

Alpha1 Deutschland e.V.

Gemeinnützige Patientenorganisation, national und international tätig

In Deutschland sind ca. **20.000 Menschen** an AAT-Mangel erkrankt, schätzen die Experten. Nur ein Bruchteil davon wurde bisher entdeckt bzw. diagnostiziert und somit richtig behandelt. Das ist eine hohe Dunkelziffer. Und: Im Durchschnitt dauert es 5 – 7 Jahre bis ein AAT-Mangel diagnostiziert ist.

Unser Ziel ist es, diese Krankheit stärker ins Bewusstsein von Ärzten und Forschung sowie der Allgemeinheit zu rücken. Deshalb organisieren wir regelmäßige Infotage für Erwachsene und Kinder, zu denen wir gezielt Referenten einladen, die sich intensiv mit dem AAT-Mangel beschäftigen. Die Veranstaltungen sind für unsere Mitglieder kostenfrei.

Zweimal jährlich informieren wir unsere Mitglieder durch unser Alpha1-Journal. Hier kommen Mediziner, Selbsthilfegruppen und Mitglieder zu Wort. Sie haben Interesse an einer Ausgabe? Rufen Sie uns an, wir schicken Ihnen gern Informationsmaterial zu.

Wir unterstützen regionale Selbsthilfegruppen und geben den GruppenleiterInnen die Möglichkeit zur Fortbildung. Die Liste der Selbsthilfegruppen finden Sie auf unserer Internetseite.

Sie und Ihre Angehörigen können uns telefonisch für Fragen rund um Ihren Alltag mit AAT-Mangel erreichen. Gern stellen wir Kontakte zu MedizinerInnen her oder nennen Ihnen Kliniken in Ihrer Nähe.



Alpha 1

DEUTSCHLAND e.V.

Gesellschaft für
Alpha-1-Antitrypsinmangel-Erkrankte
Gemeinnütziger Verein

Kostenfreie Servicenummer: 0800-5894662
Mail: info@alpha1-deutschland.org



Weitere Informationen finden Sie im Internet unter
www.alpha1-deutschland.org



Alpha-1- Antitrypsin- mangel



Alpha 1
DEUTSCHLAND e.V.

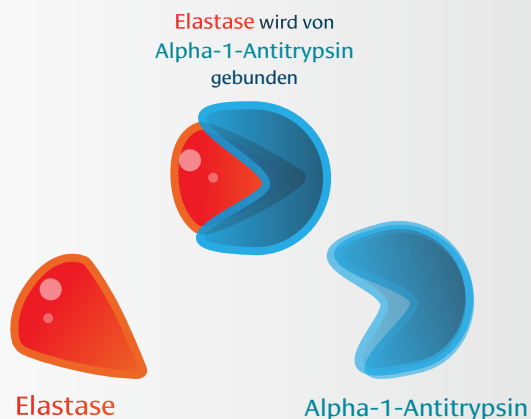


Was ist Alpha-1-Antitrypsinmangel (AATM)?

Alpha-1-Antitrypsinmangel, auch AAT-Mangel oder AATM genannt, ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung. Das Eiweißmolekül Alpha-1-Antitrypsin (AAT) wird in der Leber gebildet und ins Blut abgegeben. Es schützt vor allem in der Lunge gesunde Zellen, indem es dort bestimmte Enzyme – die Elastasen – bindet, die gesundes Gewebe angreifen können. Dadurch hemmt AAT eine mögliche Zerstörung gesunden Lungengewebes.

