

Alpha1 Österreich

Verein für Alpha1 Antitrypsinmangel Erkrankte

Liebe Patient(in)!

Bei Ihnen ist ein Alpha1-Antitrypsin-Mangel festgestellt worden? Dieser Mangel hat schon zur Krankheit geführt oder kann diese in Zukunft hervorrufen.

Der Alpha1-Antitrypsinmangel ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die sich unterschiedlich manifestieren kann. In Österreich liegt die Dunkelziffer der noch nicht diagnostizierten Erkrankten bei 800 bis 2500. Tatsächlich erfasst sind derzeit etwa 200 diagnostizierte. Aus zahlreichen Gesprächen mit anderen Patienten wissen wir, dass ein großes Bedürfnis nach näherer Information über diese Krankheit bei Ihnen besteht. Sie möchten mehr über Ihr Krankheitsbild, den Umgang damit und die aktuellen Behandlungen erfahren?

In unserem Verein und den Bundesländer-Selbsthilfegruppen können Sie sich umfassend informieren, Ihre Fragen stellen oder sich mit anderen Patienten auf unseren Veranstaltungen austauschen. Auch als Eltern von betroffenen Kindern sind Sie bei uns herzlich willkommen.

Wir freuen uns sehr über eine Kontaktaufnahme!

Ihr Team von Alpha1 Österreich

Kontakt:

Alpha1 Österreich

Vorstand Ella Bauer 0676 / 95 00 370

www.alpha1-oesterreich.at

Selbsthilfegruppen



Burgenland

■ Michaela Zink-Grubits
Kontakt: 0660 / 50 80 800
E-Mail: shg-bgld@alpha1-oesterreich.at

Steiermark

■ Johann Frankl
Kontakt: 0664 / 41 29 638
E-Mail: shg-stmk@alpha1-oesterreich.at

Kärnten

■ Christa Rapp
Kontakt: 0650 / 411 87 53
E-Mail: shg-ktn@alpha1-oesterreich.at

Wien und Niederösterreich

■ Stilla Beitz
Kontakt: 0699 / 104 20 974
E-Mail: shg-w@alpha1-oesterreich.at

Salzburg und Oberösterreich

■ Monika und Walter Lirsch
Kontakt: 0664 / 750 51 597
E-Mail: shg-sbg@alpha1-oesterreich.at

Tirol und Vorarlberg

■ Herlinde Ratz
Kontakt: 0664 / 222 89 92
■ Ruth Grath
Kontakt: 0680 / 402 72 30
E-Mail: shg-vbg@alpha1-oesterreich.at



Alpha1 Antitrypsin-Mangel



www.alpha1-oesterreich.at



Was ist Alpha1-Antitrypsin-Mangel? (AATM)

Alpha1-Antitrypsin-Mangel, auch AAT-Mangel oder AATM genannt, ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung. Das Eiweißmolekül Alpha1-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.

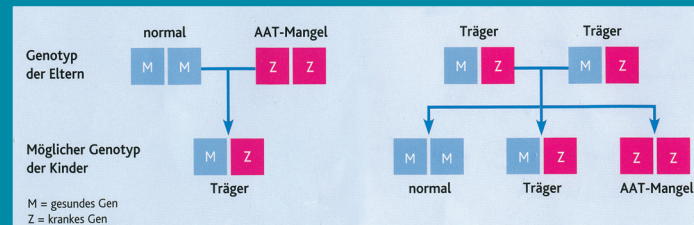
Die Lunge ist zahlreichen Einflüssen ausgesetzt. Durch Viren und Bakterien, aber auch durch Tabakrauch und Feinstaub wird die Lunge sehr gereizt. Hier kommen die zuvor genannten Elastasen als Teil der normalen Abwehrreaktion gegen krankheitserregende Keime ins Spiel. Aber: Die Elastasen reagieren unspezifisch, 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 Alpha1-Antitrypsin-Mangel 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 Alpha1-Antitrypsin. Je eine stammt dabei vom Vater und eine von der Mutter. Die normale Kopie des Gens für AAT wird „M“, die veränderte „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 Alpha1-Antitrypsin-Mangels an die Kinder weitervererbt werden. Erfahrungsgemäß trägt ca. jeder 50. den Gendefekt AAT-Mangel in sich, d.h. jeder 50. hat ein verändertes Z-Gen, das er weiter vererben kann.



Wann müssen Sie an einem 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
- Bei verlängerter Gelbsucht im Säuglingsalter
- Bei veränderten Leberwerten bereits ab Säuglingsalter
- Bei chronischer Lebererkrankung
- Bei familiärer Vorbelastung

Wie wird ein Alpha1-Antitrypsin-Mangel 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 vom Lungensacharzt oder von Ihrem Hausarzt kompetent zum individuellen Erkrankungsrisiko beraten.

Was können Sie tun, wenn Sie betroffen sind?

- Verzichten Sie auf das 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

