

Nr. 3/2009  
Ausgabe XXII

alpha1

Infotage 2010  
Dresden und Innsbruck

Alpha1 Cluster Zentraleuropa - Deutschland - Österreich - Schweiz ©EAF

**alpha1** *aktuell*

**ALPHA1**

**KONGRESS**

**WIEN**

C14

Die Protokolle  
finden Sie ab Seite 24

alpha1

**Österreich**  
Gesellschaft für Alpha1  
Antitrypsinmangel Erkrankte e.V.

Ergebnisprotokoll  
der Jahreshauptversammlung  
vom 26.06. 2009  
auf der Admiral Tegetthoff

Leitung:	Gruber Thomas	Protokollführerin:	Christa Berger
Sitzungsbeginn:	15:00 Uhr	Sitzungsende:	16:00 Uhr
Teilnehmer:	53 Mitglieder	58 Familienangehörige/Gäste	

**Tagesordnung 26.06.2009**

- Top 1: Begrüßung/Feststellung der Beschlussfähigkeit
- Top 2: Wahl des Versammlungsleiters per Akklamation
- Top 3: Jahresbericht des 1. Vorsitzenden
- Top 4: Bericht der 2. Vorsitzenden
- Top 5: Bericht der 3. Vorsitzenden
- Top 6: Bericht des Kassiers
- Top 7: Franz Berger/ Lokale SHG Gruppe
- Top 8: Bericht der Kassenprüfer
- Top 9: Aussprache über die Berichte
- Top 10: Entlastung des Vorstandes
- Top 11: Vorschau auf das neue Vereinsjahr

**Top 1: Begrüßung/Festlegung der Beschlussfähigkeit/ Beschluss der Tagesordnung:**

Herr Berger eröffnet die Jahreshauptversammlung, begrüßt die anwesenden Mitglieder sowie Gäste und stellt fest, dass die Einladungen fristgerecht versandt wurden. Die Versammlung ist somit beschlussfähig. Dagegen erhebt sich kein Widerspruch.

**Top 2: Wahl des Versammlungsleiters per Akklamation**

Herr Berger schlägt als Versammlungsleiter Herrn Thomas Gruber vor. Der Vorschlag wird einstimmig per Akklamation angenommen.

**Top 3: Jahresbericht des 1. Vorsitzenden**

Herr Berger berichtet über die Erfolge in den vergangenen 5 Jahren und welche gesetzten Ziele erreicht wurden. Besonders hervorgehoben wird ein Bericht im ORF in der Sendung „Winterzeit“, der über Alpha1 informierte, sowie die Beiträge in den Zeitschriften „Aufwind“, „Gsund“, „Grazer“ und dem „Steirer“. Weitere Artikel in verschiedenen Printmedien sollen folgen, sowie Berichte in lokalen Radiosendern und im Fernsehen wie z.B. "Steiermark heute" sind geplant.

Vergessen ist auch nicht die Errichtung eines Kinderregisters, unter der Leitung von Herrn Professor Deutsch. Fernziel ist, beide Register, so wie es in Deutschland bereits der Fall ist, zu koordinieren. Information und Aufklärung sind gewährleistet mittels unserem Printmedium "alpha1 aktuell" und unserem alljährlichen Infotag. Der Mitgliederservice, der Sie bei Rehaanträgen unterstützt und Fragen zu Sauerstoff und Sozialfragen beantwortet sowie das Internetforum Zentraleuropa, und der Notfallausweis in verschiedenen Sprachen sind ein attraktives Serviceangebot für unsere Mitglieder.

Bei der Vorschau auf das neue Vereinsjahr weist Herr Berger hin auf das Prolastinmeeting, das traditionell jedes Jahr im Dezember in Wien stattfindet und auf die Reha-Arbeitsgruppe mit Primarius Lichtenschopf in Weyer.

