

Alpha1-Journal

Kinder- &
Jugendliche
Sonderausgabe
04/2024

Zeitschrift der Gesellschaft für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Erkrankte



**300 Millionen
Menschen**

weltweit sind von einer
seltenen Erkrankung betroffen

**Alpha-1-Anti-
trypsin-Mangel**

ist mit einer Häufigkeit von ca. 1:2.000
eine dieser seltenen Erkrankungen

3,5 %

der Lebertransplantationen im
Kindesalter sind auf den
Gendefekt zurückzuführen

Ein Highlight 2023

Der Alpha1 Kinder- und
Jugendtag in Bonn

Die Alpha-1-KIDS-App

Alpha-1-Kindercenter des
Universitätsklinikums Bonn
nimmt sich ‚Kinderregister‘ an

Alpha-1 verstehen

Bildungsressourcen
für jede Altersstufe

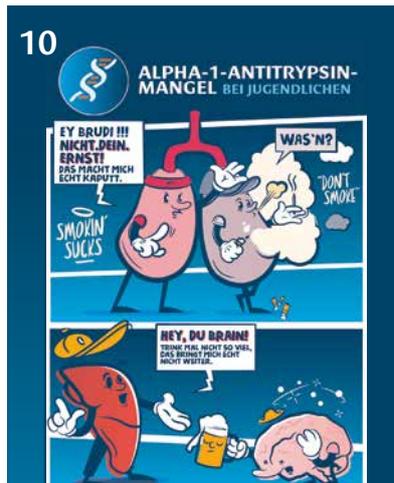


Alpha 1
Deutschland e.V.

09



10



12



Inhalt

- 03 **Vorwort**
- 04 **Service:** Vorstand und wissenschaftliche Beiräte

VORGESTELLT:

- 06 Alpha1 Deutschland e.V.: Pionierarbeit für Alpha-1-Patienten und deren Familien seit 2001
- 08 Alpha1 verstehen: Bildungsressourcen für jede Altersstufe

FÜR SIE DOKUMENTIERT:

- 11 Von Wissen bis Spaß: Einblick in den Alpha1 Kinder- und Jugendtag 2023
- 13 Deutsches Register für Kinder und Jugendliche mit AATM: Die Alpha-1-KIDS-App
- 15 Unsere Leber – Einblicke und Ausblicke
- 17 Juckreiz bei fortgeschrittener Lebererkrankung – neue therapeutische Optionen
- 18 Aktuelle Projekte des Alpha-1-Kindercenters Bonn

VERSCHIEDENES:

- 20 Literatur zu Alpha-1-Antitrypsin-Mangel bei Kindern und Jugendlichen
- 21 Unterstützung gesucht!

ZUM ABSCHLUSS:

- 22 Inspirierende Kreativität: Schüler setzen Zeichen für Lungengesundheit im Wettbewerb der Deutschen Lungenstiftung
- 23 Impressum, Förderer und Unterstützer



Hinweis: Sämtliche Personenbezeichnungen und Funktionen beziehen sich grundsätzlich auf alle Geschlechter.



Marion Wilkens
1. Vorsitzende

Liebe Leser,

„Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) ist die häufigste metabolische Ursache für Lebererkrankungen im Kindes- und Jugendalter und macht ungefähr 3,5 % der Lebertransplantationen im Kindesalter aus. Obwohl der homozygote AATM mit einer Prävalenz von 1:2000 in Deutschland

zu den häufigeren der seltenen Erkrankungen gehört, wird er häufig nicht oder erst verspätet diagnostiziert. Dem Leser wird in diesem Beitrag vermittelt, wann an einen AATM gedacht werden sollte, wie dieser einfach, schnell und kostengünstig diagnostiziert werden kann, und welche therapeutischen Möglichkeiten derzeit bestehen.“ So steht es in der Arbeit von Dr. D. Katzer et al. (veröffentlicht im Juni 2022 in der Monatsschrift Kinderheilkunde) <https://doi.org/10.1007/s00112-022-01549-x>.

Es ist an der Zeit, dem Thema Kinder und Jugendliche mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel mehr Aufmerksamkeit zu schenken. Seit vielen Jahren veranstalten wir spezielle Patiententage für betroffene Kinder und deren Eltern. Insbesondere Frau Niethammer, selbst Mutter eines mittlerweile erwachsenen Alpha-1-Kindes, hat sich immer für diesen Bereich starkgemacht. Dieses Sonderheft anlässlich des im Dezember 2023 durchgeführten Kinder- und Jugendtages in Bonn ist ein kleiner Beitrag für mehr Fokus auf unseren Alpha-1-Nachwuchs.

Als betroffene Familie sind Sie nicht allein. Wir wollen Ihnen aufzeigen, dass großartige engagierte Ärzte für Sie da sind und auch unsere Patientenorganisation Sie begleiten kann. Es bewegt sich viel, neue Forschungen machen Hoffnung (siehe Vortrag Prof. Ganschow auf Seite 17 und Prof. Strnad auf Seite 15), ein neues und modernes Register für Alpha-1 Kinder und Jugendliche wartet auf Daten (Seite 18). Deren Auswertungen werden uns vielleicht Erkenntnisse bringen, warum die Verläufe so unterschiedlich sind oder wann man besonders auf sein Kind achtgeben sollte.

Doch auch der Spaß am Leben sollte nie zu kurz kommen, weder im Alltag noch auf unseren Veranstaltungen. Und so haben sich unter den Kindern und Eltern Freundschaften gebildet, ja, sogar auch zwischen Kindern und Ärzten, Ärzten und Organisatoren. 'Ich' bin zu der Veranstaltung gegangen, und auf der Veranstaltung wurde das 'ich' zum 'wir' und die Patientenorganisation zu 'uns'.

Lassen Sie uns dieses Sonderheft als Anfang sehen, das Leben mit der Erkrankung gerade auch für die Kinder und Jugendlichen, zu verbessern.

Ihre

Marion Wilkens

Ihre Meinung
zählt!

Sie haben Lob oder Kritik? Sprechen Sie uns an!
Zu erreichen sind wir unter: info@alpha1-deutschland.org
und unter: 0800 - 5894662

Vorstand und Fachbeirat

Die Mitglieder des Vorstandes und unsere Fachbeiräte stehen für einen Erfahrungsaustausch gerne zur Verfügung. Eine medizinische Beratung ist ausgeschlossen.

VORSTAND



Marion Wilkens
1. Vorsitzende

marion.wilkens@alpha1-deutschland.org
Tel. 06258 1329714

NATIONALE UND INTERNATIONALE KOOPERATIONEN,
KONTAKT ZU FORSCHUNG, POLITIK, REFERENTEN
UND SELBSTHILFEGRUPPEN, MEDIENARBEIT



Dr.-Ing. Heinz Stutzenberger
2. Vorsitzender

heinz.stutzenberger@alpha1-deutschland.org
Tel. 07042 8187690

VERTRETUNG DER 1. VORSITZENDEN, EUROPA-
THEMEN, SCHWERPUNKT PLASMA, WISSEN-
SCHAFTLICHE RECHERCHEN



Peter Hübner
Schatzmeister

peter.huebner@alpha1-deutschland.org

VERWALTUNG DER FINANZEN UND FUNDRAISING



Thomas Heimann
Mitglied des Vorstandes

thomas.heimann@alpha1-deutschland.org

INTERNE IT, DATENSCHUTZ & DATENPFLEGE,
PROJEKTARBEIT & EVENTMANAGEMENT



Kontakttelefon Erwachsene
Tel. 0800 5894662
info@alpha1-deutschland.org

FACHBEIRAT



Uwe Deter
Fachbeirat

uwe.deter@alpha1-deutschland.org
Tel. 05828 968674

TECHNISCHE BERATUNG FÜR SAUERSTOFF,
TRANSPLANTATION



Gabi Niethammer
Fachbeirat

gabi.niethammer@alpha1-deutschland.org
Tel. 040 78891320

BERATUNG UND BETREUUNG VON KINDERN UND
JUGENDLICHEN SOWIE DEREN ELTERN



Madline Mack
Fachbeirat

madline.mack@alpha1-deutschland.org
Tel. 07191 9337694

EVENTMANAGEMENT UND JUNGE ERWACHSENE



Kontakttelefon Kinder und Jugendliche
Tel. 040 78891320
info@alpha1-deutschland.org



Wissenschaftlicher Beirat

Sie haben die Möglichkeit, sich mit Fragen direkt an unsere wissenschaftlichen Beiräte zu wenden.

