



Alpha1 Deutschland e.V.
Gemeinnützige Patientenorganisation,
national und international tätig

Nach neueren Erkenntnissen trägt mehr als jeder 50. den Gendefekt AAT-Mangel in sich, welchen er weitervererben kann. Man geht davon aus, dass ca. 20.000 Menschen einen schweren, homozygoten AAT-Mangel entwickeln können, aber nur ein Bruchteil wurde bisher entdeckt und somit richtig behandelt.*

Unser Ziel als Patientenorganisation ist es, Alpha-1 stärker ins Bewusstsein von Ärzten, der Forschung und Allgemeinheit zu rücken. Hierfür organisieren wir u. a. regelmäßig Infotage für Erwachsene und Kinder, versenden zweimal jährlich unser Alpha1-Journal und unterstützen regionale Selbsthilfegruppen.

Bei Fragen rund um AAT-Mangel erreichen Sie und Ihre Angehörigen uns digital oder telefonisch.



Alpha-1-Center
c/o Deutsche Atemwegsliga

Zu Alpha-1-Centern haben sich Ärzte in Praxen und Kliniken zusammengeschlossen, die durch ihre Expertise die bestmögliche Betreuung von Patienten mit Alpha-1-Antitrypsinmangel (AATM) erreichen möchten. Alpha-1-Center fördern die Verbreitung von Wissen über AATM.

*Zahlen entnommen aus dem International Journal of COPD 2017:12 561-569

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 und ob sie für klinische Studien in Frage kommen. Die Betroffenen werden außerdem darüber aufgeklärt, welche Faktoren die Leber belasten. Durch verschiedene Maßnahmen sollen die Komplikationen einer Lebererkrankung beim AAT-Mangel verhindert werden.

Ansprechpartner für diese Studie:

Uniklinik RWTH Aachen
Univ.-Prof. Dr. med. Pavel Strnad
Dr. med. Malin Fromme
Tel.: 0241 80-36606 (Hotline)
Tel.: 0241 80-35324 (Prof. Strnad)
alpha1-leber@ukaachen.de

www.alpha1-leber.de

Wissenschaftlicher Beirat von Alpha1 Deutschland
und Ansprechpartner für Fragen rund um die Leber:
Dr. Pavel Strnad, Kontaktdaten siehe oben



Alpha1 Deutschland e. V.
Gesellschaft für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Erkrankte
Gemeinnütziger Verein
Kostenfreie Servicenummer: 0800 589 4662
Mail: info@alpha1-deutschland.org

alpha1-deutschland.org



[youtube.com/@alpha1deutschland.e.v.](https://www.youtube.com/@alpha1deutschland.e.v.)



Alpha-1-Center
c/o Deutsche Atemwegsliga
Raiffeisenstr. 38, 33175 Bad Lippspringe
Telefon: 05252 933 615
Mail: kontakt@atemwegsliga.de

alpha-1-center.org



[facebook.com/atemwegsliga.de](https://www.facebook.com/atemwegsliga.de)



twitter.com/atemwegsliga



[youtube.com/user/atemwegsliga](https://www.youtube.com/user/atemwegsliga)

Alpha-1- Antitrypsin-Mangel und die Leber

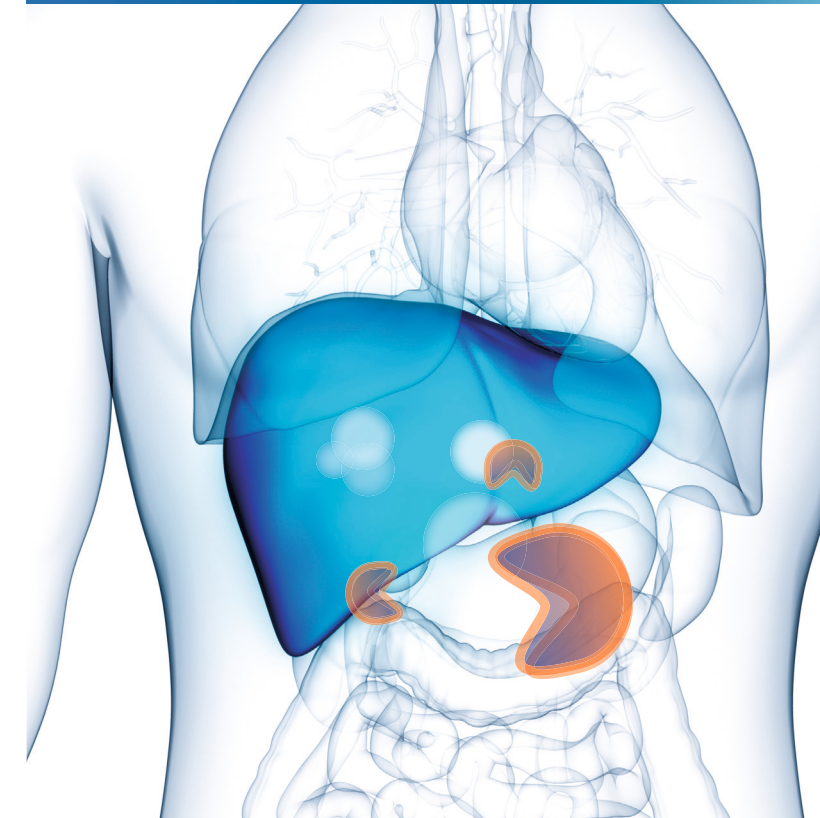


Abbildung Cover: Magic mine/Shutterstock | Grafiken Innenseite: Alpha1 Deutschland e. V.

09-2022



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-Antitrypsin-Mangel (AAT-Mangel) wird ein verändertes Eiweiß produziert. 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 funktionsfähigem Alpha-1-Antitrypsin.



Mit abnehmender Leberfunktion kann es zu einem Multiorganversagen kommen, in diesem Fall kann nur noch eine Lebertransplantation helfen.

Beim schweren AAT-Mangel ist die Entwicklung eines chronischen Leberschadens bis hin zur Leberzirrhose und zum Leberkrebs leider eine recht häufige Komplikation - etwa ein Viertel bis ein Drittel (!) 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 Genträger wie z.B. PiMZ (!)) und einem weiteren Belastungsfaktor zu einem stärkeren Leberschaden. Eine Therapie/Beseitigung des Belastungsfaktors - wenn man ihn denn rechtzeitig erkennt - würde so vermutlich das Voranschreiten des Leberschadens hemmen. Gerade deshalb ist es für alle Alphas - sowohl mit einem schweren AAT-Mangel (z. B. PiZZ, PiSZ) als auch für Genträger (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.

Wenn wiederholte Schädigungen auf die Leber einwirken, 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.

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 gehören 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 zum Ausmaß der Leberbeteiligung erhält man in der Routine primär wenn Lebergewebe unter dem Mikroskop untersucht wird, wozu eine kleine Gewebesenntnahme 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.



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. Zudem gibt es im Rahmen von klinischen Studien die ersten vielversprechenden Behandlungsmöglichkeiten für Patienten mit einer relevanten Leberbeteiligung.