Der Vorstand hilft auch gerne bei der Gründung einer neuen Selbsthilfegruppe und beim Organisieren von Veranstaltungen. Derzeit gibt es lokale Selbsthilfegruppen in der Steiermark, in Kärnten und Wien-Niederösterreich.

Nicht zu vergessen, die internationalen Kontakte, die uns viel Zeit und Geld ersparen. Wir profitieren von den Vorteilen des Verbundes und bleiben dennoch unabhängig.

#### **Top 4: Bericht der 2. Vorsitzenden**

Frau Gabriele Gruber berichtet vom "Europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen" in Österreich am 28. 02. 2009. Gemeinsamer Treffpunkt für den Marsch durch Wien war der Platz vor dem Burgtheater. Sämtliche Selbsthilfegruppen, Angehörige und Freunde begaben sich von dort aus zum Ballhausplatz, wo Kundgebungen stattfanden. Die Teilnehmer der verschiedenen Selbsthilfegruppen trugen Transparente, die Schüler für sie angefertigt hatten. Das Gesundheitsministerium entsandte einen Vertreter, dem die verschiedenen Anliegen der anwesenden Gruppen vorgetragen wurden. Der 1. Vorsitzende, Walter Berger, bittet die Mitglieder, so sie gesundheitlich dazu in der Lage sind, sich im nächsten Jahr an dieser Veranstaltung zu beteiligen, denn nur gemeinsam sind wir stark. Er dankt auch dem Initiator, Herrn Dr. Till Voigtländer und seinem Team, das diesen Marsch organisiert hat. Infos finden Sie unter: [www.orphanet.de](http://www.orphanet.de)

#### **Top 5: Bericht der 3. Vorsitzenden**

Frau Ella Geiblinger berichtet von der gelungenen Lungentransplantation ihres Mannes Heinz. Zu Beginn des Jahres 2009 fanden sämtliche Untersuchungen statt und beim ersten Aufruf war es dann soweit.

Es geht ihm gut. Er verbrachte nur 3 Tage auf der Intensivstation, anschließend wurde er in ein gewöhnliches Krankenzimmer verlegt. Er hat sich am Beispiel der erfolgreichen Transplantation vom 1. Vorsitzenden Walter Berger orientiert und es geht ihm sehr gut. Frau Geiblinger will ihn nach der Veranstaltung besuchen und ihm von allen herzliche Grüße mitbringen.

#### **Top 6: Bericht des Kassiers**

Herr Alois Berger berichtet über die Finanzlage in kurzer und bündiger Form. Er ist für alle Fragen offen und gibt gerne detaillierte Antworten, wenn dies gewünscht wird.

#### **Top 7: Franz Berger/Lokale SHG Gruppe**

Der nächste Referent ist Herr Franz Berger (Anm. d. Red.: Ist nicht verwandt mit den Bergers aus dem Vorstand)

Er betont, dass sich alle gewünscht hatten, diese Schifffahrt machen zu können, um den Mitgliedern und Gästen einen Teil unseres schönen Wiens zu zeigen. Durch das derzeit herrschende Hochwasser musste jedoch die Schifffahrt eingestellt werden. Ersatzweise könnten aber alle einmal auf diese Seite des Schiffes und dann wieder auf die andere gehen, um wenigstens das Gefühl eines fahrenden Dampfers zu simulieren. Er zeigt auf die neue Reichsbrücke. Die alte war wohl wegen Altersschwäche und bautechnischer Mängel zusammengebrochen, der tatsächliche Grund ließ sich nie schlüssig klären. Ursprünglich sollte Herr Berger 3 Gruppen übernehmen. Die großen Entfernungen jedoch verhinderten dies. In den Bundesländern Wien-Niederösterreich sucht er noch Patienten, die mit ihm ein Treffen in ihrer Region mit organisieren helfen. Die letzten Treffen seien gut gewesen, eines davon leider schwach, weil jene Patienten, die in der Beitrittserklärung angegeben hatten, dass ihre Adresse nicht zum Zwecke der Kontaktaufnahme durch andere Patienten weitergegeben werden dürfe, nicht eingeladen wurden.

