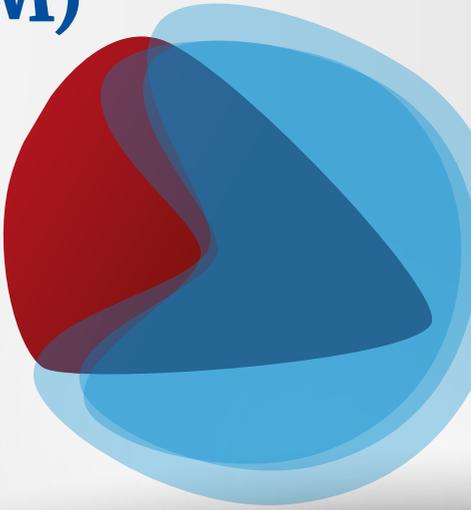
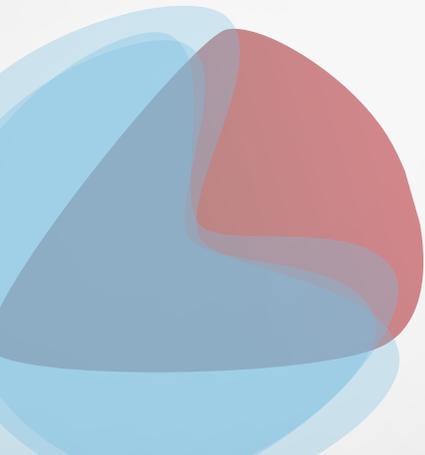
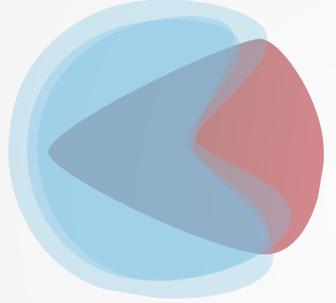
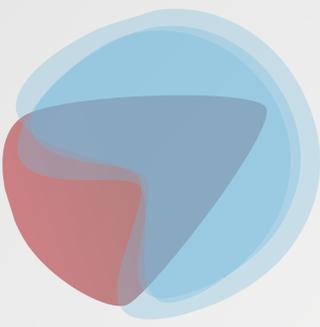


Hier dreht sich  
alles um den  
**Alpha-1-Antitrypsin-  
Mangel (AATM)**  
bei Kindern!





# Vorwort



Liebe Familien,

der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel im Kindesalter liegt unserem Team ganz besonders am Herzen. Nach wie vor werden viele Kinder und Jugendliche zu spät diagnostiziert. Dies möchten wir ändern, um möglichst allen Kindern eine zeitnahe und professionelle Betreuung zu ermöglichen.

Auch wenn viele betroffene Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel einen relativ guten klinischen Verlauf haben, so sehen wir leider auch schwere Verläufe. Aber auch bei einem schweren Verlauf können wir effektiv helfen, vor allem, wenn die Diagnose rechtzeitig gestellt wird.

Mit der vorliegenden Broschüre möchten wir einen Beitrag dazu leisten, auf die Erkrankung aufmerksam zu machen. Unser Team steht bereit, um Sie und Ihre betroffenen Kinder zu beraten und zu begleiten.

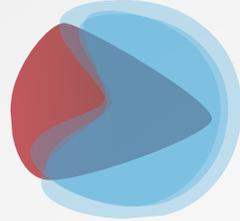
Sprechen Sie uns an!



**Prof. Dr. Rainer Ganschow**

Direktor Klinik und Poliklinik für Allgemeine Pädiatrie

# Inhalt



- 4 **Unser Team**
  
- 6 **Alpha-1-Antitrypsin-Mangel**
  - 6 Allgemeine Informationen
  - 8 Vererbung
  - 9 Diagnostik und Verlaufskontrolle
  - 11 Transition
  - 12 Dos und Don'ts
  
