

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Weil ein Protein fehlt, das eine körpereigene Protease hemmt, zerstört diese die Lungenbläschen. Es entwickelt sich ein **Lungenemphysem**, das die Lebensqualität stark beeinträchtigen kann.

Fehlender Hemmstoff Alpha-1-Antitrypsin wird normalerweise von den Leberzellen produziert und in den Blutkreislauf abgegeben. Seine Funktion: die Hemmung von körpereigenen Proteasen, also Eiweiß-spaltenden Enzymen, besonders der Elastase. Produziert wird diese unter anderem im Rahmen der Immunabwehr von den neutrophilen Granulozyten. In der Lunge hilft sie, Bakterien und andere potenziell gefährliche Partikel, die wir mit der Atemluft einatmen, zu zerstören. Allerdings wirkt sie relativ unspezifisch. Bei gesunden Menschen verhindert deshalb Alpha-1-Antitrypsin als Inhibitor, dass sie auch körpereigenes Gewebe angreift. Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel können jedoch keine ausreichenden Mengen dieses Hemmstoffs bilden.

Ursache Grund dafür sind Mutationen in dem Gen, das für dieses Eiweiß kodiert. Es liegt auf dem Chromosom 14, die Vererbung erfolgt autosomal rezessiv. Menschen, die ein gesundes und ein verändertes Gen tragen, haben – wenn überhaupt – leichtere Symptome als jene mit zwei mutierten Allelen, bei denen die Erkrankung schwerer verläuft. Die sogenannte Z-Mutation kommt vor allem in skandinavischen Ländern vor, führt zu einer stark verringerten Konzentration von Alpha-1-Antitrypsin und somit zu stärkeren Symptomen als die S-Mutation, die man eher auf der iberischen Halbinsel findet. In Deutschland geht man von etwa



© Mopic / fotolia.com

Meist treten die ersten Symptome im Alter von 30 bis 40 Jahren auf: Es beginnt mit Luftnot, zunächst nur in belastenden Situationen wie beim Sport oder Treppensteigen, später auch in Ruhe. Husten mit Auswurf kommt dazu. Weil die Erkrankung

selten und nicht auf Antriebe von Asthma oder einer chronisch obstruktiven Lungenerkrankung (COPD) zu unterscheiden ist, wird die Ursache – ein Mangel an dem Eiweiß Alpha-1-Antitrypsin – oft erst mit Verspätung oder eventuell auch gar nicht erkannt.

12 000 homozygot Betroffenen aus, die Prävalenz in Europa wird auf 0,01 bis 0,02 Prozent der Bevölkerung geschätzt.

Überblähte Lunge Weil die Elastase wegen des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels nicht (ausreichend) gehemmt wird, greift sie das Elastin-Protein in den Lungenbläschen an und baut es ab. Die Alveolen verlieren zunehmend an Elastizität, je weiter der Prozess voranschreitet. Schließlich fallen sie beim Ausatmen in sich zusammen. Zudem geht Lungengewebe verloren, da die winzigen Alveolen zu größeren Blasen verschmelzen – es entsteht ein Lungenemphysem. Zum einen kann nun die Luft nicht mehr vollständig ausgeatmet werden, zum anderen ist ein Verlust an für den Gasaustausch wichtiger Lungenoberfläche zu verzeichnen. Patienten können nicht mehr ausreichend Sauerstoff aufnehmen und Kohlendioxid abgeben. Die Folge ist Luftnot.

»Auf jeden Fall sollten Betroffene mit dem Rauchen aufhören.«

Symptome der Leber Vor allem ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel vom Typ ZZ manifestiert sich bei etwa 10 bis 20 Prozent der Betroffenen auch in der Leber. Ein Teil der Babys weist eine Neugeborenen-gelbsucht auf, die sich nach einigen Wochen spontan zurückbildet. Später können unabhängig davon Symptome einer Hepatitis oder eine Leberzirrhose auftreten. Im Fall einer Zirrhose ist das Risiko für ein Leberzellkarzinom erhöht.