#### **Top 8: Bericht der Kassenprüfer**

Frau Ella Geiblinger trug den Bericht der Kassenprüfer vor:

Die Kassenprüfung wurde Stichprobenweise durchgeführt und für übersichtlich und in Ordnung befunden.

Die Prüfung erfolgte in den Räumen des Hotels Imperial Riding School Vienna, a Renaissance Hotel. Es konnte festgestellt werden, dass die Vereinsmittel satzungsgemäß verwendet wurden und Frau Geiblinger bittet um die Entlastung des Kassiers.

#### **Top 9: Aussprache über die Berichte**

Alle Fragen wurden zur Zufriedenheit der Mitglieder beantwortet.

#### **Top 10: Entlastung des Vorstandes**

Frau Geiblinger stellte den Antrag auf Entlastung des gesamten Vorstands. Der Vorstand wurde einstimmig entlastet.

#### **Top 11: Vorschau auf das neue Vereinsjahr**

Der nächste Infotag und die Jahreshauptversammlung 2010, werden in Innsbruck stattfinden!



## Die österreichische Alpha1 Szene Zusammenfassung

Dr. Karin Schmid-Scherzer  
Wilhelminen Spital, Wien, Österreich

### Beginn des Alpha1 Registers in Österreich

Die Substitutionstherapie mit humanem Alpha1-Antitrypsin wird in Deutschland und in Österreich seit 1989 durchgeführt. Die Verordnung erfolgte in Österreich zunächst über eine Klinikanforderung, wodurch de facto eine Liste der behandelten Patienten entstand, gewissermaßen als erster Ansatz eines Patientenregisters. Seit 2002 ist das Präparat Prolastin in Österreich zugelassen.

Die Referentin arbeitet seit 2001 aktiv am Patientenregister für Alpha1-Antitrypsin mit. Damals wurde das internationale Patientenregister gegründet. Die erste Konferenz der österreichischen Ärzte, die Alpha1-Antitrypsinmangel-Patienten behandeln, fand 2002 statt. Es wurde beschlossen, sowohl am internationalen als auch an einem eigenen österreichischen Register teilzunehmen. Die Dokumentation gestaltete sich anfangs schwierig: beim zweiten Behandler-Meeting ein Jahr später hatten erst 7 Patienten Eingang ins Register gefunden. Ein großer Fortschritt war im Jahr 2004 zu verzeichnen, als 93 Patienten im Register dokumentiert waren. Vorausgegangen war die Teilnahme an einer internationalen Studie, bei der Geschwister von bekannten Alpha1-Antitrypsinmangel-Patienten

gescreent wurden. Auf diese Weise wurden in Österreich 21 neue Patienten entdeckt. Zusätzlich wurden die Abläufe für die Dokumentation im Register verbessert, und die teilnehmenden Ärzte wurden besser motiviert und regelmäßig an die Dokumentation erinnert.