BEREICH LUNGE UND REHA



Prof. Dr. med. Andreas Rembert Koczulla
Chefarzt für Pneumologie, Leiter des Fachzentrums für Pneumologie, Allergologie und Schlafmedizin an der Schön Klinik Berchtesgadener Land

Erstkontakt bitte per E-Mail:
RKoczulla@schoen-kliniken.de
Sekretariat Tel. 08652 931540

BEREICH KRANKHEITSVERARBEITUNG, PSYCHE, ANGEHÖRIGE



Monika Tempel
CL-Ärztin Psychosomatik und Psychoonkologie Klinik Donaustauf (bis 2018) Schwerpunkt Psychopneumologie

Erstkontakt bitte per E-Mail:
service@psychopneumologie.de
Tel. 0941 2085952

BEREICH LUNGE UND SELTENE MUTATIONEN



Prof. Dr. med. Timm Greulich
Oberarzt, Bereichsleiter Alpha-1-Antitrypsin-Zentrum, Universitätsklinikum Marburg und niedergelassener Pneumologe in der PnemoPraxis-Marburg

alpha1@med.uni-marburg.de

BEREICH KINDER UND JUGENDLICHE



Dr. med. Rüdiger Kardorff
Sektionsleiter Kindergastroenterologie, Kinderarzt, Kindergastroenterologe, DEGUM III Helios St. Johannes Klinik in Alt-Hamborn

Erstkontakt gerne per E-Mail:
Ruediger.Kardorff@helios-gesundheit.de
Sonstige Terminvereinbarungen:
Sekretariat Tel. 0203 546 32201

BEREICH LEBER



Prof. Dr. med. Pavel Strnad
Oberarzt und Leiter der Spezialsprechstunde, Facharzt für Innere Medizin – Gastroenterologie Uniklinik RWTH Aachen

Hotline der Alpha-1-Spezialsprechstunde:
Tel. 0241 8036606
Erstkontakt gerne per E-Mail:
alpha1-leber@ukaachen.de

BEREICH FORSCHUNG UND SELTENE FÄLLE



Prof. Dr. Sabina Janciauskiene-Wallmark
Arbeitsgruppenleiterin Molekulare Pneumologie, Medizinische Hochschule Hannover

Telefonische Beratung,
Mo. und Fr., 14:00 – 16:00 Uhr:
Tel. 0511 5327297
Fax: 0511 5327294
janciauskiene.sabina@mh-hannover.de

BEREICH TRAINING, MOBILITÄT, LUNGENSport



Michaela Frisch
Stellvertretende Vorsitzende der AG Lungensport

michaela.frisch@alpha1-deutschland.org

BEREICH LUNGE, BILDGEBUNG UND GENDERMEDIZIN



Prof. Dr. Franziska Trudzinski
Stellv. Ambulanzleitung, Oberärztin (Pneumologie, Beatmungsmedizin und Allgemeine Ambulanz) und tätig im Alpha-1-Antitrypsin-Zentrum der Thoraxklinik Heidelberg

franziska.trudzinski@med.uni-heidelberg.de

BEREICH LUNGE UND TABAKENTWÖHNUNG



Dr. med. Alexander Rupp
Facharzt für Innere Medizin & Pneumologie, Allergologie, Suchtmedizin, Notfallmedizin

info@lunge-stuttgart.de

Alpha1 Deutschland e.V.: Pionierarbeit für Alpha-1-Patienten und deren Familien seit 2001

Unsere Patientenorganisation wurde 2001 in Köln gegründet und ist mit über 1.000 Mitgliedern die größte Alpha-1-Patientenorganisation in Europa. Wir sind Mitglied bei der Achse, der deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin, dem Kindernetzwerk, der Alpha1 Europe Alliance und arbeiten deutschlandweit eng mit vielen anderen Patientenorganisationen zusammen. Auch international sind wir in verschiedenen Gremien aktiv.

Zu unseren Zielen gehört es, den Betroffenen und deren Angehörigen den Alltag zu erleichtern, über die Krankheit zu informieren und Ängste zu nehmen. Für eine direkte Ansprache sind Telefonleitungen mit den jeweiligen Schwerpunkten ‚Erwachsene‘ und ‚Kinder‘ geschaltet.

Zweimal jährlich informieren wir unsere Mitglieder durch unser Alpha1-Journal. Hier kommen Mediziner, Forscher, Selbsthilfegruppen (SHG) und Mitglieder zu Wort. Für Mitglieder besteht die Möglichkeit, kostenfrei online an unserer Lungensportgruppe sowie an einem Gedächtnistraining teilzunehmen.

Wir unterstützen regionale Selbsthilfegruppen und geben den Gruppenleitern die Möglichkeit zur Fortbildung. Derzeit sind es 17 SHG sowie zwei überregionale Gruppen. Wir möchten flächendeckend die Gründung von Selbsthilfegruppen in Deutschland vorantreiben und begleiten.

Ein vorrangiges Ziel ist es, die Krankheit stärker ins Bewusstsein von Ärzten und Forschung sowie der Allgemeinheit zu rücken. Deshalb organisieren wir jedes Jahr im Frühjahr einen Alpha1 Infotag, zu dem wir gezielt Referenten einladen, die sich intensiv mit dem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) beschäftigen. Bisher führten wir alle zwei Jahre im Spätherbst unseren Alpha1 Kinder- und Jugendtag durch. Hier luden wir gezielt Familien mit betroffenen Kindern und Jugendlichen ein, um über die Krankheit sowie über neue Forschungsansätze aufzuklären und den Familien Raum für den wichtigen Austausch untereinander zu geben. Diesen Dialog und passende Themen werden wir zukünftig in den Infotag integrieren. Damit die Eltern den Rücken freihaben, übernehmen bei allen Infotagen professionelle Eventagenturen die Betreuung der Kinder und Jugendlichen.

Die meisten Eltern sind mit der Diagnose 'Alpha-1-Antitrypsin-Mangel' und 'Gendefekt' total überfordert und es erreichen uns viele, zunächst sehr von Sorge geprägte Anrufe. Erste ausführliche Telefonate können zumeist schon einigen

Druck nehmen und die Prioritäten deutlicher ordnen. Wir unterstützen ggf. bei der Arztsuche und klären über den Alltag mit einem betroffenen Kind auf. Des Weiteren machen wir auf die genetische Komponente aufmerksam und informieren über die Zusammenhänge.

Medizinische Auskünfte erteilen wir nicht und verweisen hier auf unsere wissenschaftlichen Fachbeiräte, die Sie gern direkt kontaktieren können.

Häufig werden wir gefragt, ob man Kontakt zu weiteren betroffenen Familien aufnehmen könne. Die Organisation eines Treffens ist daher eine wichtige Säule unserer Kinder- und Jugendarbeit. Die Familien nutzen vor Ort sehr intensiv die Möglichkeit, sich auszutauschen, und Anregungen untereinander tragen zum besseren Verständnis und der Einordnung der eigenen Situation bei.

Mitglieder von Alpha1 Deutschland e.V. werden zu unseren Veranstaltungen eingeladen, d.h., dass die Hotel-, Verzehr-, Tagungs- und Kinderbetreuungskosten vom Verein übernommen werden. So bleibt als privater Kostensockel nur die Anreise. Gäste sind sehr willkommen und zahlen dann eine Veranstaltungsgebühr.

Zu unserer großen Freude sind unsere Infotage trotz des ernstesten Themas von Fröhlichkeit und einem liebevollen Miteinander geprägt. Zahlreiche Adressen zwischen den Erwachsenen und auch zwischen den Kindern werden ausgetauscht und die Familien sind danach gestärkt und motiviert für ihren Alltag mit einem von AATM-betroffenen Kind.

Jederzeit weitere Informationen für die Themenbereiche Kinder und Jugendliche können sich Familien auf unserer Homepage www.alpha1-deutschland.org holen. Hier bieten wir sehr viel Wissenswertes in Textform an. Darüber hinaus finden Sie in unserem YouTube-Kanal zahlreiche kinderspezifische Videoreferate, wie z.B. die von Prof. Ganschow, Frau Dr. Pfister, Dr. Rupp und Dr. Vogel.

Auch auf den gängigen Plattformen wie Spotify, Google und Apple Podcast sind wir mittlerweile zehn Podcasts rund um das Thema AATM vertreten.

Ein in unregelmäßigen Abständen erscheinender Newsletter rundet unser Angebot ab.

Gabi Niethammer



KONTAKTE

FÜR FRAGEN RUND UM DEN ALPHA-1-ANTITRYPSIN-MANGEL

BEI ERWACHSENEN KONTAKTIEREN SIE BITTE:

Marion Wilkens, 1. Vorsitzende

Tel. Service-Nummer: 08 00 – 5894662 (kostenfrei)

E-Mail: marion.wilkens@alpha1-deutschland.org

FÜR FRAGEN RUND UM DEN ALPHA-1-ANTITRYPSIN-MANGEL

BEI KINDERN/JUGENDLICHEN KONTAKTIEREN SIE BITTE:

Gabi Niethammer, Beirätin

Tel.: 040 – 78891320

E-Mail: gabi.niethammer@alpha1-deutschland.org

INFORMATIONSENGEBOTE VON ALPHA1 DEUTSCHLAND E.V. AUF EINEN BLICK



Unser zweimal jährlich
erscheinendes Alpha1-Journal
alpha1-deutschland.org/alpha1-journal



Unser Alpha-1-Podcast
alpha1-deutschland.org/videos-podcasts



Unser wissenschaftlicher Beirat
alpha1-deutschland.org/wissenschaftlicher-beirat-und-vorstand



Unsere 17 regionalen und
überregionalen Selbsthilfegruppen
alpha1-deutschland.org/selbsthilfegruppen



Unser YouTube-Kanal
www.youtube.com/@alpha1deutschland.e.v.



Alpha-1 verstehen: Bildungsressourcen für jede Alltagsstufe: Unser Alpha-1-Nachwuchs im Fokus

In einer Welt, in der medizinische Informationen oft komplex und schwer zugänglich sind, eröffnen Initiativen wie die von Alpha1 Deutschland eine Tür zu Verständnis und Unterstützung für Betroffene und ihre Familien. So entstanden z.B. durch die Zusammenarbeit mit CSL Behring entstanden zwölf Kurzfilme, die komplexe medizinische Themen verständlich machen. Hinzu kommen ein einfühlsames Kinderbuch und speziell entwickelte Informationsflyer, die sowohl Betroffene als auch ihre Angehörigen erreichen und unterstützen. Empfehlen können wir auch das österreichische Kinderbuch und die Geschichte "Lucys neue Leber".