- 14 **Das Register**
  
- 15 **Wichtige Infos**
  
- 16 **So finden Sie uns**



# Unser Team



## **Prof. Dr. Rainer Ganschow**

Direktor Klinik und Poliklinik für  
Allgemeine Pädiatrie

Leiter Alpha-1-Kinderzentrum Bonn

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin

Kindergastroenterologe,  
Schwerpunkt Hepatologie



## **Prof. Dr. Soyhan Bagci**

Wissenschaftlicher Koordinator  
Allgemeinpädiatrie

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin

Neonatologe und  
pädiatrischer Intensivmediziner



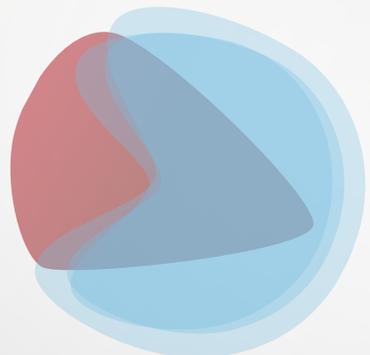
### **Dr. David Katzer**

Stellv. Leiter Alpha-1-Kinderzentrum Bonn  
Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin  
Kindergastroenterologe



### **Dr. Alexander Weigert**

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin  
Kindergastroenterologe

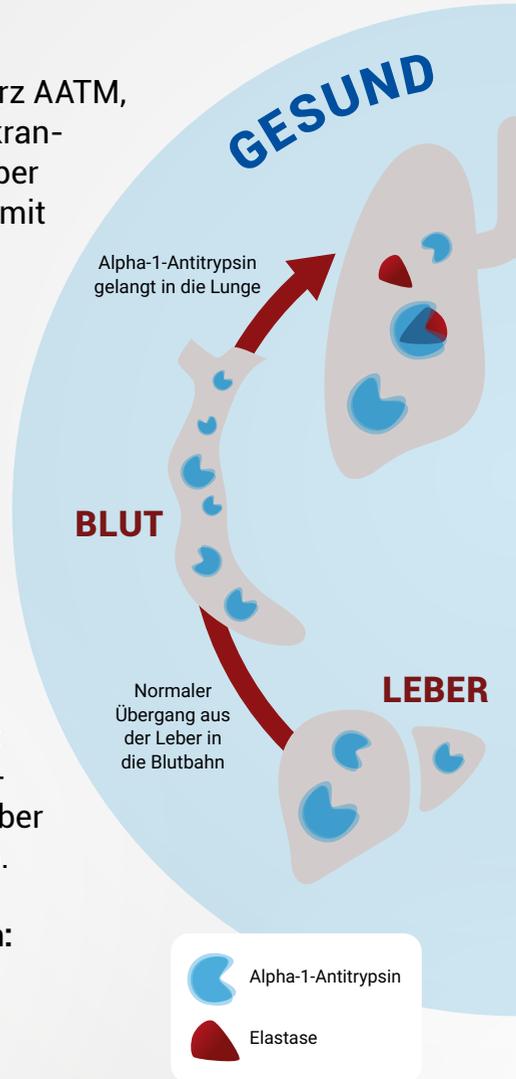


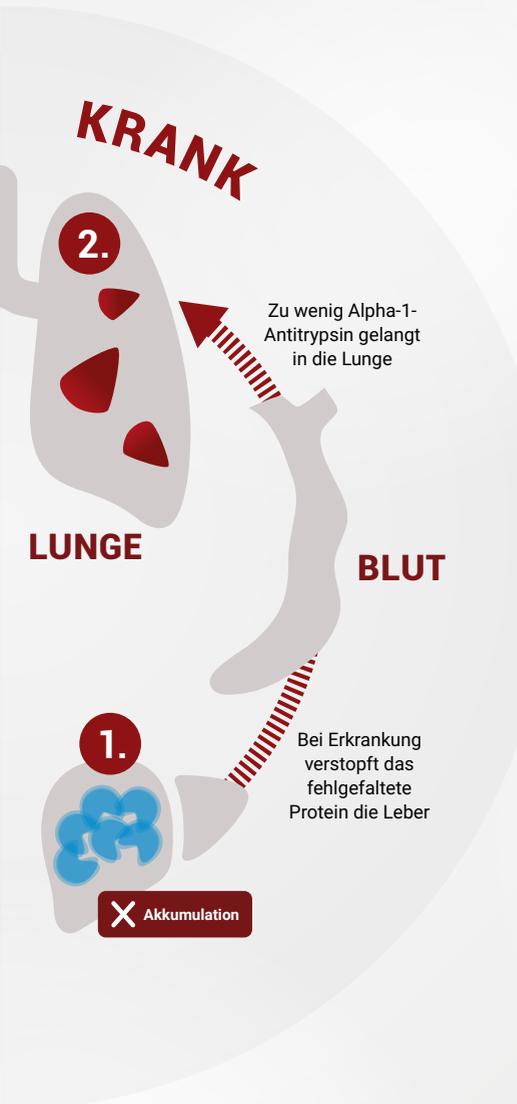
# Alpha-1- Antitrypsin-Mangel

Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, kurz AATM, ist eine erbliche, d.h. genetische Erkrankung. Damit sind Sie und Ihr Kind aber nicht allein: Die Wahrscheinlichkeit, mit einem schweren AATM geboren zu werden, liegt in Europa bei bis zu 1:2000. Obwohl ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel heutzutage leicht diagnostiziert werden kann (eine Blutentnahme genügt), wird die Diagnose lediglich bei 10-15% der Betroffenen im Laufe ihres Lebens gestellt.

Bei gesunden Menschen wird das Protein Alpha-1-Antitrypsin in der Leber gebildet und gelangt von dort ins Blut. Wenn ein Alpha-1-Antitrypsin-Gendefekt vorliegt, bildet die Leber ein fehlerhaftes Alpha-1-Antitrypsin.