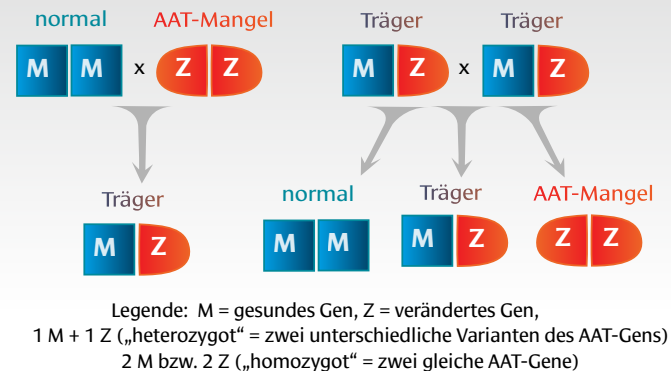
Die Lunge ist zahlreichen Außeneinflüssen ausgesetzt. Durch Viren und Bakterien, aber auch durch Tabakrauch und Feinstaub wird die Lunge sehr gereizt. Hier kommen die zuvor genannten Elastasen als Teil der normalen Abwehrreaktion gegen krankheitserregende Keime ins Spiel. Aber: Die Elastasen reagieren unspezifisch, d.h. sie unterscheiden nicht zwischen körperfremd und körpereigen. Bei gesunden Menschen reguliert AAT ein Überschießen der aggressiven Elastasen. Menschen mit AAT-Mangel hingegen haben diesen Schutz nicht oder nur unzureichend, wodurch häufig die Lunge der Betroffenen geschädigt wird: Es kommt zu einem Lungenemphysem. Erste Symptome treten zumeist ab dem 40. Lebensjahr auf.

Durch Probleme bei der Freisetzung des AAT aus der Leber kann es zu einem Umbau der Leber (Leberzirrhose) kommen. Dieses Problem kann bereits bei Säuglingen und Kleinkindern auftreten.



Wie wird ein Alpha-1-Antitrypsinmangel 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 eine stammt dabei vom Vater und eine von der Mutter. Die normale Kopie des Gens für AAT wird „M“, die am häufigsten vorkommende veränderte Mutation „Z“ genannt. Sind die Gene der Eltern verändert, d.h. hat ein Elternteil mindestens ein Z-Gen (ZZ oder MZ), kann die Veranlagung für unterschiedliche Ausprägungen des Alpha-1-Antitrypsinmangels an die Kinder weitervererbt werden. In Deutschland trägt ca. jeder 50. den Gendefekt AAT-Mangel in sich, d.h. jeder 50. hat ein verändertes Z-Gen, das er weiter vererben kann.



- Bei verlängerter Gelbsucht im Säuglingsalter
- Bei veränderten Leberwerten bereits ab Säuglingsalter
- Bei chronischer Lebererkrankung
- Bei familiärer Vorbelastung

Wie wird ein Alpha-1-Antitrypsinmangel 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: Menschen mit MZ-Konstellation haben ein geringes, Menschen mit ZZ-Konstellation ein sehr hohes Risiko, an AAT-Mangel zu erkranken. Lassen Sie sich von Lungenfachärzten oder von Ihrem Hausarzt kompetent zum individuellen Erkrankungsrisiko beraten.

Wann müssen Sie an einen AAT-Mangel denken?

- Bei häufigen Lungeninfekten und Bronchitiden
- Bei starkem, wiederkehrenden Hustenreiz
- Bei Hustenauswurf
- Bei asthmatischen oder allergischen Beschwerden
- Bei Luftnot in Belastungssituationen
- Bei bereits bestehendem Lungenemphysem
- Bei Vorliegen einer COPD, insbesondere wenn sie im Alter unter 45 Jahren beginnt und einen unerwartet schweren Verlauf hat



Was können Sie tun, wenn Sie betroffen sind?

- Verzichten Sie auf Rauchen!
- Vermeiden Sie berufliche Schadstoffe (u.a. Feinstaub, Lacke und Dämpfe) sowie Passivrauchen
- Werden oder bleiben Sie sportlich aktiv
- Ernähren Sie sich ausgewogen
- Lassen Sie frühzeitig vom Arzt Infektionen abklären und behandeln
- Nutzen Sie die Schutzimpfungen
- Besprechen Sie mit Ihrem Arzt mögliche Behandlungen und Therapien