Bei einem so komplexen Thema ist es wichtig, in einer Sprache zu sprechen, die alle verstehen können. So trägt jedes Projekt dazu bei, das Bewusstsein zu schärfen und den Alltag der Betroffenen zu erleichtern.

Lernen Sie und Ihre Kinder Alpha-1 verstehen – mit unseren nachfolgenden Informationsmaterialien:

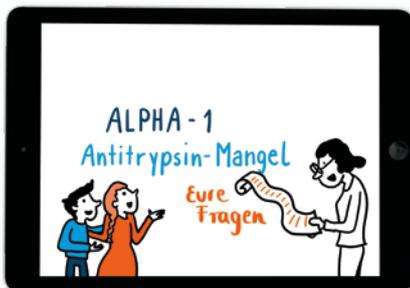
12 Fragen – 12 Antworten für Alpha-1-Kinder, -Jugendliche und ihre Eltern

In Kooperation mit CSL Behring hat Alpha1 Deutschland eine Serie von zwölf informativen Kurzfilmen entwickelt, die auf die Bedürfnisse von Familien junger Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) zugeschnitten sind. Die Filme, mit fundierten Erläuterungen von Frau Dr. Eva Pfister von der MHH, decken essentielle Themen wie Impfungen, Untersuchungen und Alltagstipps ab. Sie zeichnen sich durch leicht verständliche Informationen aus, die sowohl Eltern als auch Kinder ansprechen. Marie Hübner hat die Inhalte visuell aufbereitet. Unsere Filme dienen als Informationsquelle und Unterstützung für Familien, die mit Alpha-1 leben.

**DIE VIDEOS KÖNNEN SIE
SICH HIER ANSEHEN:**



[alpha1-deutschland.org/
animationsfilme-fuer-alpha-1-kinder-
jugendliche-und-ihre-eltern](http://alpha1-deutschland.org/animationsfilme-fuer-alpha-1-kinder-jugendliche-und-ihre-eltern)



Unser Alpha1 Kinderbuch

Um Kindern eine verständliche Idee von ihrer Erkrankung und gleichzeitig erwachsenen Angehörigen eine gute Informationsmöglichkeit zu geben, haben wir ein Kinderbuch entworfen, welches im Zoo spielt. Die Robbe Ralph begleitet mit ihren tierischen Freunden spielerisch das Kind, bzw. den Leser, beim Erlernen von Begriffen und Verhaltensweisen rund um den Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM). Die Vererbungslehre wird einfach und genau erläutert und Hinweise auf Nichtrauchen, gesundes Essen, Sport und Ruhephasen werden gegeben. Beispiele aus der Kinderwelt vereinfachen das Begreifen und nehmen diffuse Ängste. Im hinteren Teil wird dem Leser oder Vorleser der AATM noch einmal genauer erklärt, so dass der Inhalt für das Buch für viele Altersgruppen interessant ist. Das Buch erleichtert es den Eltern, über die Krankheit in der Familie zu sprechen und hilft ihnen, mit den Kindern spielerisch an das Thema heranzugehen.

**BESTELLEN SIE JETZT DAS ALPHA1
KINDERBUCH GANZ EINFACH ONLINE:**

alpha1-deutschland.org/kinder

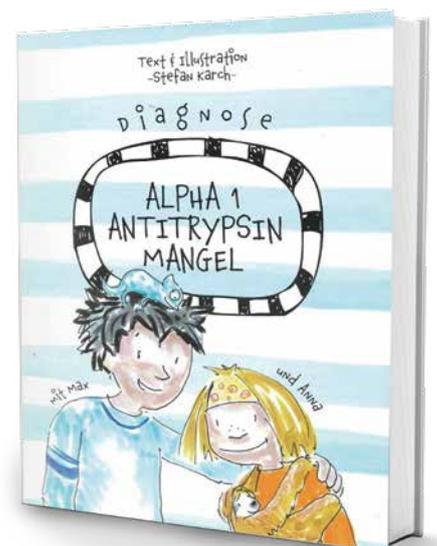


Alpha1 Kinderbuch unserer befreundeten Patientenorganisation Alpha1 Österreich

In dem interaktiven Kinderbuch des Autors Stefan Karch werden junge Leserinnen und Leser direkt angesprochen und in die Welt von Max und Anna eingeführt. Diese beiden Charaktere führen durch die Geschichte und erklären kindgerecht, was Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist. Das Buch ist nicht nur lehrreich, sondern auch interaktiv gestaltet, sodass Kinder aktiv mitmachen können, indem sie Dinge einkleben und ihren Namen eintragen.

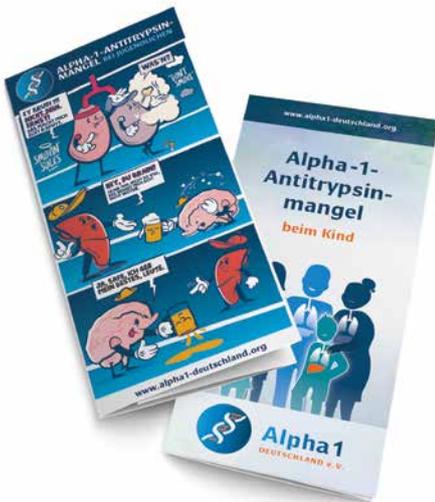
**LERNEN SIE MAX UND ANNA IM FOLGEN-
DEN VIDEO DES AUTORS SELBST KENNEN:**

youtu.be/MyNh2GZgalk



Unsere Alpha1-Flyer für Kinder und Jugendliche

Unser Informationsmaterial umfasst zwei speziell ausgerichtete Flyer, die darauf abzielen, das Bewusstsein und Verständnis junger Menschen für den Alpha-1-Antitrypsin-Mangel zu verbessern. Der erste Flyer, „Alpha-1-Antitrypsin-Mangel beim Kind“, ist gezielt an Eltern gerichtet. Er bietet umfassende Informationen, die helfen sollen, den genetischen Zustand besser zu verstehen und adäquat darauf zu reagieren.



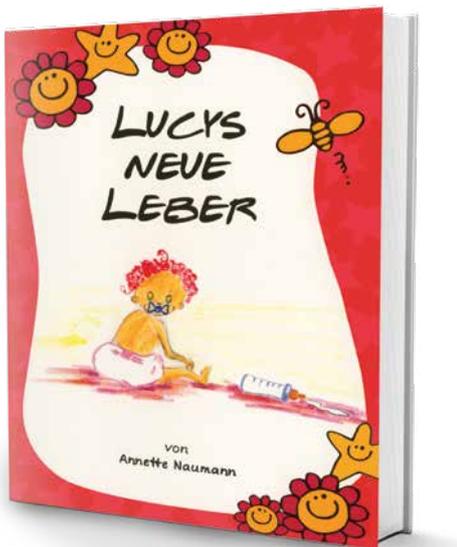
Der zweite Flyer hingegen, ein Comic mit dem Titel "Alpha-1-Antitrypsin-Mangel bei Jugendlichen", spricht junge Betroffene an. Dieser soll Jugendlichen ein tieferes Verständnis für ihren Zustand vermitteln und sie in ihrem Alltag unterstützen. Beide Flyer helfen das Wissen über diese Erkrankung zu vertiefen und Betroffenen sowie ihren Familien Orientierung zu bieten.



**DIE FLYER KÖNNEN SIE
HIER HERUNTERLADEN:**

alpha1-deutschland.org/flyer

„Lucys neue Leber“: Ein Kinderbuch erleichtert die Aufklärung über Lebertransplantationen



Die Stiftung Über Leben finanziert ein Kinderbuch, das die Geschichte der kleinen Lucy erzählt, die eine Lebertransplantation benötigt. Geschrieben von einer betroffenen Mutter, bietet das Buch eine leicht verständliche Erklärung für junge Patienten über dieses komplexe medizinische Verfahren. Die authentische Geschichte basiert auf den Erfahrungen der eigenen Tochter der Autorin. Die Stiftung stellt die Bücher kostenfrei medizinischen und beratenden Einrichtungen zur Verfügung, um junge Patientinnen und ihre Familien zu unterstützen.



**BESTELLEN SIE JETZT DAS KINDERBUCH
GANZ EINFACH ONLINE:**

ueber-leben.de/gemeinsame-stimme-organspende/

Von Wissen bis Spaß: Einblick in den Alpha1 Kinder- und Jugendtag 2023

Vom 16. bis 17.12.2023 trafen sich im Dorint Hotel Bonn Venusberg 39 Erwachsene und 18 Kinder/Jugendliche, um gemeinsam den 8. Alpha1 Kinder- und Jugendtag (Kiju-Tag) durchzuführen.

Nachdem der letzte Kiju-Tag in Präsenz 2018 stattgefunden hatte, freuten sich die Familien sehr, einander wiederzusehen. Vor allem dank der Zusammenarbeit mit dem Alpha1 Kindercenter Bonn kamen einige Eltern, die unseren Verein noch nicht kannten und nun neugierig waren, wie so ein Kiju-Tag bei Alpha1 Deutschland e.V. aussieht.

