



Bei Patienten mit homo- oder heterozygotem Alpha1-Antitrypsin-(A1-AT)-Mangel kann das in der Leber produzierte aber strukturell veränderte A1-AT nicht mehr effektiv aus den Leberzellen ins Blutsystem transportiert werden und sich dadurch in den Leberzellen anreichern. Je nach Genotyp ist dadurch das Risiko für die Entwicklung einer Leberfibrose (-zirrhose) und eines Leberzellkarzinoms erhöht.

	Schwerer A1-AT-Mangel (z. B. PI-ZZ oder seltene Varianten)	Leichter bis mittlerer A1-AT- Mangel (z. B. PI-MZ, PI-SZ)
< 18 Jahre	3 %	0 %
18 – 50 Jahre	2 – 5 %	2 – 5 %
> 50 Jahre	20 – 40 %	---

Relatives Risiko für die Entwicklung einer Leberzirrhose abhängig vom Grad des A1-AT-Mangels (nach ATS-Guidelines)

Wir empfehlen unseren Patienten deshalb, regelmäßige Kontrolluntersuchungen der Leber bei ihrem Hausarzt oder einem Facharzt für Gastroenterologie durchführen zu lassen. Dazu gehört zumindest einmalig nach Diagnosestellung auch eine umfangreiche Labordiagnostik, das sogenannte „Hepatopathie“-Screening, das wir in Abstimmung mit dem Zentrum für Hepatologie der Universitätsklinik Aachen empfehlen:

Das **Hepatopathie-Screening** umfasst:

- Kleines Blutbild
- Quick/INR, PTT
- Creatinin, AST, ALT, GGT, AP, Bilirubin, GLDH, CHE, LDH, GLC, HbA1c, Ferritin, Transferrin, Transferrinsättigung, Eisen, TSH, CRP, Cholesterin, Triglyzeride, HDL, LDL, AFP, CDT
- ANA, c-ANCA, p-ANCA (MPO), AMA (M2-AMA, Anti-LKM1, Anti-SMA, Anti-SLA/LP)
- IgG, IgM, IgA
- Elektrophorese
- Alpha2-Makroglobulin
- Coeruloplasmin
- IgG und IgA gegen Transglutaminase
- Hepatitis A-, B- und C-Serologie (HepA-AK, HBsAG, anti-HBs-AK, anti-HBc-AK, anti-HCV-AK)

Zudem sollten erfolgen:

- Eine regelmäßige Kontrolle der Leberwerte (alle 3 – 6 Monate)
- Eine regelmäßige Sonographie der Leber (alle 6 – 12 Monate), bei schlechten Schallbedingungen ggf. Leber-CT oder MRT.
- Eine Impfung gegen Hepatitis A und B.

Weitere Untersuchungen, wie z. B. ein Fibroscan auf Steifigkeit der Leber werden in spezialisierten Zentren angeboten und im Einzelfall empfohlen.