

Nachweis von Alpha-1 Antitrypsinmangel (AATD)

Zeichen und Symptome



PATIENTEN FALLEN AUF DURCH

- ✓ Häufige Infektionen
- ✓ Chronischen Husten
- ✓ Keuchen
- ✓ Atemnot bei Anstrengung
- ✓ Erhöhte Schleimproduktion
- Schwellung des Bauchraumes (Aszites)
- Blut im Auswurf oder Blut im Stuhl; dunklen Urin
- ✓ Gelbfärbung der Augen und Haut

ALPHA-1 ANTITRYPSIN-MANGEL (AATD)



ist eine lebenslimitierende, seltene genetische Erkrankung

Alpha-1 Antitrypsinprotein (AAT) wird von der Leber produziert und schützt die Lunge vor Entzündung, welche durch Infektionen oder inhalierten Irritantien ausgelöst wird. AATD entsteht bei einem Mangel von AAT im Blut, wodurch das Risiko einer Lungen- und Lebererkrankung steigt.

Da **Symptome** ähnlich anderen Lungen- und Lebererkrankungen sind, ist die **frühe Diagnose** eine **Herausforderung**. Eine Vielzahl an Patienten bleibt unentdeckt. Ohne angemessene Intervention und Pflege, können Patienten eine **verringerte Lebenserwartung** haben, die die Notwendigkeit folgender Interventionen erfordert:

Häusliche Pflege



Sauerstofftherapie



Mobilitätsunterstützung



Transplantation



Wiederkehrende Krankenhauseinweisungen und Abwesenheiten von Schule oder Arbeitsplatz können ebenso **Zeichen** sein, **dass auf AATD getestet werden sollte**.

Frühe Diagnose und rechtzeitige Behandlung sind essentiell, um das Fortschreiten der Organverschlechterung zu verlangsamen und Lungengewebe erhalten.

Wer soll auf AATD getestet



Erwägen Sie eine Testung auf AATD Ihrer Patienten mit:

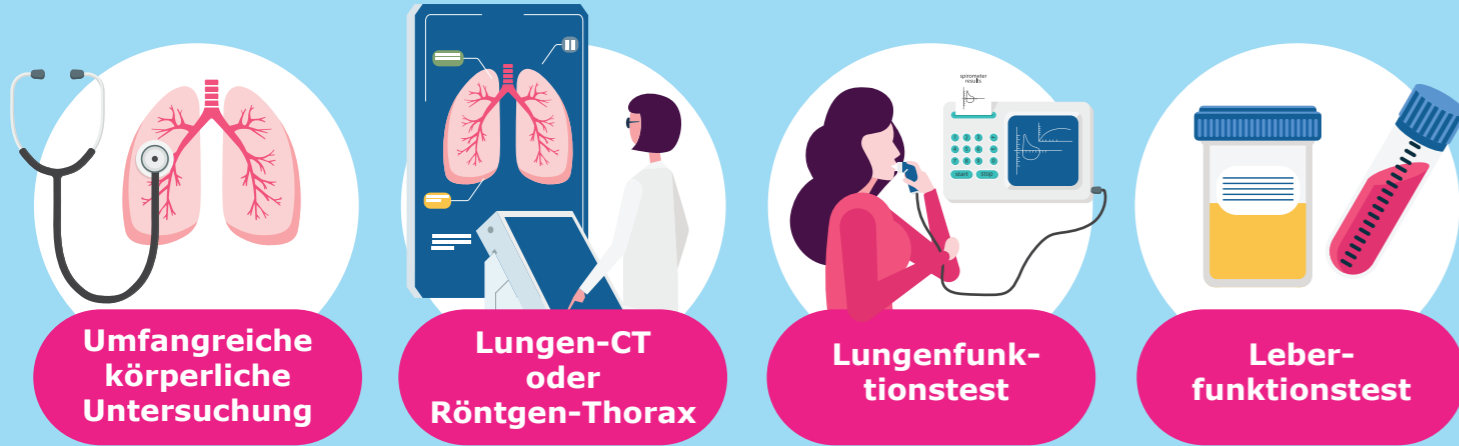
- ✓ COPD
- ✓ Familienhistorie mit AATD
- ✓ Bronchialem Asthma
- ✓ Bronchiektasen
- ✓ Emphysem
- ✓ Auftreten von Asthma bei Erwachsenen
- ✓ Wenig bis gar keine Vorgeschichte des Rauchens
- ✓ Notwendigkeit einer Lungen- und/oder Lebertransplantation (Patienten auf der Warteliste)
- ✓ Chronischer Lebererkrankung
- ✓ Hepatitis und Leberzirrhose
- ✓ Ungeklärter Lebererkrankung
- ✓ Hepatozellulärem Karzinom
- ✓ Pannikulitis
- ✓ Vaskulitis

Das Testen aller COPD/Asthma Patienten auf AATD ist ein einfacher Schritt zur Sicherstellung einer frühzeitigen Diagnose

Wie testet man auf AATD?