Das Dorint Hotel passte sich unserer Veranstaltung bestens an, die Räume lagen günstig zueinander und hatten die perfekte Größe, die Mitarbeiter waren sehr freundlich und alle fühlten sich wohl.

men bei Kaffee und Gebäck startete die Veranstaltung pünktlich um 12 Uhr.

Marion Wilkens als 1. Vorsitzende und Gabi Niethammer als Beirätin für Kinder und Jugendliche begrüßten das Publikum und stellten den Verein Alpha1 Deutschland e.V. mit all seinen Zielen und Aufgaben vor. Hierbei wurde auch auf unsere vielfältigen Informationskanäle und die internationale Zusammenarbeit mit anderen Alpha1 Patientenorganisationen eingegangen.

Zum großen Bedauern aller konnte der Kindergastroenterologe Dr. med. PhD Georg-Friedrich Vogel von der Medizinischen Universität Innsbruck nicht anreisen, da die Deutsche Bahn seine Züge gestrichen hatte. Um das wichtige Thema „Genetik und Alpha1 Antitrypsin-Mangel“ nicht ausfallen

lassen zu müssen, hatte Dr. Vogel dankenswerterweise kurzfristig seinen Vortrag aufgenommen. Diesen konnten wir nun als Video abspielen. Im Anschluss an seinen sehr interessanten Vortrag schalteten wir ihn live zu unserer Veranstaltung und er beantwortete die Fragen der Eltern direkt.

Nach dem sehr leckeren Mittagessen ging es weiter mit Univ.-Prof. Dr. med. Pavel Strnad von der UK Aachen, er ist Leiter des Alpha1 Leberzentrums und wissenschaftlicher Beirat bei Alpha1 Deutschland. Sein Thema „Unsere Leber – Einblicke und Ausblicke“ ist für die Eltern im Besonderen interessant, da beim Kind zunächst vorwiegend die Leber betroffen sein kann.

Der folgende Vortrag „Vorstellung des Alpha-1-Kinder-Registers“ wurde mit Dr. med. David Katzer und Dr. med. Alexander Weigert von zwei sehr engagierten Kinderfachärzten aus dem UK Bonn gehalten. Zusammen mit ihrem Chef, Prof. Rainer Ganschow, legen sie ganz viel Herzblut in ein neues Register, welches zukünftig eine mögliche Grundlage für gezielte Forschung und noch bessere Behandlung bietet. Dies motivierte die meisten Eltern dazu, direkt einen ersten Anmeldebogen auszufüllen – ein schöner Start für dieses wichtige Projekt!

Die Kinder und Jugendlichen wurden ab 11 Uhr von der Agentur Leo-Kinderevents betreut. Hier konnten sich die Kinder und Jugendlichen zunächst im Hotel bei Spielen und Basteleien kennenlernen, ehe die ganze Gruppe nach dem Mittagessen für den Nachmittag ins Phantasialand fuhr. Was für ein Spaß!

Uns Erwachsene erwarteten dafür Information und Austausch. Nach einem ausgiebigen ersten Zusammenkom-





Organisatoren und Referenten

Nach einer sehr angeregten Kaffeepause lud uns Prof. Ganschow als Direktor der Klinik und Poliklinik für Allgemeine Pädiatrie von der UK Bonn und gleichzeitiger Leiter des Alpha-1 Kinderzentrums Bonn zu einem weiteren sehr spannenden Vortrag ein. „Juckreiz bei fortgeschrittener Lebererkrankung – neue therapeutische Optionen“ ist ein Thema, was leider dem ein oder anderen Kind sehr zu schaffen macht. Prof. Ganschow hatte hier einen sehr interessanten Lösungsansatz, der einen Durchbruch verspricht, den Juckreiz ohne schädliche Nebenwirkungen zu bekämpfen.



Austausch in den Pausen

Es war schön zu sehen, wie interessiert das Auditorium alle Vorträge verfolgte und wie viele Fragen den Referenten zu den verschiedenen Themen gestellt wurden. So trugen alle zu einer insgesamt sehr lebendigen und informativen Veranstaltung bei. Die Referenten standen bis in den Abend hinein den Eltern für persönliche Fragen zur Verfügung, wofür wir uns aufs herzlichste bedanken möchten.

Zum Abendessen trafen sich die herrlich ausgetobten Kinder, gut informierten Eltern und zufriedenen Referenten und Veranstalter für ein paar gemütliche und angeregte Stunden.

Insgesamt können wir sagen, dass es ein erfolgreicher und menschlich sehr zugewandter Kinder- und Jugendtag war. Es wurden reichlich neue Beziehungen geknüpft und Kontakte ausgetauscht, betroffene Kinder lernten sich kennen und erlebten, dass sie mit dieser seltenen Erkrankung nicht allein sind. Eltern konnten zum Teil länger aufgestaute Fragen stellen und sich hinsichtlich der Betreuung ihrer Kinder weiterbilden.



Fragen aus dem Auditorium



Ein großer Dank geht an die Stiftung „Kindness for Kids“, die unseren Alpha1 Kinder und Jugendtag so großzügig unterstützt hat und somit auch wieder dazu beiträgt, dass die genetische Erkrankung Alpha-1-Antitrypsin-Mangel bekannter wird.

Gabi Niethammer

Deutsches Register für Kinder und Jugendliche mit AATM: Die Alpha-1-KIDS-App

Ein Patientenregister – was ist das?

Bei seltenen Erkrankungen betreut ein einzelner Arzt meist allenfalls eine Handvoll Patienten mit dieser Erkrankung. Jeder Patient und jeder Krankheitsverlauf sind jedoch individuell und können sehr unterschiedlich sein. Um eventuelle Gemeinsamkeiten in diesen Verläufen zu erkennen, ist ein Überblick über möglichst viele Patienten enorm hilfreich. Auch daher existieren sogenannte ‚Patientenregister‘. Medizinische Register sind Datenbanken, die auf die jeweilige Erkrankung zugeschnittene, gesundheitsrelevante Daten sammeln. Auch für den AATM existiert bereits ein solches Register, das von Prof. Bals am Universitätsklinikum des Saarlandes geleitet wird.

Wir, als Alpha-1-Kindercenter des Universitätsklinikums Bonn, haben uns dem ‚Kinderregister‘ angenommen, um diesen Teil genauer auf pädiatrische Fragestellungen anzupassen und auszubauen. Das Register für Erwachsene verbleibt weiterhin unter der Leitung von Prof. Bals.

Was sind unsere Ziele?

Uns geht es zunächst darum, einen besseren Überblick über die aktuelle Versorgungslage der Kinder und Jugendlichen mit AATM in Deutschland zu erhalten. So gehen wir z.B. davon aus, dass eine große Anzahl von Kindern und Jugendlichen mit AATM nicht in Alpha-1-Kindercentern betreut wird. Dadurch wird es schwieriger, Daten über den Krankheitsverlauf möglichst vieler Kinder und Jugendlicher mit AATM zu erhalten. Wir hoffen, durch das Register mehr Daten zu bekommen, um den Krankheitsverlauf besser vorhersagen zu können.

Auch wollen wir mit dem Register eine größere Aufmerksamkeit auf den AATM lenken. Sowohl Patienten bzw. deren Familien, als auch Kinderärzte im Allgemeinen, sollen besser über die Erkrankung aufgeklärt werden.

Wie sieht das neue Register aus?

Die Meldung (also Eingabe der Daten) betroffener Kinder und Jugendlicher erfolgt durch die Erziehungsberechtigten. Von Anfang an war es uns besonders wichtig, die Meldungen möglichst unkompliziert zu gestalten. Daher haben wir uns dagegen entschieden, das Register in Papierform weiterzuführen. Stattdessen haben wir, in Zusammenarbeit mit dem Institut für Medizininformatik, eine App (Alpha-1-KIDS) zur Dateneingabe entwickelt. Hierdurch

müssen durch die Familien keine Fragebögen mehr ausgedruckt und postalisch an das Registerteam geschickt werden – die Meldung erfolgt rein elektronisch, wodurch auch keine Fragebögen verloren gehen können und zudem Versandkosten entfallen. Alternativ zur App kann die Meldung auch über die Website (alpha1kids.de) erfolgen.

Das Register ist in der Lage, die Fragebögen auf das jeweilige Kind zuzuschneiden. Sie werden in Abhängigkeit der zuvor beantworteten Fragen automatisch angepasst. So sind die Fragebögen für Kinder mit einem heterozygoten AATM weniger ausführlich als für Kinder mit homozygoten AATM. In Abhängigkeit des aktuellen Alters und des Schweregrades der Leberbeteiligung werden im Register dann weitere Informationen abgefragt (wie bestimmte Medikamente).



Gabi Niethammer dankt den beiden Referenten Dr. Weigert (Mitte) und Dr. Katzer (rechts) für ihren Vortrag und ihr Engagement

Aus unserer Sicht sind Blutwerte von entscheidender Bedeutung für die Qualität des Registers, bzw. der gemeldeten Daten. Um ein mühsames Abtippen zu ersparen, können Laborwerte einfach per Handkamera erfasst und an das Register geschickt werden.

Ein weiterer zentraler Aspekt ist die Sicherheit der Datenverarbeitung und -speicherung. Durch die Zusammenarbeit mit der Studienzentrale des Universitätsklinikums Bonn erfolgt die Speicherung der Daten ausschließlich auf Servern der Studienzentrale, die den gängigen Anforderungen für Datensicherheit entsprechen. Bei Nutzung der App werden die fertiggestellten Fragebögen nicht auf

dem Handy direkt gespeichert, sondern jeweils über einen gesicherten Gateway-Server abgerufen; hierfür wird eine aktive Internetverbindung benötigt. Zusätzlich ist die App, je nach Benutzereinstellungen, mit einem Passwort oder einem Fingerabdruck gesichert. So wird Unbefugten der Zugriff auf die Daten maximal erschwert, auch wenn diese in Besitz des Smartphones gelangen.

