



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. Lebertoxische Substanzen (insbesondere Alkohol aber auch Medikamente) sollten gemieden werden.

	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 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)

Im **Verlauf** sollten erfolgen:

- regelmäßige Kontrollen der Leberwerte (bei homozygoter Erkrankung alle 3 – 6 Monate, bei heterozygoter Erkrankung alle 6 – 12 Monate, abhängig von den Vorbefunden)
- Eine regelmäßige Sonographie der Leber (alle 6 – 12 Monate), bei schlechten Schallbedingungen ggf. Leber-CT oder MRT.
- Fibroscan-Untersuchung (bei homozygoter Erkrankung in der Regel jährlich, bei heterozygoter Erkrankung alle 2 – 3 Jahre, abhängig von den Vorbefunden)
- Eine Impfung gegen Hepatitis A und B.

Die Fibroscanuntersuchung wird meist in spezialisierten Zentren angeboten, kann aber auch im Rahmen des jährlich stattfindenden Alpha1-Patiententages in Stuttgart durchgeführt werden.