Im Jahr 2005 wurde Alpha1 Österreich gegründet. Die Zusammen-

### Aktuelle Datenlage im österreichischen Register

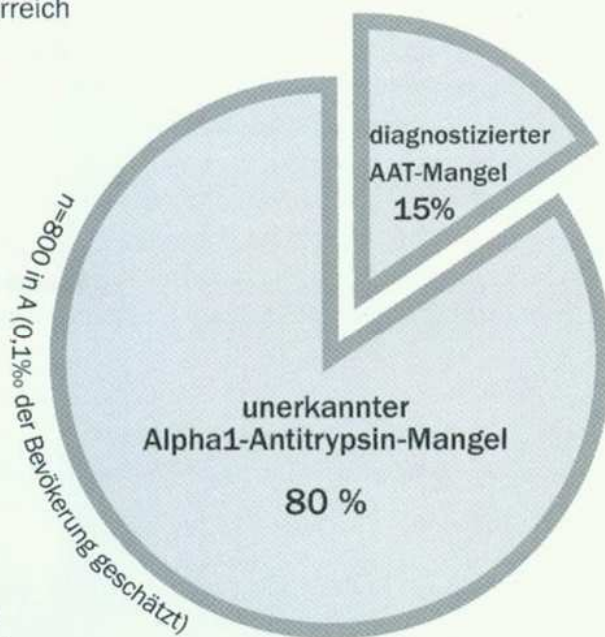
Im Jahr 2009 waren 150 Patienten mit PiZZ und 4 Patienten mit PiSZ-Typ bekannt; bei einem Patienten wurde der Phänotyp noch nicht bestimmt. Mit Prolastin substituiert werden derzeit 80 Patienten, und lungentransplantiert wurden 10 Patienten. Von den 64 Patienten, die bisher keine Substitution erhalten, sind 34 noch »zu gesund«.

Die übrigen Betroffenen sind entweder zu alt, waren bei Diagnosestellung bereits zu schwer erkrankt, vertragen Prolastin nicht, haben eine begleitende Leberbeteiligung oder sind noch unentschieden, ob sie sich substituieren lassen wollen. Bei 11 Patienten fehlen ausreichende Angaben. Im internationalen Register sind 123 Patienten aus Österreich dokumentiert.

### Nachkontrollen

Nachdem das Register nun schon einige Jahre besteht, sollen Daten von Nachkontrollen erhoben werden. Dies ist im internationalen Register bisher bei 30 Patienten gelungen.

Ansonsten ist die Situation ähnlich wie in den Anfangstagen des Registers: es erfordert erhebliche gemeinsame Anstrengungen der Ärzte, um neben der ohnehin schon aufwändigen Patientenversorgung Zeit für die Patientendokumentation zu finden.



### Diagnose / AAT-Mangel in Österreich

arbeit mit dieser Patientengruppe ist ausgesprochen konstruktiv und produktiv. Es gelang, eine zunehmende Sensibilisierung der Öffentlichkeit hinsichtlich des Alpha1-Antitrypsinmangels zu erreichen. Auch die Informationsweitergabe konnte verbessert werden.

## Chancen eines Registers

Der Alpha1-Antitrypsinmangel ist eine seltene Erkrankung mit einer erheblichen Dunkelziffer von nicht erkannten Patienten. Wenn man davon ausgeht, dass 0,1 Promille der Bevölkerung an einem Alpha1-Antitrypsinmangel leiden, müsste es in Österreich etwa 800 Betroffene gegeben. Im Verhältnis zu den bekannten 150 Patienten wurden demnach 80% der Betroffenen noch nicht diagnostiziert. Das Register unterstützt dabei, diese Dunkelziffer nach und nach abzubauen.

Ein Vorteil der Teilnahme am Patientenregister ist das standardisierte Vorgehen, an dem sich die Ärzte orientieren können. Das Register empfiehlt einheitliche Basisbestimmungen und liefert Anhaltspunkte für Untersuchungen, die vor Beginn einer Substitutionsbehandlung erforderlich sind. Die Kommunikation zwischen den beteiligten Ärzten hat sich erheblich verbessert, seit es das Register gibt. An den jährlichen Behandlermeetings nehmen verschiedene Facharztgruppen teil, die sich gegenseitig austauschen und neue Entwicklungen diskutieren.

Auch die jährlichen Patiententreffen von Alpha1 Österreich tragen zur Verbreitung von neuen Erkenntnissen bei. Schließlich ist das internationale Register eine Chance für österreichische Ärzte, sich an weltweiten Projekten beteiligen zu können.

