

Alpha-1-Antitrypsinmangel – so selten denn doch nicht!

Alpha-1-Antitrypsinmangel ist kaum bekannt. Und doch ist die Krankheit vermutlich nicht so selten. Der Mangel wird bei einem erheblichen Teil der COPD-Patienten leider übersehen.

Alpha-1-Antitrypsinmangel ist eine genetisch bedingte Erkrankung: Den Betroffenen fehlt das Protein Alpha-1-Antitrypsin, das für den Schutz des Lungengewebes verantwortlich ist. Die Symptome gleichen denen einer COPD: Atemnot, chronischer Husten und verstärkter Auswurf. In den meisten Fällen beginnen die Symptome zwischen dem 35. und dem 45. Lebensjahr. Unbehandelt führt die Erkrankung zu irreversiblen Lungenschäden, die im Extremfall eine Transplantation erforderlich machen.

Alpha-1-Antitrypsinmangel gehört zwar zu den «seltenen Erkrankungen», laut Schätzungen sind allerdings allein in Deutschland rund 8000 Menschen betroffen. In der Schweiz weisen gemäss Lungenliga etwa 1600 Personen einen Gendefekt für Alpha-1-Antitrypsin auf. Damit ist die Krankheit häufiger als die Mukoviszidose. Bei vielen Betroffenen wird die Krankheit nicht erkannt. Sie laufen unter der Diagnose COPD und werden dementsprechend (fehl-)behandelt. In der Regel vergehen im Durchschnitt 7 Jahre, und es braucht 5 Ärzte, bis die richtige Diagnose gestellt wird.

Die Diagnose des Alpha-1-Antitrypsinmangels erfolgt mittels einer einfachen Laboranalyse (am einfachsten beim Hausarzt), mit der man die Konzentration des Alpha-1-Antitrypsins im Blut ermittelt. Liegt diese unterhalb eines bestimmten Grenzwertes, wird das Blut zur exakten Bestimmung des Mangels weiter untersucht. Gemäss COPD-Leitlinie der Deutschen Atemwegsliga und der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungs-

FAQ zu Alpha-1-Antitrypsinmangel

Warum werden zu wenig Menschen auf Alpha-1 getestet?

Zum einen, weil die Erkrankung in der Regel unspezifische Symptome hervorruft – es gibt kein typisches «Alarmsignal», bei dem der Arzt sofort an Alpha-1 denkt. Zum andern ist die Erkrankung im Bewusstsein vieler Ärzte einfach nicht verankert.

Welche Symptome führen den Patienten zum Arzt?

Meist chronische Symptome, die man auch von der «normalen» COPD kennt.

Wie lassen sich Alpha-1-Antitrypsinmangel und COPD unterscheiden?

Alpha-1-Antitrypsinmangel-Patienten sind häufig wesentlich jünger. Faustregel: Bei Patienten unter 50 Jahren mit Symptomen einer COPD sollte man misstrauisch werden. Die klassische COPD ist eine Erkrankung des höheren Lebensalters. Alpha-1-Antitrypsinmangel-Patienten sind jünger, und die Erkrankung verläuft schneller und schwerer. Das heisst: Der Verlust an Lungenfunktion und deren Ausprägung hat eine ganz andere Dynamik als bei einem normalen COPD-Patienten.

Wie wird Alpha-1-Antitrypsinmangel diagnostiziert?

Zunächst wird der Alpha-1-Antitrypsin-(AAT-)Spiegel gemessen. Bei einem verminderten AAT-Wert gilt es in einer zweiten Phase herauszufinden, um welchen Defekt genau es sich handelt, weil der die Prognose definiert.

Wer sollte sich testen lassen?

Die Empfehlungen der Weltgesundheitsorganisation (WHO) gehen dahin, jeden Patienten, bei dem eine COPD diagnostiziert wurde, einmal im Leben auf Alpha-1-Antitrypsinmangel zu testen. Der Test ist darüber hinaus indiziert bei familiärer Belastung und bei kindlichem Ikterus.

Was hat eine verzögerte Diagnose für Folgen?

Da es sich um eine fortschreitende Erkrankung handelt, verschlechtert sich die Lungenfunktion. Es droht eine respiratorische Insuffizienz.

Wie sieht die Therapie aus?

Symptomatisch, wie bei jedem COPD-Patienten. Die spezifische Therapie besteht in der Substitution des aus humanem Plasma gewonnenen Alpha-1-Antitrypsins.*

Auszug aus einem Interview mit Prof. Dr. med. Claus Franz Vogelmeier, Leiter des Deutschen Alpha-1-Antitrypsinzentrums, Universitätsklinik Marburg.

* Alpha-1-Antitrypsin bzw. Alpha-1-Proteinaseinhibitor ist in der Schweiz unter dem Markennamen Prolastin® verfügbar (Infos siehe «Arzneimittel-Kompodium»).



Prof. Dr. Claus F. Vogelmeier

medizin wird ein Test auf Alpha-1 für alle COPD-Patienten empfohlen. Behandelt werden kann Alpha-1 durch eine Substitutionstherapie. Dabei wird das fehlende Alpha-1-Antitrypsin substituiert.

Diverse Studien haben gezeigt, dass die Substitutionstherapie bei vielen Patienten das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamt und somit eine günstige Prognose für den Erkrankungsverlauf hat. RA ♦

Bericht und Interview basieren auf Presseunterlagen von Convergo GmbH, Agentur für Wissenschaftskommunikation, D-69117 Heidelberg
E-Mail: n.gasche@convergo.de, Internet: www.convergo.de

Zur Verfügung gestellt von der Firma Grifols Deutschland GmbH