

Die seltene Lungenerkrankung Alpha-1-Antitrypsin-Mangel:

Die frühe Diagnose ist das Wichtigste

Es klingt fast paradox: Einerseits gehört der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel zu den Krankheiten, die heute – am Tag der seltenen Erkrankungen – im Fokus der Öffentlichkeit stehen. Andererseits ist diese Erkrankung immerhin eine der häufigsten Erbkrankheiten mit Lungenbeteiligung. Allein in Deutschland gibt es schätzungsweise 8.000 bis 12.000 Menschen mit einem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel. Besonders erschreckend ist es, dass bislang lediglich erst 10 – 15 Prozent von ihnen diagnostiziert wurden.

Wieso ist die Diagnose eines Alpha-1-Antitrypsin-Mangels so problematisch? Die langsam beginnenden Symptome von Alpha-1-Patienten wie Atemnot, chronischer Husten und Auswurf prägen auch das häufiger vorkommende klinische Bild der chronischen Atemwegserkrankung COPD (Chronic Obstructive Pulmonary Disease). Die COPD ist die häufigste chronische fortschreitende Lungenerkrankung und damit auch bekanntestes Lungenleiden. So werden Alpha-1-Patienten häufig irrtümlich der Gruppe der COPD-Patienten zugeordnet. Die traurige Folge: Die Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Patienten werden zwar medikamentös wie COPD-Patienten therapiert, erhalten aber nicht die für sie notwendige spezielle Behandlung. Studien haben gezeigt, dass die Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Patienten in der Regel erst sieben Jahre später ihre eigentliche Diagnose erlangen. „Diese Verzögerung ließe sich vermeiden, wenn das Krankheitsbild Alpha-1 bekannter wäre“, sagt Dr. Timm Greulich vom Alpha-1-Center Marburg.

Im Schatten der COPD

Klarheit über die Krankheitsursache schafft ein einfacher Bluttest: Zunächst wird die Konzentration des Alpha-1-Antitrypsins ermittelt – eines Schutzweißes, das der Zerstörung gesunden Lungengewebes vorbeugt. Unterschreitet die Alpha-1-Konzentration einen Grenzwert, sind weitergehende Blutuntersuchungen notwendig, um die exakte Diagnose des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels festzulegen. Für Patienten sind diese Blutuntersuchungen, die auch nationale und internationale Fachgesellschaften in ihren Leitlinien empfehlen, kostenfrei.

Ein einfacher Test gibt Klarheit

Doch haben auch die Betroffenen Möglichkeiten, ihren Krankheitsverlauf selbst positiv zu beeinflussen: Ganz wichtig ist – sofern ein Raucher betroffen ist - ein sofortiger Rauchstopp. Auch Lungensport kann die Leistungsfähigkeit und die Lebensqualität des Patienten steigern und gegebenenfalls auch den Verlauf der Erkrankung verbessern.

„Damit Alpha-1-Betroffene nicht länger unerkannt bleiben, wollen wir als Alpha-1-Center verstärkt über Alpha-1 aufklären und damit die Öffentlichkeit sensibilisieren“, betont Dr. Timm Greulich vom Center Marburg. Dies geschieht etwa durch Veranstaltungen für Ärzte und Patienten. Als Beratungs- und Behandlungsstellen bieten die Alpha-1-Center Unterstützung in Fragen zur Diagnose, Therapie und Betreuung von Alpha-1-Patienten. Dabei arbeiten die deutschen Alpha-1-Centren eng mit den Alpha-1-Patientenorganisationen zusammen – ganz im Sinne des Mottos des heutigen Tages der seltenen Erkrankungen: „Solidarität ohne Grenzen“.

Weitere Informationen zu Alpha-1 finden Sie auf der Seite www.alpha-1-center.de