## Wann muss der Arzt an einen Alpha1-Antitrypsinmangel denken?

Krankheitszeichen und Beschwerden von Personen mit Alpha1-Antitrypsinmangel ähneln stark der chronisch obstruktiven Lungenerkrankung (COPD). Allerdings begin-

### Standardisiertes Vorgehen wann denke ich an AAT-Mangel

- α Bild einer COPD ab ~35. Lebensjahr
- α Radiologisch basales panlobuläres Emphysem bei jungen Erwachsenen
- α Emphysem ohne erkennbaren Risikofaktoren
- α Leberparametererhöhung ohne erkennbarer Ursache
- α Bronchiektasien ohne entsprechender Ätiologie
- α Positive Familienanamnese
- α Reduzierte Alpha-1-Globulinfraktion

nen die Symptome sehr viel früher, häufig um das 35. Lebensjahr. Der „frühe“ Beginn kann für Ärzte ein erstes Warnzeichen für einen Alpha1-Antitrypsinmangel sein. Auch jüngere Asthmatiker, die auf die Behandlung nicht gut ansprechen, sollten auf Alpha1-Antitrypsinmangel untersucht werden. Findet man im

Hinweis sein. Gleiches gilt für im Röntgenbild sichtbare dauerhafte Erweiterungen der Bronchien (Bronchiektasien).

Anhaltspunkte aus Blutuntersuchungen sind erhöhte Leberwerte ohne andere erkennbare Ursache oder eine reduzierte Alpha1-Globulinfraktion bei der Eiweiß-Elektrophorese. Und natürlich sollten Geschwister und andere enge Verwandte von Alpha1-Antitrypsinmangel-Patienten untersucht werden.

