

Alpha1 Deutschland e.V.

Gemeinnützige Patientenorganisation, national und international tätig

In Deutschland sind ca. 6.500 Kinder homozygot betroffen und davon ca. jedes dritte Kind an AATM erkrankt, schätzen die Experten. Nur ein Bruchteil davon wurde bisher entdeckt bzw. diagnostiziert und somit richtig behandelt.

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 AATM 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.

Speziell für unsere kleinen Alphas haben wir ein **Kinderbuch** aufgelegt, in dem der AATM kindgerecht erläutert wird.

Ihre Kinder und Sie können uns telefonisch für Fragen rund um Ihren **Alltag mit AATM** erreichen. Gern stellen wir Kontakte zu Medizinern her oder nennen Ihnen Kliniken und Ärzte in Ihrer Nähe.

Auf unserer **Internetseite** informieren wir Sie über verschiedene Möglichkeiten zur Kontaktaufnahme und zum Austausch mit anderen Familien.

Bei **YouTube** ist Alpha1 Deutschland mit Erklärvideos im Comic-Stil vertreten.



Alpha 1

DEUTSCHLAND e.V.

Gesellschaft für
Alpha-1-Antitrypsinmangel-Erkrankte
Gemeinnütziger Verein

Ansprechpartnerin für Familien:
Gabi Niethammer
Tel. 040-78891320



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

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



Unser
Alpha1-Kinderbuch

03-2019

Alpha-1- Antitrypsin- mangel

beim Kind



Alpha 1
DEUTSCHLAND e.V.

Was bedeutet ein Alpha-1-Antitrypsinmangel (AATM) für Ihr Kind?

Wird der Gendefekt im Kindesalter erkannt, dann meistens durch eine länger andauernde Gelbsucht im Neugeborenenalter und/oder durch auffällige Leberwerte.

Als Folge wird das Kind in regelmäßigen Abständen einem Kinder-Gastroenterologen vorgestellt, der neben einem Gespräch Blut abnehmen sowie eine Ultraschalluntersuchung von Leber, Gallenwegen und Milz vornehmen wird.

In fast allen Fällen normalisieren sich die erhöhten Leberwerte im Verlauf der Kindheit. Die Kinder entwickeln und erleben sich nicht anders als andere Kinder und leben als Jugendliche und junge Erwachsene beschwerdefrei. Da Leberschädigungen anfangs nicht spürbar sind und höchst unterschiedlich verlaufen, ist es jedem Betroffenen angeraten, seine Leber regelmäßig kontrollieren zu lassen, zumal ein sehr kleiner Teil der Betroffenen schon im frühen Kindesalter eine schwerwiegende chronische Lebererkrankung entwickelt.

Erste spürbare Symptome treten zumeist ab dem 40. Lebensjahr auf. Die entstehenden Probleme betreffen dabei häufiger die Lunge als die Leber. Daher ist es empfehlenswert, frühzeitig die Lunge des Kindes untersuchen zu lassen.

Wann sollten Sie bei Ihrem Kind an einen Alpha-1-Antitrypsinmangel denken?

- Bei verlängerter Gelbsucht im Säuglingsalter
- Bei veränderten Leberwerten bereits ab Säuglingsalter
- Bei Feststellung einer Lebervergrößerung
- Bei familiärer Vorbelastung
- Bei ursächlich unklaren oder ungewohnt ausgeprägten asthmatischen Beschwerden
- Möglicherweise auch bei häufigen Lungeninfekten und Bronchitiden sowie bei starkem, immer wiederkehrendem Hustenreiz

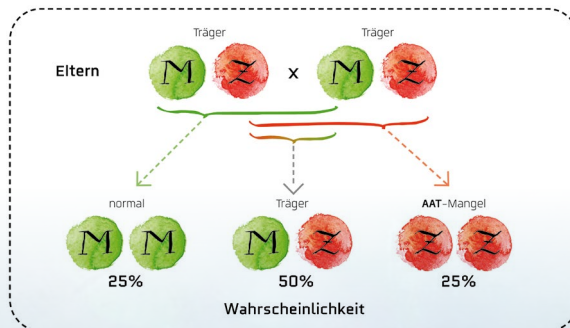
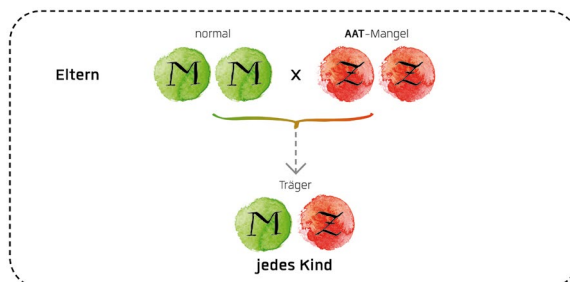


Illustrationen: fraufuchs-design.de

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 eins stammt dabei vom Vater und eins 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, kann die Veranlagung für unterschiedliche Ausprägungen des AAT-Ms an die Kinder weitervererbt werden. In der Regel bemerken Eltern wegen der Symptomfreiheit nichts von ihrer Trägerschaft und wissen daher nicht, dass es die Möglichkeit dieses Erbgangs bei ihrem Kind gibt. In Deutschland trägt mehr als jeder 50. den Gendefekt AATM in sich, d.h. mindestens jeder 50. hat ein verändertes Gen, zumeist die Z-Variante, das er weiter vererben kann.



Ganz wichtig: Denken Sie als Eltern auch an sich und lassen sich testen, ebenso weitere Kinder.



Erläuterungen zum Alpha-1-Antitrypsinmangel entnehmen Sie bitte unserem allgemeinen Flyer oder der Homepage.

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: Kinder mit MZ-Konstellation haben in der Regel ein geringes, Kinder mit ZZ-Konstellation ein eher hohes Risiko, eines Tages an AATM zu erkranken.

Es besteht die Möglichkeit, sich in einer genetischen Beratung kompetent zum individuellen Erkrankungsrisiko beraten zu lassen.

Was können Sie tun, wenn Ihr Kind betroffen ist?

Da der AATM Auswirkungen auf Leber und Lunge hat, sind sehr unterschiedliche Maßnahmen sinnvoll, um die Gesundheit Ihres Kindes zu erhalten:

- Verzichten Sie auf Rauchen – auch Passivrauchen schadet Ihrem Kind!
- Unterstützen Sie sportliche Aktivitäten
- Ernähren Sie Ihr Kind ausgewogen
- Lassen Sie frühzeitig vom Arzt Infektionen abklären und behandeln
- Nutzen Sie die Schutzimpfungen
- Besprechen Sie mit Ihrem Kinderarzt mögliche Therapien
- Hat Ihr Kind einen fieberhaften Infekt, ist es empfehlenswert, das Fieber ab ca. 38,5°C zu senken, da bei Fieber Alpha-1-Antitrypsin freigesetzt wird, in der Leber verklumpt und so der Leber schadet.
- Es sollten möglichst keine Medikamente eingesetzt werden, die als typische Nebenwirkung einen leberschädigenden Effekt haben können.
- Lassen Sie sich von allen Untersuchungsergebnissen Kopien geben. So ist gewährleistet, dass alle Informationen zu jeder Zeit bei jedem Arzt verfügbar sind.

Gern möchten wir Sie darin unterstützen, der Experte für Ihr Kind zu sein.