

Spezialambulanz am Klinikum

Lunge und Leber durch Antitrypsinmangel betroffen

Die Abteilung für Lungenkrankheiten am Klinikum Wels-Grieskirchen zählt zu einem der mittlerweile zehn Kompetenzzentren für Alpha-1-Antitrypsinmangel in Österreich.

Zentrumsleiterin Eva Traunmüller-Wurm erklärt, was das Krankheitsbild für die Patienten bedeutet und welche Therapien helfen.

Beim Einatmen transportieren wir unweigerlich Schadstoffe über die Atemluft in unsere Lunge. Diese reagiert mit leichten Entzündungen – ein normaler Prozess. Damit das empfindliche Lungengewebe dabei nicht geschädigt wird, wirkt das in der Leber produzierte Eiweißmolekül Alpha-1-Antitrypsin als schützender Stoff. Bei einem Mangel des Enzyms (AATM) ist die Lunge den Entzündungsprozessen ausgeliefert, Lungenbläschen werden zerstört und die eingeatmete Luft kann nicht mehr zur Gänze ausgeatmet werden. „Dadurch entsteht Atemnot und es kann nicht mehr ausreichend Sauerstoff vom Blut aufgenommen werden – zuerst unter Belastung, später auch im Ruhezustand“, erklärt Eva Traunmüller-Wurm, Leiterin der AATM-Ambulanz in Wels. Gemeinsam mit Kollegin Kristina Kutics ist sie für die Betreuung der Patienten aus Oberösterreich und dem angrenzenden Niederösterreich zuständig. Bei Verdacht auf Vorliegen des Mangels übernehmen sie die Voruntersuchung und gegebenenfalls eine genetische Abklärung.

Diese Organe sind betroffen

Neben der Lunge sind durch AATM die Leber betroffen, selten Haut, Bauchspeicheldrüse oder Blutgefäße. Bislang sind über 100 genetische Varianten des AAT-Proteins bekannt. „Nicht jede Variante hat einen Krankheitswert, das heißt, nur schwere Mangelformen sind klinisch

relevant und müssen überhaupt behandelt werden“, so die Zentrumsleiterin. „Die meisten Patienten sind Träger einer nur leichten Mangelform und haben bei vernünftigen Lebensstil meist keinerlei Einschränkungen.“

So viele Menschen in Österreich sind betroffen

Schätzungen zufolge müssten in Österreich ca. 2.500 Patienten an einem schweren AATM erkrankt sein, aber nur ein geringer Anteil aller Betroffenen ist diagnostiziert. „Im Österreichischen Alpha-1-Register werden alle Patienten mit der Diagnose geführt. Derzeit befinden sich in etwa 350 Patienten im nationalen Register, davon aus unserem Zentrum ca. 50 Patienten“, gibt Traunmüller-Wurm an.

Blut gibt Aufschluss über Mangel

Bei Verdacht auf einen Mangel wird die Konzentration des Alpha-1-Antitrypsins im Blut gemessen. Bei erniedrigtem Spiegel ist eine weitere genetische Untersuchung zur genauen Bestimmung und Einteilung der Erkrankung notwendig. Das Krankheitsbild kann leicht bis schwer und behandlungsbedürftig sein. Ein Schnelltest mittels Fingerstich gibt in 15 Minuten Auskunft, ob eine Z-Variante vorliegt – das ist die häufigste Mangelform, welche ein hohes Erkrankungsrisiko in sich birgt. In Wels wurden 2018 rund 200 Schnelltests durchgeführt, in 49 Fällen war das Ergebnis positiv, in 33 Fällen wurde die Diagnose Alpha-1-Antitrypsinmangel bestätigt.

So kann behandelt werden

In der Behandlung setzt man zwei Schwerpunkte: Zum einen werden Symptome eingedämmt und somit die Lebensqualität verbessert, zum Beispiel durch bronchienerweiternde Lungensprays oder entzündungshemmende Cortisontherapien. Zum anderen setzen wir Schritte, um das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen und den Abfall der Lungenfunktion zu verzögern. Um bei schweren Verläufen das Lungengewebe zu schützen, besteht die Möglichkeit, das fehlende Schutzprotein intravenös zuzuführen. Diese Substitutionstherapie ist nur für Nicht-Raucher möglich.