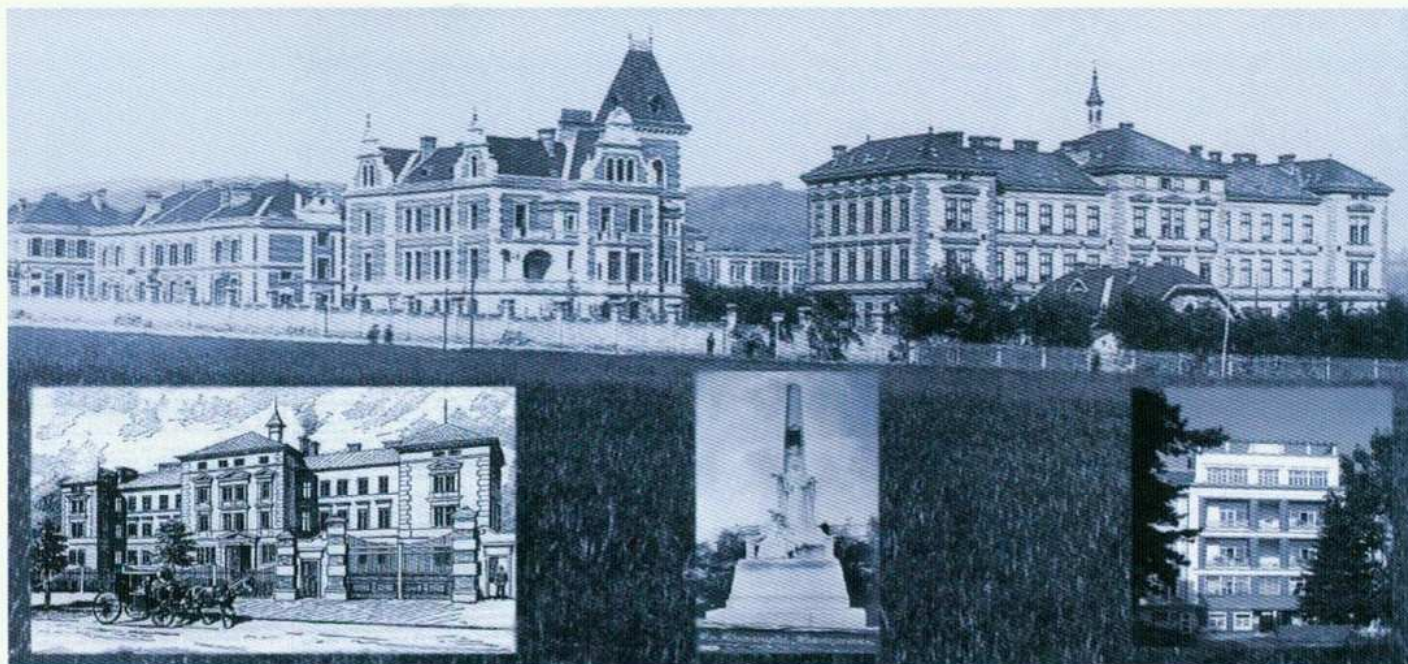
Beschwerden bei Diagnosestellung

Atembeschwerden beginnen im Durchschnitt im Alter von 40 Jahren. Erster Hinweis auf die Erkrankung ist bei etwa 75% die Atemnot bei Belastung. Dies führt zu Vermeidungsstrategien, beispielsweise, dass die betroffene Person keine Treppen mehr steigen mag. Husten (ohne Sputum) tritt zu Beginn der Erkrankung vergleichsweise selten auf (15%). Zwischen Beschwerdebeginn und Diagnosestellung vergehen durchschnittlich vier Jahre. ►

**Hauptsymptome zu Beginn der Erkrankung**



Röntgenbild der Lunge eine Überblähung (Emphysem), vor allem in den unteren Lungenbezirken, kann auch dies ein



### Wilhelminenspital im Wiener 16. Bezirk, Ottakring

Historische Ansichten – Hintergrund um 1900 – li.u. um 1888 –  
Mitte "Die Opferwilligkeit" von L. Schadler – re.u. Pneumologie-Abtlg.

In dieser Zeit rauchen viele Betroffene weiter und schädigen damit ihre beeinträchtigte Lunge noch mehr. Auch aus diesem Grund wäre es enorm wichtig, die Krankheit möglichst früh und zuverlässig zu erkennen. Denn mit dem Wissen, an Alpha1-Antitrypsin-Mangel erkrankt zu sein, geben doch die meisten Betroffenen das Rauchen auf.

#### Behandlung des Alpha1-Antitrypsinmangels

Mit der Behandlung soll die Leistungsfähigkeit und Lebensqualität der Patienten verbessert werden. Es soll verhindert werden, dass die Krankheit schnell fortschreitet und dass sich Komplikationen oder Exazerbationen einstellen. Die wichtigste vorbeugende Maßnahme gegenüber einem schnellen Fortschreiten der Lungenerkrankung ist, das Rauchen aufzugeben. Bronchialerweiternde und entzündungshemmende Medikamente werden nach dem Stufenschema zur Behandlung der chronisch obstruktiven Lungenerkrankung eingesetzt. Zusätzlich hat

man beim Alpha1-Antitrypsinmangel die Möglichkeit, das fehlende Enzym durch Infusionen zu ersetzen. Diese Substitutionsbehandlung wird durchschnittlich ein Jahr nach Stellung der Diagnose begonnen, ist aber natürlich abhängig von der lungenfunktionellen Ausgangssituation. In Österreich ist dafür eine Bewilligung erforderlich.

Die Behandlung mit Prolastin erfolgt meist einmal pro Woche. Wichtig ist, die Dosis so anzupassen,

dass die Alpha1-Antitrypsin-Spiegel im Blut ausreichend hoch sind. In Österreich gelten bestimmte Kriterien um zu überprüfen, ob der Patient für die Behandlung geeignet ist.