Die App stellt außerdem weitere hilfreiche Tools zur Verfügung. Jederzeit können wichtige Informationen zum AATM und zum Register nachgelesen werden. Zudem ermöglichen wir den Familien, an uns gemeldete Laborwerte als PDF mit Verlaufswerten zu speichern bzw. auszudrucken. Dasselbe ist mit Größe und Gewicht der gemeldeten Kinder möglich.

Wie erfolgt die Teilnahme?

Die App kann über die gängigen App-Stores (siehe unten) heruntergeladen werden. Nach einer ersten Registrierung erhalten die Familien postalisch einen QR-Code, der mit der App eingelesen werden kann, wodurch die Registrierung abgeschlossen wird. Bei Registrierung über die Website erfolgt der Abschluss der Registrierung über einen Code, der auf der Website eingegeben werden muss. Wichtig ist zu betonen, dass auch die betroffenen Kinder mit der Teilnahme an dem Register einverstanden sein müssen. Hierzu stehen in der App sowie auf der Website Informationsschreiben für die Erziehungsberechtigten, aber auch für Kinder und Jugendliche in altersgerechter Sprache zur Verfügung.

Nach erfolgter Registrierung können Kinder gemeldet werden. Begonnen wird mit einem Erstmeldebogen, in dem neben allgemeinen Informationen auch die genaue Diagnose des AATM (Träger/heterozygot oder erkrankt/homozygot) angegeben wird. Darauf folgen einige Fragen in Bezug auf den aktuellen Erkrankungsstand der Kinder. Am Ende des Fragebogens können die aktuellsten Blutwerte abfotografiert oder eingetragen werden.

Für das Krankheitsverständnis sind, wie bereits erwähnt, Verlaufsdaten von entscheidender Bedeutung. Daher wird die App die Familien ca. alle sechs Monate darum bitten, einen Verlaufsbogen auszufüllen. Dieser beinhaltet weniger Fragen als der Erstmeldebogen und ist somit schneller zu beantworten. Auch hier können am Ende des Bogens aktuelle Blutwerte abfotografiert werden.

Was brauchen die Familien, um teilzunehmen?

Neben einer aktiven Internetverbindung benötigen die Familien für die Teilnahme nicht viel. Vor Start der Fragebögen sollte der AATM-Status (also ob betroffen oder Träger, optimalerweise inkl. Genotyp) bekannt sein, da dieser angegeben werden muss. Alle anderen Antworten auf die gestellten Fragen sind den Familien bekannt (z.B. welche Medikamente ihr Kind nimmt), oder können problemlos im gelben Kinderuntersuchungsheft oder im Impfausweis nachgeschlagen werden (Größe und Gewicht). Aus unserer Sicht macht es Sinn, sich bereits vor Ausfüllen des Fragebogens die aktuellen Blutwerte vom Kinderarzt/der Kinderärztin aushändigen zu lassen und bereitzulegen.

Wo können Familien sich anmelden?

Über den QR-Code am Ende des Artikels gelangen Sie auf die Register-Homepage bzw. zu den jeweiligen App-Stores.



Die Alpha-1-KIDS-App
jetzt bei Google Play
herunterladen:
alpha1kids.de/qr



AUSBLICK

Um das Register möglichst anwenderfreundlich zu gestalten und weiterzuentwickeln, benötigen wir das Feedback der nutzenden Familien. Hierzu wurde eigens ein Feedback Tool in die App integriert, das es jederzeit ermöglicht, uns Rückmeldung zu z.B. fehlerhaften Funktionen zu geben.

Sollten Sie Fragen zu dem Register oder zu der Register App haben, zögern Sie nicht, uns zu kontaktieren. Nähere Infos dazu finden Sie auf unserer Homepage: alpha1bonn.de

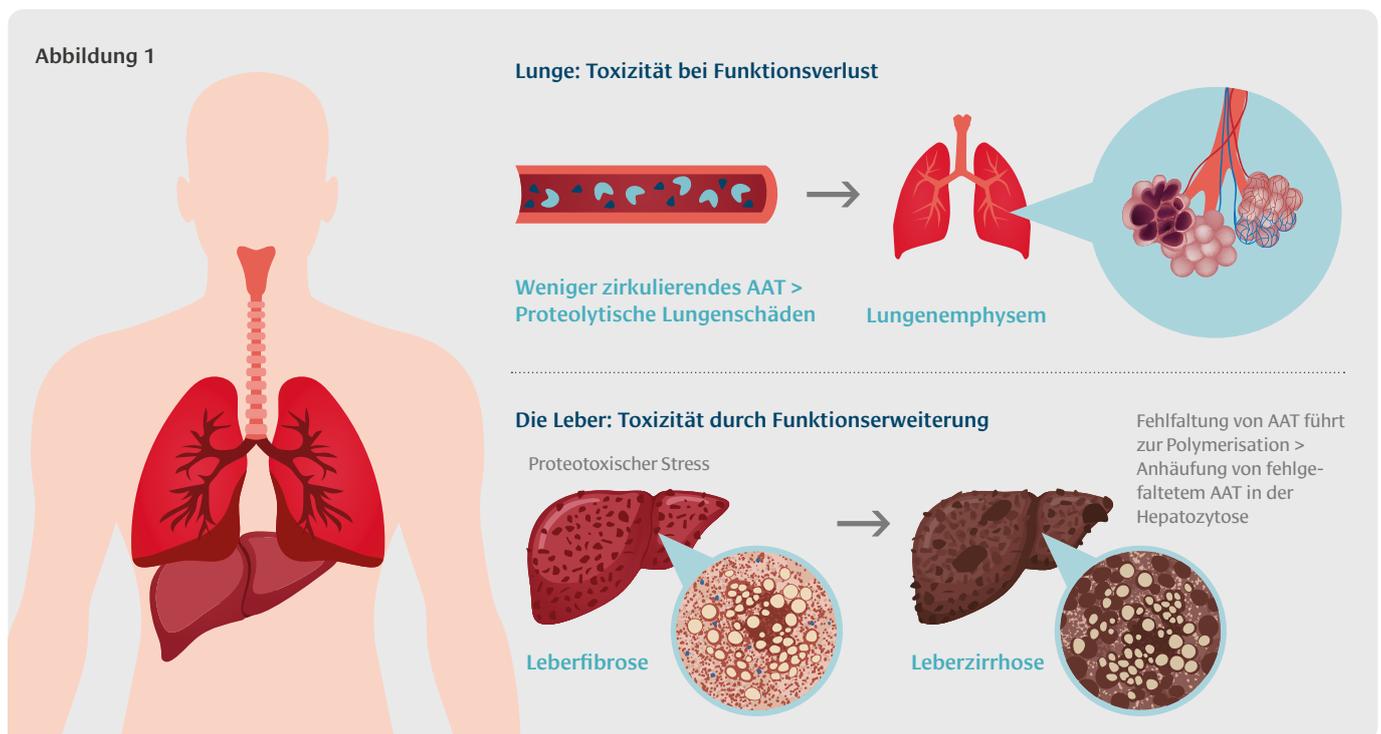
Das Team des Alpha-1-Kindercenters
der Unikinderklinik Bonn,
Prof. Ganschow, Prof. Bagci, Dr. Katzer, Dr. Weigert

Unsere Leber – Einblicke und Ausblicke

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) ist eine genetische Erkrankung, die durch Mutation beim Alpha-1-Antitrypsin (AAT) entsteht. AAT wird vorwiegend in der Leber produziert und stellt einen Proteasehemmer dar. Es schützt das Gewebe (insbesondere die Lunge) vor dem vorzeitigen Abbau durch Proteasen, sprich Eiweiß-verdauenden Enzymen (Abb. 1).

gesunden und einer kranken Genkopie. Diese leichte Ausprägung des AATMs wird als „Pi*MZ“ bezeichnet.

Die Lungenbeteiligung wird seit langem intensiv erforscht und in Deutschland durch ein Netzwerk von spezialisierten Alpha-1-Zentren versorgt. Beim Vorkommen einer Lun-



Im Normalfall wird AAT aus den Leberzellen in die Blutbahn abgegeben. Bei AATM ist die Ausschüttung aus der Leber gestört. Durch den resultierenden Aufstau entsteht die Leberbeteiligung mit einer Lebervernarbung (Fibrose), während die Lungenbeteiligung mit Emphysem durch das Fehlen von AAT im systemischen Kreislauf verursacht ist (Abb. 1). Was also in der Leber zu viel an AAT ist, ist in der Lunge zu wenig.

Die gesunde Variante des Alpha1-Antitrypsin-Gens heißt „Pi*M“. Beim AATM liegen krankhafte Veränderungen vor, die bekannteste wird „Pi*Z-Variante“ genannt. Der klassische schwere AATM entsteht, wenn zwei PiZ-Varianten im Alpha1-Antitrypsin-Gen vorliegen: Diese Patienten werden als „Pi*ZZ“ bezeichnet und haben ein deutlich erhöhtes Risiko, eine Lungen- und/oder Lebererkrankung zu entwickeln. Anders ist es bei den Patienten mit einer

generkrankung kann eine wöchentliche Infusion von humanem AAT (Augmentationstherapie) eingesetzt werden, um den Lungenabbau zu verlangsamen.