**Das kann zu zwei Problemen führen:**





## 1. In der Leber:

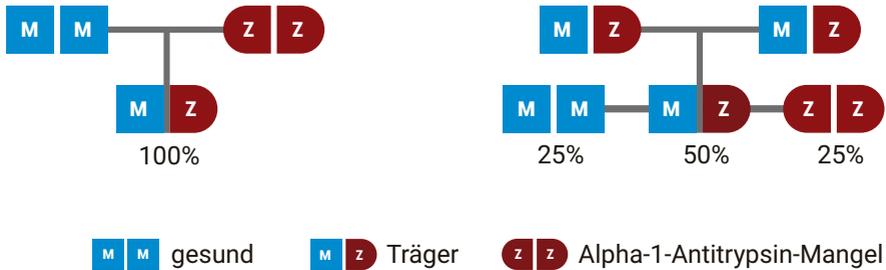
Das fehlerhafte Protein verbleibt in der Leber und führt dort zu einer Art Verstopfung (Akkumulation). Dadurch kann es zu einer Schädigung der Leberzellen kommen, welche die Leber in ihrer Funktion einschränken kann. Dieses Problem kann bereits bei Neugeborenen, Säuglingen und Kleinkindern oder auch erst später auftreten.

## 2. In der Lunge:

Des Weiteren gelangt das Protein durch die Akkumulation in der Leber nicht an sein eigentliches Ziel: die Lunge. Diese ist zahlreichen Außeneinflüssen ausgesetzt. Durch Viren und Bakterien, aber z.B. auch durch Tabakrauch und Feinstaub, wird sie gereizt. Hier kommen sogenannte Elastasen als Teil der normalen Abwehrreaktion ins Spiel. Diese Elastasen reagieren unspezifisch, d.h. sie unterscheiden nicht zwischen körperfremd und körpereigen.

Bei gesunden Menschen reguliert das Alpha-1-Antitrypsin die Elastasen und kann eine überschießende Reaktion dieser verhindern. Menschen mit einem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel hingegen haben diesen Schutz nicht oder nur unzureichend, wodurch die Lunge im Laufe des Lebens geschädigt wird. Erste lungenspezifische Symptome treten zumeist aber erst ab dem mittleren Erwachsenenalter auf.

# Vererbung



Gene enthalten den Bauplan für ein Protein (Eiweißmolekül) und liegen im menschlichen Erbgut in zwei Kopien (zwei Allelen) vor – so auch das Gen für das Alpha-1-Antitrypsin. Je ein Allel stammt dabei vom Vater und eins von der Mutter.