Die AATM-Ambulanz am Klinikum Wels-Grieskirchen

In interdisziplinärer Zusammenarbeit mit Gastroenterologie und Kinderheilkunde erfolgt an der AATM-Ambulanz der Lungenabteilung die individuelle Beratung der Betroffenen zu den empfohlenen Maßnahmen. Dazu zählen unter anderem die Anpassung des Lebensstils (Nikotinstopp, staubfreie Arbeitsumgebung etc.), regelmäßige Verlaufskontrollen, der große Ein-Jahres-Check sowie medikamentöse und nicht-medikamentöse Therapien. In schweren

Fällen wird die Substitutionsbehandlung eingeleitet. Die Erstverordnung erfolgt im Klinikum, die regelmäßigen Infusionen selbst können im niedergelassenen Bereich erfolgen. Außerdem bieten wir auf der Ambulanz ein Familienscreening an. Auch das nationale Alpha-1-Register wird von uns mitbetreut: Kontrolldaten und Befunde von Registerpatienten werden auf dem aktuellsten Stand in das Register eingespeist.

Weiterführende Informationen

Was ist Alpha-1-Antitrypsin?

- Eiweißmolekül
- wirkt u.a. schützend bei Entzündungsprozessen in der Lunge
- wird in der Leber produziert
- Mangel ausgelöst durch Defekt in Gen auf Chromosom 14

AATM ist ...

- eine **chronische und fortschreitende Erkrankung**: Bei frühzeitiger Behandlung können Symptome gelindert und das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamt werden.
- eine **erblich bedingte Erkrankung**: Ein Screening bei Verwandten ersten Grades wird empfohlen.
- eine **seltene Erkrankung**: Betroffene werden nicht alleine gelassen! Gut organisierte Selbsthilfegruppen fördern persönlichen Austausch, Hausärzte, Fachärzte und Alpha-1-Zentren garantieren die optimale Versorgung und Therapie der Patienten.

Wie wirkt sich ein Mangel aus (AATM)?

- genetische Erkrankung, kann zu frühem Auftreten von Lungen- und Lebererkrankungen führen
- Verminderung der Alpha-1-Antitrypsin Konzentration im Blut
- zählt zu seltenen Erkrankungen
- vor allem Lunge betroffen, Symptome: Atemnot, Husten mit Auswurf, gehäufte Infektionen – ähnlich wie bei anderen Lungenerkrankungen, wie COPD; verdächtig ist ein frühes Auftreten der Symptome oder Asthma, das auf medikamentöse Behandlung nicht anspricht
- Kommt es in einer Familie in den verschiedenen Generationen gehäuft zu Lungen-, aber auch Lebererkrankungen, sollte ein AATM ausgeschlossen werden.

Bilder und Statements:

Bild: KWG_Traunmüller-Wurm_Eva_Dr_Lunge.jpg, © Klinikum Wels-Grieskirchen / Nik Fleischmann

Bildtext: Dr. Eva Traunmüller-Wurm, Leiterin der AATM-Ambulanz, Klinikum Wels-Grieskirchen

„Durch die Erkrankung entsteht Atemnot und es kann nicht mehr ausreichend Sauerstoff vom Blut aufgenommen werden – zuerst unter Belastung, später auch im Ruhezustand.“

„Die meisten Patienten sind Träger einer nur leichten Mangelform und haben bei vernünftigem Lebensstil meist keinerlei Einschränkungen.“

„Im Österreichischen Alpha-1-Register werden alle Patienten mit der Diagnose geführt. Derzeit befinden sich in etwa 350 Patienten im nationalen Register, davon aus unserem Zentrum ca. 50 Patienten.“

Bild: KWG_Kutics_Kristina_Dr_Lunge.jpg, © Klinikum Wels-Grieskirchen / Nik Fleischmann

Bildtext: Dr. Kristina Kutics, Abteilung für Lungenkrankheiten, Klinikum Wels-Grieskirchen

Das Klinikum Wels-Grieskirchen – www.klinikum-wegr.at

Das größte Ordensspital Österreichs ist eine Institution der Kongregation der Barmherzigen Schwestern vom heiligen Kreuz und der Franziskanerinnen von Vöcklabruck. Mit rund 30 medizinischen Abteilungen, 1.227 Betten und rund 3.800 Mitarbeitern leistet das Klinikum Wels-Grieskirchen umfassende medizinische Versorgung in Oberösterreich. Rund 72.000 Patienten werden hier jährlich stationär, rund 260.000 ambulant behandelt. Aufgrund seiner zahlreichen Schwerpunkte und Kompetenzzentren bündelt das Klinikum fachübergreifendes Know-how und ermöglicht interdisziplinäre Diagnosen und Behandlungen zum Wohle der Patienten.

Rückfragen an:

Mag. Renate Maria Gruber, MLS, A-4600 Wels, Grieskirchner Straße 42

Tel: +43 7242 415-93270, Mobil: +43 699 1492 3270

E-Mail: RenateMaria.Gruber@klinikum-wegr.at