Der Genotyp des Patienten muss festgestellt werden, weil nur Betroffene mit PiZZ, PiZO oder PiO0 behandelt werden sollen. Die Lungenfunktion muss eine mittelgradige Lungenfunktionseinschränkung anzeigen, das heißt die Einsekundenkapazität  $FEV_1$  muss zwischen

#### Substitutionstherapie/Einschlusskriterien

- $\alpha$  Nikotinkarenz (empfohlen)
- $\alpha$  Genotyp PiZZ, PiZO, PiO, (PiSZ)
- $\alpha$   $30\% < FEV_1 < 60\%$  SW nach Broncholyse
- $\alpha$   $FEV_1$ -Abfall  $> 120$ ml/Jahr
- $\alpha$  AAT-Spiegel  $< 11\mu\text{mol}$  bzw.  $0,5\text{g/dl}$  (entsprechend 35% Sollmittelwert)

30% und 60% des Sollwertes liegen, nachdem man ein bronchialerweiterndes Medikament inhaliert hat. Auch wenn der FEV<sub>1</sub> um mehr als 120 ml pro Jahr abgefallen ist, gilt dies als Kriterium für die Substitutionstherapie. Der Alpha1-Antitrypsin-Spiegel im Blut muss unter 11 µmol/l liegen bzw. 30% des Sollmittelwertes nicht wesentlich überschreiten. Grundsätzlich empfohlen wird, das Rauchen aufzugeben.

### Schwierigkeiten der Substitutionsbehandlung

Die einmal wöchentliche Behandlung ist zeitaufwändig. Da etwa 60% der Betroffenen berufstätig sind, kann es zum Arbeitsausfall kommen, weil die Infusion beim Arzt verabreicht wird. Organisatorisch noch schwieriger wird es, wenn der Patient für die Infusion ein Hospital aufsuchen muss. Chronisch krank zu sein kann hohe finanzielle Belastungen und existenzielle Probleme mit sich bringen. Aus der Sicht mancher Ärzte ist noch nicht klar genug bewiesen, dass die Substitutionsbehandlung wirklich hilft. Glücklicherweise liegen dazu neue Erkenntnisse vor, über die Professor Stockley berichten wird.

### Reduktion der Dunkelziffer im Register

Trotz der großen Erfolge des österreichischen Registers in den letzten Jahren gibt es noch viel zu tun, um mehr Betroffene zu identifizieren. Hilfreich sind Informationsveranstaltungen und Kontaktaufnahme mit »Nichtbehandlern«. Öffentlichkeitsarbeit und Presseaussendungen steigern in der Bevölkerung das Bewusstsein für die Erkrankung. Die Patientengruppe zu unterstützen und die österreichische Datenbank wissenschaftlich auszuwerten sind weitere Ziele für die kommenden Jahre.

Zusammenfassung:  
Prof. Dr. Gratiana Steinkamp

## 10. Prolastin Behandlermeeting in Wien

Zum 10. Mal fand vom 04.-05. Dezember 2009 das jährliche Prolastin Behandlermeeting in Wien statt. Der ehemalige Vorstand der Lungenabteilung des Wilhelminenspitals der Stadt Wien, Herr Professor Kummer, konnte bei diesem Jubiläumstreffen dabei sein.

Im ersten Teil des Behandlertreffens am Samstagmorgen hielt der Gastreferent aus Deutschland,



Den zweiten Teil des Vormittags moderierte mit langjähriger Erfahrung und Weitblick Herr Professor Kummer. Ein besonderes Highlight war hier die Vorstellung von Herrn Walter Berger gemeinsam mit Herrn

Primarius Wurzingger: Mein Leben vor und nach der Transplantation.

In der nächsten Ausgabe von "alpha1 aktuell" Österreich folgt ein ausführlicher Bericht zur Veranstaltung.



Herr Dr. Köhnlein, Pneumologe der Med. Hochschule Hannover, einen spannenden Vortrag zum Thema: Welche Impfungen braucht der Alpha1 Patient? Dass die Schweinegrippe so aktuell würde, so Dr. Köhnlein, habe er bei der Zusage für diesen Vortrag im Sommer diesen Jahres nicht erwartet.

Bericht: Walter Berger  
Alpha1 Österreich

