



Ein Gendefekt, der die Lunge angreift: Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist eine seltene Erbkrankheit. Sie betrifft vor allem die Lunge, seltener auch die Leber. Die ersten Symptome Husten, Auswurf und Atemnot ähneln denen einer COPD (Chronic obstructive pulmonary disease). Sie treten jedoch meist früher auf als bei COPD und die Krankheit schreitet schneller voran. Für eine spezifisch ausgerichtete Therapie ist eine frühe Diagnose wichtig.

Was ist Alpha-1-Antitrypsin?

Alpha-1-Antitrypsin ist ein Protein, das in der Leber gebildet wird und praktisch in allen Körpergeweben zu finden ist. In der Lunge hat es eine wichtige Schutzfunktion: Dort produzieren die weissen Blutkörperchen spezielle Stoffe, die Krankheitserreger aus der Atemluft abwehren, jedoch auch körpereigenes Gewebe angreifen können. In einer gesunden Lunge sorgt das Alpha-1-Antitrypsin dafür, dass die empfindlichen Lungenbläschen dabei nicht zu Schaden kommen.

Was geschieht bei einem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel?

Ist kein oder zu wenig Alpha-1-Antitrypsin vorhanden, greifen die weissen Blutkörperchen – zum Beispiel bei Atemwegsinfektionen – immer wieder die Lungenbläschen an und zerstören diese allmählich. Die langfristige Folge ist das Lungenemphysem (Zerstörung der Lungenbläschen mit ggf. Überblähung). Vereinzelt kann der Mangel auch eine Hepatitis oder Leberzirrhose auslösen, dies bereits im Kindesalter. Lunge und Leber sind kaum je zeitgleich betroffen.

Lungenemphysem

Gesunde Lunge:
Millionen von Lungenbläschen regeln den Gasaustausch



Kranke Lunge:
Die Lungenbläschen werden zerstört, es bilden sich grosse Blasen.
Die Aufnahme von Sauerstoff wird erschwert, die Atemnot nimmt zu.



Was verursacht die Erkrankung?

Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist ein seltener Gendefekt. Ein Mensch erkrankt, wenn sowohl Mutter als auch Vater die Genveränderung vererben. In der Schweiz gibt es etwa 1600 Betroffene; Spezialisten gehen allerdings davon aus, dass erst etwa 10 bis 20 Prozent davon erfasst sind. Weltweit geht man von etwa 3 Millionen Betroffenen aus.

Welche Symptome deuten auf einen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel hin?

Vor allem Atemnot bei Belastung, chronischer Husten und verstärkter Auswurf. Sie treten als erste Symptome einer Lungenbeteiligung auf, wenn der Spiegel des Alpha-1-Antitrypsins im Blut stark unter dem Normalwert liegt. Weil es kein typisches «Alarmsignal» für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel gibt, bleibt dieser oft lange Zeit unentdeckt.

Wie wird Alpha-1-Antitrypsin-Mangel diagnostiziert?

Die Symptome treten oft bereits zwischen dem 30. und dem 40. Lebensjahr auf. Bei jüngeren Patientinnen und Patienten mit Anzeichen eines Lungenemphysems sollte der Hausarzt deshalb einen einfachen Bluttest auf Alpha-1-Antitrypsin-Mangel veranlassen. Zeigt die Laborauswertung einen niedrigen Alpha-1-Antitrypsin-Spiegel, folgen weitere Blutuntersuchungen, um den genauen Typ der Genmutation festzustellen. Dieser gibt Aufschluss über die weitere Prognose.

Wie verläuft die Erkrankung?

Mit der Zeit werden immer mehr Lungenbläschen zerstört. Die verbleibenden werden überdehnt, verlieren ihre elastische Struktur und fallen zusammen. So entsteht ein Lungenemphysem mit «Lungenüberblähung». Anstelle von Millionen elastischer Lungenbläschen bilden sich grosse Blasen. So kann weniger frische Luft aufgenommen werden und der Körper bekommt

Zwei Fragen an Prof. Dr. Thomas Geiser, Facharzt FMH für Pneumologie

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel wird oft erst spät oder im schlimmsten Fall gar nicht erkannt. Wie könnte die Früherkennung gefördert werden?

Diese Erkrankung kommt sehr selten vor. Die SGP engagiert sich deshalb dafür, sie stärker im Bewusstsein von Ärzten und Forschenden zu verankern. So wollen wir erreichen, dass der Gendefekt früher als bisher erkannt wird. Bei Hinweisen auf eine chronische Bronchitis und ein Emphysem sollte ein Arzt eine Alpha-1-Antitrypsinbestimmung in die Wege leiten, insbesondere wenn die Symptome nicht mit Rauchen in Verbindung gebracht werden können.

Wer sollte sich noch auf Alpha-1-Antitrypsin-Mangel testen lassen?

Wer mit einem Betroffenen blutsverwandt ist oder wer unter einer chronischen obstruktiven Lungenerkrankung leidet, sollte sich einmal im Leben testen lassen. Zudem kann der Test auch die Frage nach der Ursache bei einer ungeklärten Leberzirrhose beantworten.

zu wenig Sauerstoff. Die Atemnot nimmt zu, die körperliche Leistungsfähigkeit wird immer mehr eingeschränkt. Unbehandelt führt die Erkrankung zu irreversiblen Lungenschäden, und zu einer stark verminderten Lebensqualität.

Welche Therapien gibt es?

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist ein genetischer Defekt und bis heute nicht heilbar. Es wird versucht, die Beschwerden zu lindern und den Krankheitsverlauf möglichst zu verlangsamen. Oft werden inhalative atemwegserweiternde oder entzündungshemmende Medikamente eingesetzt. Für Raucherinnen und Raucher ist ein sofortiger Rauchstopp unabdingbar und kann das Leben um Jahre verlängern. Betroffene sollten auch Passivrauchen und das Einatmen von anderen Schadstoffen vermeiden. Impfungen gegen Grippe, Pneumokokken und COVID-19 sind empfehlenswert, um sich vor Infektionen zu schützen, die den Krankheitsverlauf komplizieren können. Die Betroffenen können ihre Lebensqualität steigern, wenn sie durch Atemgymnastik und angepasste körperliche Bewegung ihre Lunge stärken. Ist die Krankheit fortgeschritten, erleichtert eine Sauerstofftherapie das Atmen. Bei

einem schweren Lungenemphysem schliesslich kommen allenfalls bronchoskopische oder chirurgische Eingriffe in Frage: das Ausschalten oder die Entfernung des kranken Lungengewebes oder in ausgewählten Fällen sogar eine Lungentransplantation. Eine weitere Behandlungsmöglichkeit ist die sogenannte Substitutionstherapie: Dabei wird dem Körper regelmässig über eine Infusion Alpha-1-Antitrypsin verabreicht. Das fehlende Alpha-1-Antitrypsin wird also ersetzt (substituiert), so dass die Lungenbläschen vor weiterer Zerstörung möglichst geschützt werden. Diese Therapie kommt jedoch nicht für alle Patientinnen und Patienten in Frage und kann lediglich das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamen. Die klinische Daten von Patienten unter Substitutionstherapie werden in einem unter der Leitung der Schweizerischen Gesellschaft für Pneumologie (SGP) geführten Register anonymisiert erfasst, um die Datenlage und die Therapie zu verbessern.

→ www.lungenliga.ch
www.siold.ch/de



LUNENLIGA