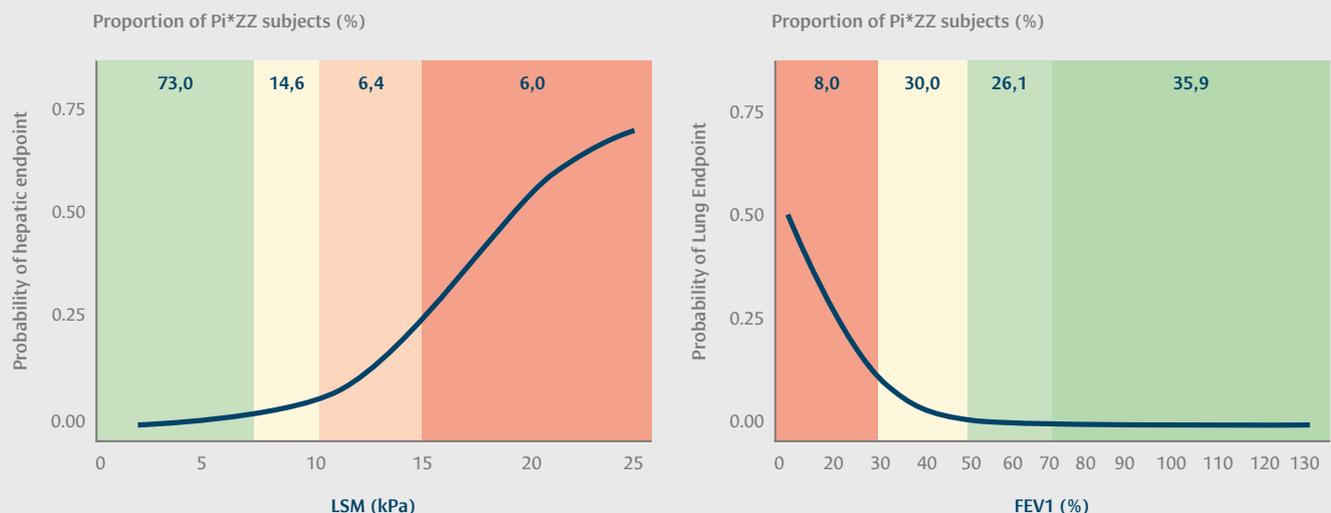
Im Vergleich dazu war die Leberbeteiligung lange vernachlässigt. Um dies zu ändern, haben wir 2015 begonnen, die Alpha1-Probanden auf das Vorkommen einer Leberbeteiligung zu untersuchen. Dabei wird die akute kurzfristige Leberschädigung durch die sogenannten Leberwerte, insbesondere Aspartat- und Alanin-Aminotransferase (AST/ALT) erfasst. Da diese bei den meisten AATM-Probanden im Normbereich liegen, sollten wiederholt erhöhte Leberwerte durch einen Leberspezialisten abgeklärt werden.

Noch wichtiger ist es, auf die langfristigen Umbauprozesse (Leberfibrose) zu achten. Diese können im Alltag am besten durch eine Lebersteifigkeitsmessung (LSM) mithilfe eines spezialisierten Ultraschalls (Fibroscan) erfasst werden. Auch eine Kombination aus AST und Blutplättchen kann durch die Berechnung des APRI-Indexes gute Hinweise auf Bestehen einer Leberfibrose liefern. APRI ist für die erste Abschätzung der Lebergesundheit besonders gut geeignet, da beide Werte einfach zu bestimmen sind und die Berechnung jeder anhand eines Online-verfügbaren Rechners selbst durchführen kann. Durch zahlreiche Studien konnte gezeigt werden, dass ca. 20–25 % der Pi*ZZ-Probanden eine mindestens mittelgradige Leberfibrose aufweisen. Das Risiko einer fortgeschrittenen Fibrose ist im Vergleich zur Gesamtpopulation ca. 20x erhöht, bei Pi*ZZ-Personen etwa 2x. Das genetisch bedingte

Lebertransplantation. Sowohl die initialen LSM- als auch APRI-Werte konnten die Entwicklung zukünftiger Probleme sehr gut vorhersagen. Besonders hilfreich waren die LSM-Werte. So entwickelte keiner der Pi*ZZ-Probanden mit einem initialen LSM-Wert unter 7.1kPa eine schwerwiegende Leberkomplikation. Die durchschnittliche Beobachtungszeit lag dabei bei fast 4 Jahren. Die Prädiktion der Lungenparameter war weniger zufriedenstellend. Am besten schnitt jedoch der FEV1%-Wert ab, dessen Erniedrigung mit vermehrten Lungenkomplikationen assoziiert war (Abbildung 2).

Da die Lebererkrankung durch die Akkumulation des falsch gefalteten AATs in der Leber entsteht, gilt die Drosselung der AAT-Produktion als eine potenziell wirksame therapeutische Option. Um dabei die Gene zu verschonen,

Abbildung 2



Risiko ist bei Pi*ZZ-Probanden zwar niedrig, steigt aber bei Vorliegen von zusätzlichen Leberstressoren, wie Übergewicht, übermäßigem Alkoholkonsum oder dem Vorliegen einer Zuckerkrankheit schnell an.

Um die Wertigkeit der Leberfibrose-Parameter im Alltag unter Beweis zu stellen, haben wir eine longitudinale Studie durchgeführt. Dabei wurden von uns alle Pi*ZZ-Probanden kontaktiert, die durch uns in Vergangenheit einen Leber-Check-Up erhalten haben und wurden nach ihrer Leber- und Lungengesundheit gefragt. Ein besonderes Augenmerk lag dabei auf den schwerwiegenden Komplikationen wie der Entwicklung einer dekompensierten Leberzirrhose oder Notwendigkeit einer Lungen- oder

hemmen die aktuell untersuchten Substanzen die Ableitung der Arbeitskopien, die für die Herstellung von AAT benötigt werden. Diese werden mRNA genannt, die interferierenden Substanzen dann als siRNA. Die siRNAs können durch Anheftung von speziellen Zuckerresten gezielt in die Leberzellen aufgenommen werden, drei solche Substanzen wurden in den letzten Jahren für andere Erkrankungen zugelassen.

Die siRNA gegen AAT heißt Fazirsiran® und wurde in einer vor einem Jahr publizierten Studie 16 Pi*ZZ-Probanden appliziert. Vier davon erhielten die niedrigere (100 mg), die anderen die höhere Dosis (200 mg). Es zeigt sich, dass die Fazirsiran®-Gabe zu einer >80%iger Reduktion des



Prof. Strnad während seines Vortrags in Bonn

mutierten Z-AAT-Proteins sowohl im Blut als auch im Lebergewebe führte. Zudem haben sich die Leberwerte normalisiert. Im Beobachtungszeitraum von einem Jahr blieb die Lungenfunktion stabil und es wurden keine schwerwiegenden Nebenwirkungen beobachtet, die einen Studienabbruch notwendig gemacht hätten.

Weitere interessante Ansätze befinden sich derzeit noch in der präklinischen Testung, sollten aber im Jahr 2024 bei Menschen zum ersten Mal untersucht werden. Besonders spannend ist dabei die sogenannte Gen-Editierung, die die Pi*Z-Mutation korrigieren und dadurch zur Expression des gesunden AAT führen soll. Die bereits durchgeführten Tierversuche sehen vielversprechend aus.

Die aktuellen klinischen Studien konzentrieren sich momentan auf Pi*ZZ-Erwachsene, deswegen stellt sich die Frage, inwiefern die Ergebnisse auf Kinder übertragbar sind. Um diese Frage zu beantworten, haben wir die feingeweblichen Leberveränderungen bei Pi*ZZ-Kindern und -Erwachsenen verglichen.

Dabei hat sich gezeigt, dass bei Erwachsenen primär die eigentlichen Leberzellen, die so genannten Hepatozyten betroffen sind, während die Kinder vermehrt Veränderungen in Gallengängen aufweisen. Die Proteinaggregate nehmen allerdings bei Kindern mit dem Alter zu. Weitere Untersuchungen werden benötigt, um die zugrundeliegenden Mechanismen zu erforschen und um zu klären, ob Kinder von den aktuell laufenden klinischen Studien profitieren können.