Diagnostik und Behandlung Die Diagnose erfolgt über die Messung der Alpha-1-Antitrypsin-Konzentration im Serum. Dabei muss be-

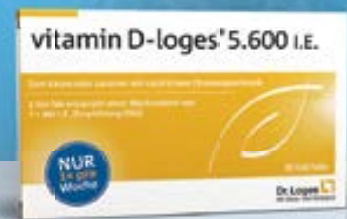
achtet werden, dass diese im Verlauf von Infekten hochreguliert wird – und damit auch bei Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel scheinbar im Normbereich liegen kann. Zusätzlich ist auch eine genetische Analyse möglich, um die Art der Mutation zu bestimmen. Auf jeden Fall sollten Betroffene mit dem Rauchen aufhören, weil dadurch die Lungenbläschen weiter geschädigt werden und die Krankheit schneller fortschreitet. Die Lebenserwartung für nichtrauchende Patienten wird mit 60 bis 68 Jahren angegeben, die von rauchenden mit 48 bis 52 Jahren. Außerdem ist eine berufliche Schadstoffbelastung zu vermeiden. Prinzipiell erfolgt die Therapie des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels analog zur COPD mit bronchialerweiternden und entzündungshemmenden Medikamenten oder auch einer Sauerstofftherapie. Auf der nicht-medikamentösen Seite sind die Physio- und Atemtherapie zu nennen. Weil im Rahmen

von Infekten das Enzym Elastase vermehrt gebildet wird, sollten Infekte möglichst vermieden werden. Schließlich existiert – abhängig vom Schweregrad der Erkrankung – eine Substitutionstherapie, bei der aus Spenderblut gewonnenes Alpha-1-Antitrypsin regelmäßig intravenös zugeführt wird. Bereits entstandene Schäden können dadurch allerdings nicht rückgängig gemacht werden. Als Ultima Ratio können eine Lungen- beziehungsweise Lebertransplantation notwendig werden. ■

Dr. Anne Benckendorff,
Medizinjournalistin

Stark wie 7 Tage Sonnenenergie

NUR
1x pro
Woche



Das Sonnenvitamin-Depot

Bessere Compliance –
gute Langzeitverträglichkeit

- Auch bei 1x wöchentlicher Einnahme nachgewiesene, dauerhafte Erhöhung der Vitamin-D-Konzentration im Serum¹
- Hochdosierte, 1x wöchentliche Gabe, zuverlässig wirksam und sicher in der Langzeitanwendung²
- Innovatives Gel-Tab zum Kauen oder Lutschen, mit zitronig-fruchtigem Geschmack
- Ideal für die ganze Familie – auch schon für Kinder ab 1 Jahr

¹ Ish-Shalom, Segal, Salganik et al.: Comparison of Daily, Weekly and Monthly Vitamin D3 in Ethanol Dosing Protocols for Two Months in Elderly Hip Fracture Patients. Clin. Endocrinol. Metab. 2008; 93: 3430 – 3435.

² Maalouf, Nabulsi, Viethetal.: Short-and Long-Term Safety of Weekly High-Dose Vitamin D³ Supplementation in School Children. Clin. Endocrinol. Metab. 2008; 93: 2693 – 2701.

vitamin D-loges® 5.600 I.E.: Zusammensetzung: 1 Gel-Tab enthält 140 µg Vitamin D3 (entspricht 5.600 I.E.) als wöchentliche Verzehrmenge. Dies entspricht einer täglichen Verzehrmenge von 20 µg Vitamin D3 (800 I.E.).

Verzehrempfehlung: vitamin D-loges® 5.600 I.E. ist zum wöchentlichen Verzehr vorgesehen. Die empfohlene Verzehrmenge beträgt 1 Gel-Tab pro Woche, vorzugsweise zusammen mit einer Hauptmahlzeit, und darf nicht überschritten werden. vitamin D-loges® 5.600 I.E. ist frei von Lactose und Gluten. Nahrungsergänzungsmittel.

Dr. Loges + Co. GmbH, Schützenstraße 5,
21423 Winsen (Luhe); www.loges.de

Dr. Loges 
Mit Natur und Verstand