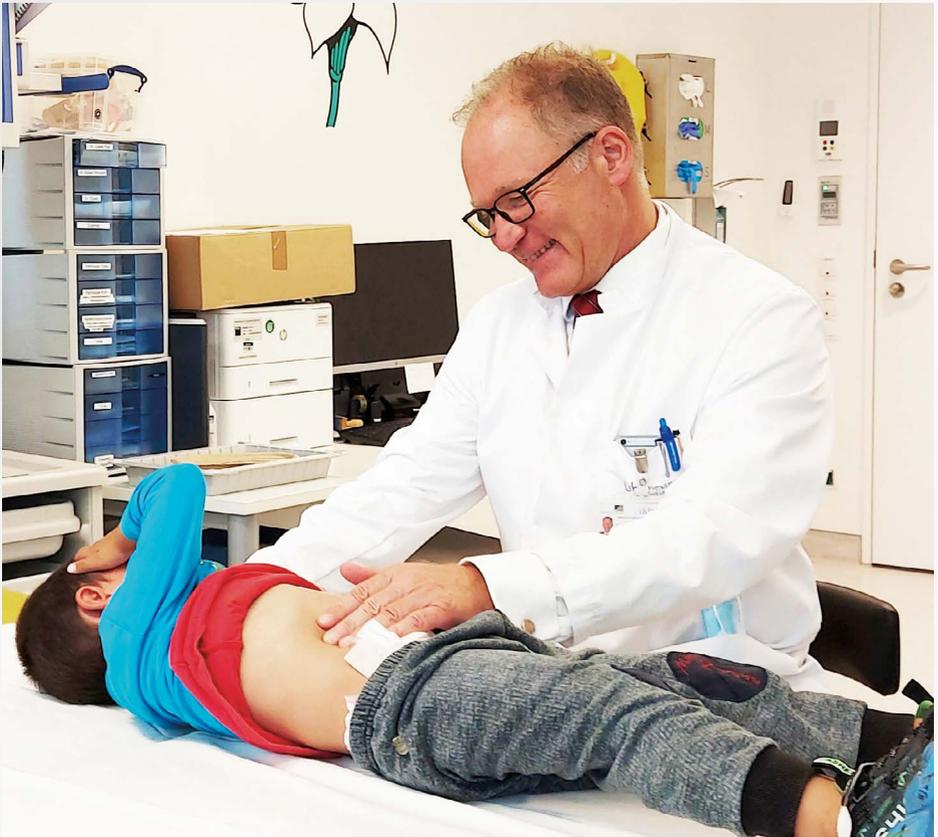
Das normale Allel für Alpha-1-Antitrypsin wird als „M“ und die am häufigsten vorkommende Mutation als „Z“ bezeichnet. **In Deutschland trägt ca. jeder Fünfzigste eine solche Veränderung im AATM-Gen in sich und kann sein/ihr Z-Allel weitervererben.** Heterozygote Träger („MZ“, also mit einem gesunden und einem veränderten Allel) haben meist keine Beschwerden und wissen in der Regel nichts von ihrer Trägerschaft. Sind beide Elternteile Träger des Z-Allels, besteht die Möglichkeit, dass das Kind zwei Z-Allele vererbt bekommt. Dies führt zu einem schweren, sogenannten homozygoten, Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (ZZ).

# Diagnostik und Verlaufskontrolle

Wird die Erkrankung im Kindesalter erkannt, dann meistens durch eine länger andauernde Gelbsucht im Neugeborenenalter, durch auffällige Leberwerte oder betroffene Geschwister. Wir empfehlen z.B., bei jedem Kind mit „Ikterus prolongatus“ (länger andauernde Neugeborenenengelbsucht) oder Leberwerterhöhung den Serumspiegel für das Alpha-1-Antitrypsin im Blut zu bestimmen. **Betroffene Kinder sollten regelmäßig bei einem Kinderhepatologen oder einer Kinderhepatologin vorgestellt werden (mindestens einmal pro Jahr).**



Die Verlaufskontrollen bestehen in der Regel aus einem beratenden Gespräch, einer Blutabnahme zur Leberwertbestimmung und einer Ultraschalluntersuchung von Leber, Gallenwegen und Milz. **Diese Untersuchungen dienen dazu, eine eventuelle Leberschädigung frühzeitig zu erkennen.**



# Transition

Mit dem Erwachsenwerden wird die sogenannte Transition, die Übergabe an Ärzte und Ärztinnen für volljährige Patienten, notwendig. Hierbei gilt es zu beachten, dass neben der Leber auch der Lunge eine zunehmend größere Bedeutung zukommt.