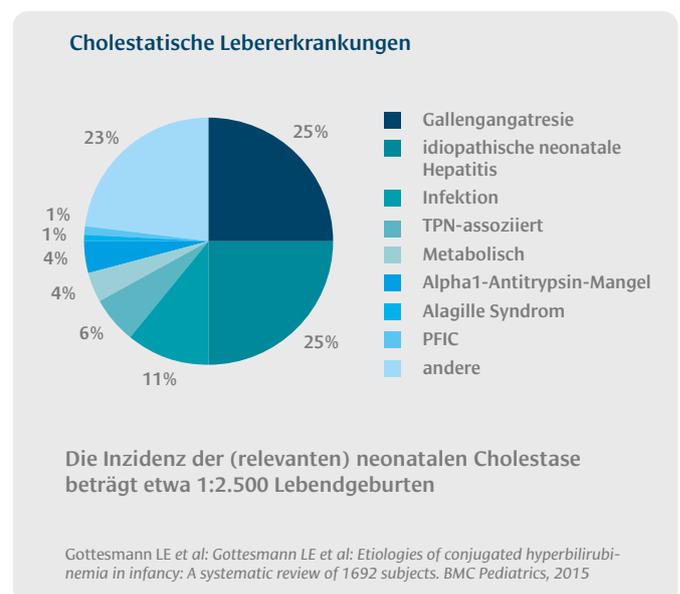
Univ.-Prof. Dr. med. Pavel Strnad

Juckreiz bei fortgeschrittener Lebererkrankung – neue therapeutische Optionen

Auch wenn eine schwere Leberbeteiligung beim homozygoten Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) selten ist, kann sich bei einigen Kindern und Jugendlichen eine relevante Leberfibrose/Leberzirrhose entwickeln. Bei fortgeschrittener Lebererkrankung können toxische Gallensäuren nicht mehr ausreichend von der Leber in den Darm ausgeschieden werden und parallel steigt auch das Bilirubin im Serum an, was zu einem Ikterus (Gelbfärbung von Haut und Skleren (Lederhaut im Auge)) führen kann. Die erhöhten Gallensäuren im Blut können zu einem unerträglichen Juckreiz führen, der die Lebensqualität betroffener Patienten stark einschränken kann.

Die bislang zur Verfügung stehenden Medikamente für den leberbedingten Juckreiz, wie z. B. Phenobarbital, Antihistaminika, Naltrexon etc., haben keine durchgreifende Verbesserung des Juckreizes bewirken können. In allen pädiatrischen Leberzentren werden Kinder mit schrecklichem Juckreiz, bis hin zu kratzbedingten blutigen Kratzspuren auf der Haut, betreut.

Umso wichtiger sind Medikamente, die für betroffene Kinder und deren Eltern einen echten Mehrwert bieten.



Die neuen sog. „IBAT-Inhibitoren“ Odevixibat und Maralixibat sind absolute Game-Changer in der Behandlung des hepatogenen Juckreizes. Beide Substanzen hemmen die Gallensäuren-Aufnahme im Dünndarm und führen zu einer eindrucksvollen Senkung der Serum-Gallensäuren, welche durch eine relevante Reduktion des Juckreizes begleitet ist. Odevixibat ist bislang nur für die „Progressive Familiäre Intrahepatische Cholestase (PFIC)“ zugelassen, Maralixibat hat die Zulassung für das Alagille Syndrom.

Beide Medikamente sind zwar relativ teuer, haben aber keine relevanten Nebenwirkungen. Einige Patienten haben nach Therapiebeginn für 1-2 Wochen dünne Stühle und bei allen behandelten Patienten müssen die fettlöslichen Vitamine (E, D, K und A) im Auge behalten und ggf. supplementiert werden.

Meine persönlichen Erfahrungen mit neun Patienten, die IBAT-Inhibitoren erhalten, sind hervorragend! Schon nach wenigen Tagen bessern sich die klinischen Symptome und auch die Laborparameter (Serum-Gallensäuren). Aufgrund der bestehenden Zulassungsbeschränkungen muss bei einer „off-label Verordnung“ ein entsprechender Antrag bei der Krankenkasse gestellt werden. Bislang habe ich bei Patienten mit Diagnosen jenseits der Zulassung Anträge für den Einsatz von IBAT-Inhibitoren bewilligt bekommen. Für ein Kind mit schwerem AATM-Juckreiz, begleitet von erhöhten Serum-Gallensäuren, lohnt sich definitiv der Antrag bei der Krankenkasse zur Kostenübernahme.

Es gibt erste Hinweise, dass die IBAT-Inhibitoren durch Reduktion der toxischen Gallensäuren im Blut und in der Leber das Fortschreiten der Lebererkrankung aufhalten können.

Meine Empfehlung lautet, dass bei Kindern und Jugendlichen mit AATM und Juckreiz und/oder erhöhten Serum-Gallensäuren ein Antrag auf den „off-label use“ von IBAT-Inhibitoren gestellt werden sollte.

Prof. Dr. med. Rainer Ganschow

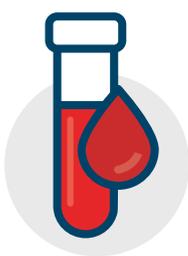


So soll es sein: Gute Laune bei Prof. Ganschow und Gabi Niethammer

Aktuelle Projekte des Alpha-1-Kindercenters Bonn

Damit es nach der Entwicklung des Registers nicht langweilig wird, hat sich unsere Arbeitsgruppe bereits weitere spannende Projekte zum Thema AATM überlegt, die wir Ihnen hier vorstellen möchten.

Biobank



In der Biobank der Uniklinik Bonn können Bioproben wie Blut, Urin oder Speichel von Patienten sicher gelagert und bei Bedarf zur Forschung genutzt werden. Natürlich muss hierfür immer das Einverständnis der Patienten bzw. der Eltern vorliegen. Blutproben werden nur gesammelt, wenn eine Blutentnahme sowieso notwendig ist, z.B. im Rahmen der Vorstellun-

gen bei uns. Die zusätzliche Menge des abgenommenen Blutes beträgt jeweils nur wenige Milliliter. Dadurch sammeln wir in der Biobank von einem Patienten auch mehrere Proben über einen längeren Zeitraum. Diese können so z.B. zur Erforschung des Krankheitsverlaufs genutzt werden. Zudem können auch Proben von Patienten gesammelt werden, die sich lediglich einmalig z.B. zu einer Zweitmeinung in unserem Zentrum vorstellen. Denn auch aus einzelnen Proben können bereits wertvolle Informationen gewonnen werden. Alle Proben werden fachgerecht gelagert und können bei entsprechend wichtigen Projekten zu einem späteren Zeitpunkt genutzt werden. Dies hilft dabei, dass wir Proben von möglichst vielen Patienten zur Verfügung haben, um wissenschaftlich ausreichend aussagekräftige Ergebnisse zu erzielen.

Eine Biobank kann insbesondere bei seltenen Erkrankungen wie dem AATM dann sehr wertvoll sein, wenn es in anderen Bereichen neue wissenschaftliche Erkenntnisse gibt. Beispielweise könnte sich ein bestimmter Blutwert für andere Lebererkrankungen als hilfreicher prognostischer Parameter erwiesen haben. Wir könnten diesen Wert mithilfe der Biobankproben in kürzester Zeit für Kinder und Jugendliche mit AATM untersuchen. Ohne Biobank müsste man zunächst damit beginnen, aufwendig Blut über einen längeren Zeitraum zu sammeln.

Für das Jahr 2024 planen wir, die Biobankproben auf Alpha-1-Antitrypsin-Polymeren im Serum sowie auf Gallensäureprofile im Serum zu untersuchen. Bei beiden Untersuchungen geht es um die Identifikation von möglichen Prädiktoren, die dabei helfen können, die Schwere des individuellen Krankheitsverlaufs und das Risiko für einen schweren Verlauf vorherzusagen.

Bei Interesse nehmen Sie bitte Kontakt zum Alpha-1 Kindercenter Bonn unter alpha1kinderzentrum@ukbonn.de auf.

iPSC



Ein spannendes und innovatives Projekt verfolgen wir gemeinsam mit unseren Kollegen der RWTH Aachen unter der Leitung von Prof. Pavel Strnad und der Universitätsklinik Düsseldorf unter der Leitung von Prof. James Adjaye (Leiter des Instituts für Stammzellforschung und Regenerative Medizin). Urinproben von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen werden dazu genutzt, im Urin enthaltene Zellen zu sogenannten induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC) zu entwickeln. Aus diesen können wiederum Leberzell-ähnliche Zellen entwickelt werden, die dann weiter untersucht werden können, um die Erkrankung besser zu verstehen.

Bei Interesse nehmen Sie bitte Kontakt zum Alpha-1 Kindercenter Bonn unter alpha1kinderzentrum@ukbonn.de

AATM-Pass



Der Übergang vom Kindes- und Jugendalter hin zum Erwachsenenalter (Transition) ist in der Medizin stets etwas kompliziert und birgt einige Probleme. Der AATM hat hier noch verkomplizierende Besonderheiten zu bieten. Die Patienten, die im Kindes-/Jugendalter womöglich eine relevante Leberbeteiligung hatten, ha-

ben zum Zeitpunkt der Transition häufig keinerlei Leberprobleme mehr. Somit ist das Bewusstsein für die eigene Erkrankung unter Umständen in den Hintergrund gerückt. Im Erwachsenenalter müssen die Patienten sich dann zunehmend eigenständig um eine weitere Betreuung bemühen. Zudem rückt die Lunge als Organ mehr und mehr in Vordergrund, die im Kindes- und Jugendalter häufig keine Aufmerksamkeit benötigt hat. Die Patienten müssen sich somit nicht nur mit der Welt der Erwachsenenmedizin auseinandersetzen, sondern auch bezüglich ihrer Erkrankung zum Teil umdenken.

Die Transition für Patienten mit AATM einfach zu machen und eine gute Weiterbetreuung zu gewährleisten, ist uns ein genau so großes Anliegen wie Alpha1 Deutschland. Deshalb möchten wir gemeinsam einen „AATM-Pass“ entwickeln, der eine Hilfestellung für alle Beteiligten (Kinderarzt, Erwachsenenarzt und Patient) darstellen soll. Hierzu werden wir in Kürze auch mit den anderen Alpha-1 Kindercentern in Kontakt treten.



