhose ungeklärter Ursache
- Menschen mit chronischer Lungenerkrankung

Wie lässt sich ein AAT-Mangel behandeln?

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist nicht heilbar. Eine Behandlung zielt darauf ab, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen sowie die Beschwerden zu lindern. Sie richtet sich vor allem nach der Therapie der COPD. Oft werden atemwegserweiternde oder entzündungshemmende Medikamente eingesetzt.

Neu gibt es in der Schweiz auch die Möglichkeit einer AAT-Substitutionstherapie. Dabei erhalten Betroffene das Eiweiss AAT mittels Infusion, um den AAT-Spiegel zu erhöhen. Für Betroffene mit bereits schwerer Lungenerkrankung kommen auch bronchoskopische oder chirurgische Eingriffe in Frage. In speziellen Fällen wird eine Lungentransplantation durchgeführt.

Was können Sie selbst tun?

Personen mit einem AAT-Mangel können auch selbst aktiv werden, um eine Beschädigung der Lunge zu vermeiden:

- Absoluter Verzicht auf Rauchen, weil das Rauchen die Entwicklung des Lungenemphysems beschleunigt.
- Vermeidung von Passivrauchen
- Meiden von Staub, Abgasen
- Meiden von Gebieten mit hoher Luftverschmutzung
- Regelmässige Bewegung an der frischen Luft
- Vermeidung von Erkältungskrankheiten
- Impfung gegen Grippe

Weitere Informationen:

[lunge-zuerich.ch/seltene-lungenkrankheiten](https://www.lunge-zuerich.ch/seltene-lungenkrankheiten)