



:: Alpha-1-Antitrypsin-Mangel



Diese Empfehlungen sind von der in Orphanet publizierten französischen Leitlinie aus dem Jahr 2009 abgeleitet. Sie wurden durch Orphanet Deutschland übersetzt und in Zusammenarbeit mit dem nationalen Beirat für Seltene Krankheiten der Lungen und Atemwege (Prof. Joachim Müller-Quernheim, Universitätsklinikum Freiburg) überarbeitet.

Synonyme: AAT-Mangel, Alpha-1-Proteinaseinhibitormangel

Definition: Autosomal-rezessiv vererbte Krankheit mit vermindertem Serumspiegel von Alpha-1-Proteinaseinhibitor (α 1PI, Synonym: Alpha-1-Antitrypsin (AAT)), einem Protein, das die Elastase-Aktivität hemmt. Der α 1PI-Mangel manifestiert sich bei Erwachsenen hauptsächlich anhand von Symptomen wie Husten, Auswurf und Dyspnoe und kann zu der Entstehung eines Lungenemphysems führen. Diese Patienten werden mit konventionellen Bronchodilatoren behandelt, einige erhalten eine Substitutionstherapie mit humanem α 1PI (Prolastin® oder Respreeza®), sehr selten wird in Folge der Erkrankung eine Pannikulitis diagnostiziert. Bei Kindern tritt häufiger eine **Hepatopathie** bei Erstmanifestation auf.

Mehr erfahren Sie unter:

[Kurzbeschreibung der Krankheit bei Orphanet](#)

Menu

Merkblatt für den Rettungsdienst	Empfehlungen für die Notfallambulanz
Synonyme	Notfallsituationen
Pathophysiologie	Diagnostische und therapeutische Sofortmaßnahmen
Notfälle	Medikamenten-Wechselwirkungen
Häufig verschriebene langfristige Therapien	Anästhesie
Vermeidung von Gefahren	Präventionsmaßnahmen
Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus	Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung
Weitere Informationen	Organspende
	Weitere Informationsangebote

Merklblatt für den Rettungsdienst

Ruf zu einem Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Synonyme

- ▶ AAT-Mangel
- ▶ Alpha-1-Proteinaseinhibitormangel

Pathophysiologie

- ▶ Erbkrankheit mit autosomal-rezessivem Erbgang, die durch verminderte Serumspiegel von Alpha-1-Proteinaseinhibitor (AAT, Elastase-Aktivitätshemmer) gekennzeichnet ist. Die Erkrankung manifestiert sich meist zuerst an Symptomen wie Husten, Auswurf und Dyspnoe bis hin zu einem Lungenemphysem. Bei Kindern kann auch zuerst eine leberspezifische Symptomatik auftreten.

Notfälle

Bei Notfällen ist wegen der Gefahr eines Pneumothorax die nächste Notfallambulanz aufzusuchen

- ▶ Pneumothorax
- ▶ Verschlimmerung einer chronischen Bronchitis

Häufig verschriebene langfristige Therapien

- ▶ Bronchodilatoren
- ▶ Substitutionstherapie mit humanem α 1PI (Prolastin[®] bzw. Respreeza[®]) wenn Indikation nach Leitlinien gegeben

Vermeidung von Gefahren



– Keine Besonderheiten

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

- ▶ Keine therapeutischen Besonderheiten bei der Behandlung von Komplikationen: die üblichen Empfehlungen befolgen

Weitere Informationen:

- ▶ Besuchen Sie die Orphanet-Website unter <http://www.orpha.net/> und geben Sie den Namen der Krankheit in das Suchfeld ein. Auf der Übersichtsseite der Krankheit wählen Sie im Menu <Zusatzinformationen> den Link <Expertenzentren>. Schränken Sie die Suchabfrage auf das gewünschte Land ein.
- ▶ <http://www.alpha-1-info.com/html/patienten-alpha1netzwerk-alpha1center.htm>
- ▶ <http://www.alpha1-mangel.de>
- ▶ <https://www.lungenaerzte-im-netz.de/krankheiten/pneumothorax/was-ist-ein-pneumothorax/>

Empfehlungen für die Notfallambulanz

Notfallsituationen

- ▶ Verschlimmerung der chronischen Bronchitis als Begleiterkrankung des Emphysems
- ▶ Pneumothorax

Diagnostische und therapeutische Sofortmaßnahmen

- ▶ Der α 1PI-Mangel weist weder hinsichtlich der klinischen Manifestation noch in Bezug auf die Behandlung von Komplikationen Besonderheiten auf. **Die üblichen Empfehlungen befolgen.**

Medikamenten-Wechselwirkungen

- ▶ Keine besonderen Arzneimittelwechselwirkungen der im Notfall angewendeten Arzneimittel mit der Grundbehandlung.

Anästhesie

- ▶ Keine besonderen Vorsichtsmaßnahmen

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung

- ▶ **Unterbringung:** Säuglinge mit Ikterus wegen ihrer Anfälligkeit vorzugsweise im Einzelzimmer
- ▶ **Begleitung der Familie:** Mutter-Kind-Zimmer wünschenswert; psychologische Betreuung sollte angeboten werden
- ▶ **Informieren des Patienten** und/oder seiner Eltern über die verschiedenen möglichen Entwicklungen der Erkrankung, zu ergreifende Vorsichtsmaßnahmen und Verbote. Zum Thema veröffentlichte Broschüren sind erhältlich bei Pneumologen, Hepatologen sowie bei Mitgliedern des Alpha-1-Netzwerkes, www.alpha-1-info.com und www.alpha1-mangel.de

Organspende

- ! – Mit Ausnahme von Leber und Lunge bei Emphysemkranken können alle Organe gespendet werden.

Weitere Informationsangebote

- ▶ <http://www.alpha-1-info.com/html/patienten-alpha1netzwerk-alpha1center.htm>
- ▶ www.alpha1-mangel.de
- ▶ <https://www.lungenaerzte-im-netz.de/krankheiten/pneumothorax/was-ist-ein-pneumothorax/>

Literatur

- ▶ Bals R, Köhnlein T. Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Pathophysiologie, Diagnose und Therapie; 10 Tabellen. Stuttgart, New York, NY: Thieme; 2010.
- ▶ McElvaney NG et al. Long-term efficacy and safety of α 1 proteinase inhibitor treatment for emphysema caused by severe α 1 antitrypsin deficiency: an open-label extension trial (RAPID-OLE). *Lancet Respir Med.* 2017;5:51–60 und Supplementary Appendix.
- ▶ Silverman EK, Sandhaus RA: **Clinical practice. Alpha1-antitrypsin deficiency.** *New Engl J Med* 2009, 360: 2749-57.
- ▶ Schroth, S., et al., Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Diagnose und Therapie der pulmonalen Erkrankung. *Pneumologie*, 2009. **63**(6): p. 335-41; quiz 342-3.

Diese Empfehlungen sind von der in Orphanet publizierten französischen Leitlinie aus dem Jahr 2010 abgeleitet. Sie wurden durch Orphanet Deutschland übersetzt und in Zusammenarbeit mit Prof. Joachim Müller-Quernheim an die Situation in Deutschland angepasst.

Die Original-Leitlinie wurde erstellt von: Mornex JF, Lachaux A, Bagou G: Déficit en alpha-1 antitrypsine *Orphanet Urgences* 2010, https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_Alpha1Antitrypsine-frPro194.pdf

Datum der Fertigstellung:[2012]/Überarbeitung August 2017