**Unsere lokalen Kooperationspartner:**



**UNIKLINIK  
RWTHAACHEN**

Alpha1-Leberzentrum  
Uniklinik Aachen



**ukb** universitäts  
klinikumbonn

Alpha-1-Center Uniklinik Bonn,  
Pneumologie



Auf der folgenden Homepage  
finden Sie **alle Alpha-1-Center  
für Erwachsene** in Deutschland:



# Dos



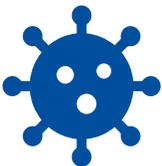
## Schutzimpfungen

Impfen Sie Ihr Kind nach STIKO Empfehlungen und zusätzlich gegen Hepatitis A.



## Sportliche Aktivitäten

Unterstützen Sie sportliche Aktivitäten. Egal, ob Spielen im Freien, Laufen, Schwimmen oder eine andere Sportart.



## Infektionen erkennen

Lassen Sie Infektionen frühzeitig von Ihrem Kinderarzt oder Ihrer Kinderärztin abklären und behandeln.



## Ernährung

Achten Sie auf eine ausgewogene Ernährung Ihres Kindes.

# Don'ts



## **Rauchen**

Verzichten Sie unbedingt auf das Rauchen. Auch passives Rauchen schadet Ihrem Kind.



## **Schadstoffe einatmen**

Meiden Sie bei Ihrem Kind das direkte Einatmen von Auto- und Industriegasen, Schadstoffen und Rauch am Lagerfeuer.

Folgendes sollte Ihr Kind (später) meiden:

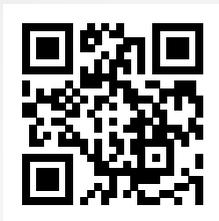
- ✘ Rauchen von (E-) Zigaretten/Shishas
- ✘ übermäßigen Alkoholkonsum
- ✘ unausgewogene Ernährung

# Das Register

Seit Januar 2024 leitet das Alpha-1-Zentrum Bonn das Register für Kinder- und Jugendliche mit einem Alpha-1-Antitrypsinmangel (Alpha-1-KIDS). Hierbei werden die Patienten durch die Familien selbst im Register gemeldet. Um die Teilnahme möglichst unkompliziert zu ermöglichen, wurde eine Register-App entwickelt.

Die im Register eingegebenen Patientendaten sollen zu einer besseren Patientenversorgung führen. Unter anderem ist es unser Anliegen Kinder und Jugendliche zu identifizieren, die ein hohes Risiko haben, eine schwere Lebererkrankung zu entwickeln. So soll eine noch individuellere Betreuung und Beratung der Familien möglich werden.

**Um am Register teilzunehmen kann die Alpha-1-KIDS-App heruntergeladen werden. Alternativ ist die Teilnahme auch am Computer über die Register-Homepage möglich.**



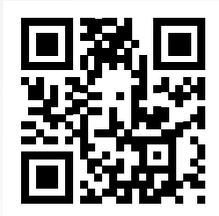
Oder ohne App im  
Webbrowser unter  
[alpha1kids.de](http://alpha1kids.de)



Bei Fragen zum Register melden Sie sich gerne unter [alpha1kinderzentrum@ukbonn.de](mailto:alpha1kinderzentrum@ukbonn.de). Jede Meldung hilft!

# Wichtige Infos

Hier gelangen sie zu unserer Homepage:



 **BONN**

[alpha1bonn.de](http://alpha1bonn.de)

Sie möchten einen **Termin in unserer Spezialambulanz** für Kinder und Jugendliche mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel vereinbaren oder haben eine Frage?