Das Eltern-Kind-Zentrum (ELKI) der Universitätsklinik Bonn

Das Projekt steckt noch in den Kinderschuhen und wir würden uns sehr über Ihre Mithilfe freuen. Teilen Sie uns gern Ihre Ideen und Wünsche mit. Was ist aus Ihrer Sicht besonders wichtig? Was könnte beim Thema Transition besser laufen? Schreiben Sie uns einfach eine Mail an alpha1kinderzentrum@ukbonn.de oder an info@alpha1-deutschland.org.

Dr. David Katzer

Literatur zu Alpha-1-Antitrypsin-Mangel bei Kindern und Jugendlichen



Kinderheilkunde



link.springer.com/article/10.1007/s00112-022-01549-x

Am 29. Juni 2022 erschien ein „Update Alpha-1-Antitrypsin-Mangel“ in der Monatsschrift Kinderheilkunde. Die Autoren D. Katzer, A. Briem-Richter, A. Weigert, E. Lainka, S. Dammann, E. D. Pfister, S. Wirth, R. Kardorff & R. Ganschow beschreiben sehr umsichtig die wichtigsten Stadien einer Erkrankung im Kindesalter und geben einen Ausblick auf die jetzigen Möglichkeiten der Behandlung.

DMR



dmr.amegroups.org/article/view/7413/html

Der Artikel „Pi*ZZ-related liver disease in children and adults—narrative review of the typical presentation and management of alpha-1 antitrypsin deficiency“ der Autoren David Katzer, Rainer Ganschow, Pavel Strnad und Karim Hamesch ist in der DMR (Digestive Medicine Research) am 04. Juni 2021 erschienen. Der Artikel befasst sich mit den Gemeinsamkeiten und Unterschieden der Lebererkrankung bei Kindern und Erwachsenen mit einem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel.

Wenige weitere Veröffentlichungen zu Kindern und Jugendlichen mit Alpha-1

ERN Rare-Liver-On-Demand-Webinar:

Update zum Alpha-1-Antitrypsin-Mangel in der Erwachsenen- und Kinderversorgung



easlcampus.eu/videos/ern-rare-liver-demand-webinar-update-alpha-1-antitrypsin-deficiency-adult-and-paediatric

Für Sie entdeckt: das dritte Webinar aus der ERN-Webinarreihe „Rare-Liver“, das am 12. Januar 2021 stattfand, in dem Dr. Mathias Ruiz und Prof. Pavel Strnad den aktuellen Stand zum Alpha-1-Antitrypsin-Mangel bei Kindern bzw. bei Erwachsenen diskutierten.

Video Library



alpha1.org/video-library/

Für Sie entdeckt: Dr. Terry Flotte präsentierte „Alpha-1 Pediatric Liver Disease and Promising Research“ beim 2023 Boston Alpha-1 Education Day der Alpha-1 Foundation. Eine gute Übersicht zu den möglichen Forschungsansätzen.

Hinweis: Diese Veranstaltungen richten sich ursprünglich in Englisch an Fachpersonal!





Unterstützung gesucht!

Dank Deiner Spende ...



... können wir zweimal im Jahr unser umfangreiches Alpha1 Journal publizieren



... können wir eine wöchentliche Online-Lungensportgruppe anbieten



... erfahren betroffene Eltern von Alpha-1-Kindern Unterstützung und Austausch mit anderen



... erhöhen wir die Sichtbarkeit des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels unter Ärztinnen und Ärzten



... setzen wir uns für weitere patientenorientierte Forschung ein



... fördern wir mehr Testungen zur Identifizierung von Patienten und zur Einleitung einer passgenauen Behandlung



... treten wir in den Austausch mit der Politik, um eine bessere Versorgung, Testung und Forschung zu gewährleisten.

Wie kannst du Alpha1 Deutschland noch unterstützen?

- Abonniere den Alpha1-Newsletter und bleibe auf dem neuesten Stand
- Werde Mitglied bei Alpha1 Deutschland und profitiere von zahlreichen Vorteilen wie dem
- Alpha1 Journal, einem jährlichen Infotag mit Fachreferenten sowie kostenlosem Lungensport- und Gedächtnistraining
- Organisiere einen Spendenanlass, zum Beispiel mit deinem Arbeitgeber. Gerne präsentieren wir deine Aktion auf unserer Webseite

Du für uns – Engagiere dich mit einer eigenen Aktion

Unterstütze Alpha1 durch eine eigene Spendenaktion! Mobilisiere Freunde, Kollegen oder Online-Communities zu einem Benefizlauf, Spendenflohmarkt oder Kuchenbuffet. Jede kreative Initiative ist willkommen – denkbar ist alles, was Spaß macht und der guten Sache dient. Bei der Umsetzung stehen wir natürlich mit Rat und Tat zur Seite. Kontaktiere uns, um Ideen zu besprechen und gemeinsam zu verwirklichen.

Deine Initiative macht den Unterschied!

MACH MIT: DAMIT ALPHA-1 IRGENDWANN GESCHICHTE IST!

Wohin kann ich meine Spende überweisen?

Zahlungsempfänger: ALPHA1 DEUTSCHLAND e.V.
IBAN: DE75230510300510160153
BIC: NOLADE21SHO

Oder über unsere Spendenseite: alpha1-deutschland.org/spenden-und-foerdern



Inspirierende Kreativität: Schüler setzen Zeichen für Lungengesundheit im Wettbewerb der Deutschen Lungenstiftung

Marion Wilkens Teil der hochkarätigen Jury



Die Deutsche Lungenstiftung hat ihren Kreativwettbewerb 2024 mit dem Motto 'Lunge, Luft und Leben – Was kann ich tun?' erfolgreich abgeschlossen. Schülerinnen und Schüler ab der 5. Klasse waren eingeladen, ihre Sichtweisen und Lösungsansätze zur Förderung der Lungengesundheit durch Zeichnungen, Malereien, Fotos, Grafiken, Mixed-Media-Arbeiten oder Kurzfilme zu teilen.

Die Resonanz war beeindruckend und zeigte einmal mehr, wie kreativ und engagiert die nächste Generation in puncto Gesundheitsförderung und Prävention sein kann. Die eingesandten Arbeiten verdeutlichen auf eindrucksvolle Weise, wie wichtig es ist, unsere Lunge gesund zu halten.

Eine hochkarätig besetzte Jury, zu der unter anderem Marion Wilkens, unsere Vorsitzende von Alpha1 Deutschland e.V., sowie der Musiker Joe Kelly von der Kelly Family gehörten, hatte die schwierige Aufgabe, aus den zahlreichen Einreichungen die Gewinner zu ermitteln. Angesichts der Vielfalt und Qualität der Beiträge fiel die Entscheidung nicht leicht.

Den ersten Preis erhielten die Schülerinnen und Schüler der Klasse 6d der Johann-Jakob-Herkomer-Schule, Staatliche Realschule Füssen, für ihren Beitrag „Deine Lunge trägt dich durchs Leben – unterstütze sie dabei!“. Ihr Werk

beeindruckte die Jury durch die kreative Darstellung der Lungenflügel, auf denen gezeigt wurde, was der Lunge schadet und was ihr zugutekommt. Dieser Beitrag steht exemplarisch für das Ziel des Wettbewerbs: zu vermitteln, dass jeder Einzelne einen Beitrag zur Förderung der Lungengesundheit leisten kann.

Die Preisverleihung fand im Rahmen des Kongresses der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin (DGP) Ende März in Mannheim statt, wo die Gewinnerarbeiten vorgestellt und die Sieger prämiert wurden. Die ausgezeichneten Beiträge werden nicht nur in der Zeitschrift der Deutschen Lungenstiftung e.V. veröffentlicht, sondern finden auch auf deren Homepage ein breites Publikum.

Alpha1 Deutschland gratuliert den Gewinnern herzlich und dankt allen Teilnehmenden für ihr Engagement.



**WEITERE INFORMATIONEN
FINDEN SIE ZU GEBEBENER
ZEIT ONLINE:**



Impressum

Herausgeber:

Alpha1 Deutschland e.V.
Gesellschaft für
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-
Erkrankte
Gemeinnütziger Verein

Vorstand:

Marion Wilkens
Dr.-Ing. Heinz Stutzenberger
Peter Hübner
Thomas Heimann

Anschrift:

Alte Landstr. 3
64579 Gernsheim
Tel.: 0800 5894662
info@alpha1-deutschland.org

Bankverbindung:

Sparkasse Südholstein
IBAN: DE75 2305 1030 0510
1601 53
BIC: NOLADE 21SHO

Diese Infoschrift dient keinem kommerziellen Zweck und wird an Vereinsmitglieder und Kliniken kostenfrei verteilt.

Die Auflage beträgt derzeit rund 1.000 Exemplare.

Unser Dank gilt allen, die zum Gelingen dieser Ausgabe beigetragen haben.

Für unverlangt eingesandte Manuskripte und Fotos wird keine Haftung übernommen. Die mit Namen unterzeichneten Artikel geben persönliche Ansichten wieder. Diese müssen nicht identisch mit denen des Vorstandes bzw. der Redaktion sein. Die Unterstützung durch Wortbeiträge der Mitglieder, Angehörigen, Freunde und Förderer ist ausdrücklich erwünscht.

**Jetzt Mitglied bei Alpha1 Deutschland e.V.
werden und viele Vorteile genießen:**





www.alpha1-deutschland.org



Alpha 1
Deutschland e.V.

Gesellschaft für
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-
Erkrankte
Gemeinnütziger Verein