Diagnostische Schritte¹

AATD ist **leicht durch eine einfache Blutabnahme** oder **Abnahme eines Blutropfens an der Fingerbeere zu diagnostizieren**. Wenn der AATD Spiegel niedriger als normal ist, kann ein **nachfolgender Genotyp oder Phänotyp Bluttest** gemacht werden, zusätzlich zu den folgenden Tests:

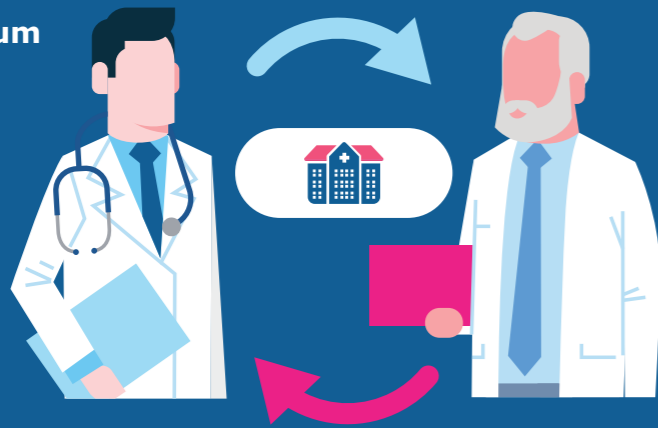


Nächste Schritte¹

nach der Feststellung, dass der Patient AATD haben könnte.

Zuweisung in ein Kompetenzzentrum

Alle Testergebnisse sollten **an ein Kompetenzzentrum zur weiteren Evaluierung und Bestätigung der Diagnose** durch einen Spezialisten mit ausreichender Expertise in AATD weitergeleitet werden.



Abstimmung mit den nationalen Kompetenzzentren gewährleistet eine koordinierte Betreuung für diese komplexen Patienten, bei gleichzeitigem Wissenstransfer innerhalb der medizinischen Community.

ERN Lunge²

- ✓ AATD-spezifische Niederlassungen: AATD Core Netzwerk
- ✓ Blutprobenaustausch über die Ländergrenzen zum Nachweis von seltenen Mutationen des AAT Gens
- ✓ Datenspeicherung für alle respiratorischen Erkrankungen, einschließlich krankheitsspezifische Register



ERN Rare-Liver³

- ✓ Aufnahme von AATD in das Netzwerk der metabolischen, Gallengangsatesie & verwandten Erkrankungen zwecks Verlinkung mit dem europäischen Alpha-1 Leber Arbeitskreis
- ✓ Sammlung der Outcome-Daten von Schlüsselpatienten zur Überwachung der Qualitätsanforderungen
- ✓ Erstellung von best practice Patientenbroschüren

Laufendes Monitoring und Nachverfolgung¹ von AATD



AATD geht einher mit erschwerten Komplikationen und komorbiden Störungen. **Während der nächsten Konsultation des AATD Patienten**, sollten die möglichen Maßnahmen und die geplanten Evaluierungen besprochen werden, um die Progression der Lungen-, Leber- oder Hauterkrankungen, welche mit AATD assoziiert sind, zu reduzieren.

Aktives Management und Behandlung von Komplikationen der AATD-Patienten wird laufend erforderlich sein.

Aufgrund der **erblich bedingten Natur** von AATD, sollten die Symptome der Familienmitglieder von Betroffenen überwacht werden, um bei Bedarf geeignete Schritte einzuleiten.

DIESE BEINHALTEN:

- ✓ Evaluierung durch einen Pulmologen
- ✓ Evaluierung durch einen Leberspezialisten
- ✓ Behandlungsmöglichkeiten und dessen Vorteile
- ✓ Impfungen gegen Influenza, Pneumokokken, Hepatitis A/B
- ✓ Lebensstilfaktoren, wie Stress, Alkoholkonsum, Rauchen (wo Lebensstilmodifikationen hilfreich sein können), Berufs- und Umweltrisiken

Wichtige Fakten & Daten

AATD ist die **am häufigsten vererbte Erkrankung** bei Erwachsenen weltweit⁴. Die Prävalenz der schweren Form variiert innerhalb Europa, und betrifft

1/1,500

bis 3,500 Personen, wobei leichter ausgeprägte Formen eine höhere Prävalenz aufweisen.⁵

Obwohl ungefähr

120.000⁶

Menschen in Europa den PI*ZZ Genotyp, welcher mit AATD assoziiert ist, tragen, **ist nur ein geringer Teil diagnostiziert und wird behandelt.**



Alpha-1 ist die **bekannteste genetische Ursache von chronisch obstruktiver Lungenerkrankung (COPD)**⁷. **Mehr als 66 Millionen Menschen leiden unter COPD** in Europa, von denen etwa **2 Millionen Fälle durch AAT Mangel verursacht** sind.⁷

50 JAHRE

Alpha-1 Antitrypsinmangel wurde **vor mehr als 50 Jahren entdeckt**, aber vieles ist noch unbekannt.⁷



Während es gegenwärtig keine Heilung gibt, **sind Behandlungen verfügbar**, die die Krankheit besser steuern, Symptome behandeln und die Progression eines Organschadens verlangsamen, wie etwa die aus Plasma gewonnene Therapie für Alpha-1 Patienten.

⁴ Gramegna, Andrea et al. "Alpha-1 antitrypsin deficiency as a common treatable mechanism in chronic respiratory disorders and for conditions different from pulmonary emphysema? A commentary on the new European Respiratory Society statement" Multidisciplinary respiratory medicine vol. 13 39. 8 Oct. 2018, doi:10.1186/s40248-018-0153-4

⁵ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org

⁶ Campbell, Edward (the reference number one of the Alpha 1 European Expert group recommendations)

⁷ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org

¹ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org

² www.ern-lung.eu ³ www.rare-liver.eu (letzter Aufruf am 06.06.2019)