 0228 / 287 33213

 [alpha1kinderzentrum@ukbonn.de](mailto:alpha1kinderzentrum@ukbonn.de)

Links zu wichtigen Vereinen:



 **Leberkrankes Kind e.V.**



 **Alpha 1**  
Deutschland e.V.

# So finden Sie uns

**Universitätsklinikum Bonn**  
**Eltern-Kind-Zentrum (ELKI), Gebäude 30**  
**Venusberg-Campus 1**  
**53127 Bonn**



**Lassen Sie sich  
über den QR-Code  
über Google Maps  
navigieren**

## **Anreise mit dem Bus:**

Linie 600: Haltestelle Uniklinikum Nord

Linie 601: Haltestelle Uniklinikum Hauptpforte

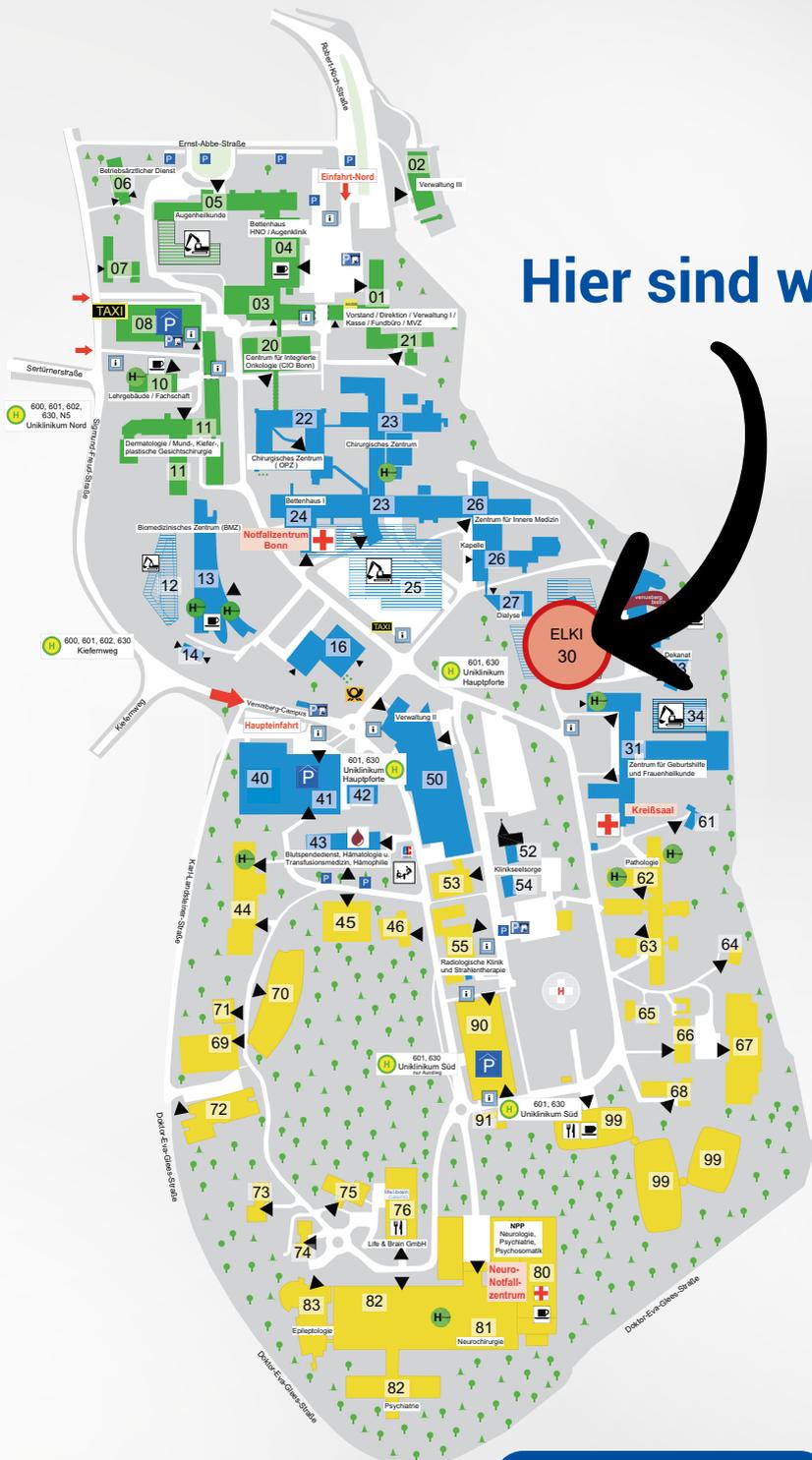
## **Anreise mit dem Auto:**

Parkplätze stehen im Parkhaus Mitte direkt am Eingang des UKB-Geländes zur Verfügung.

## **Navigation auf dem Gelände:**

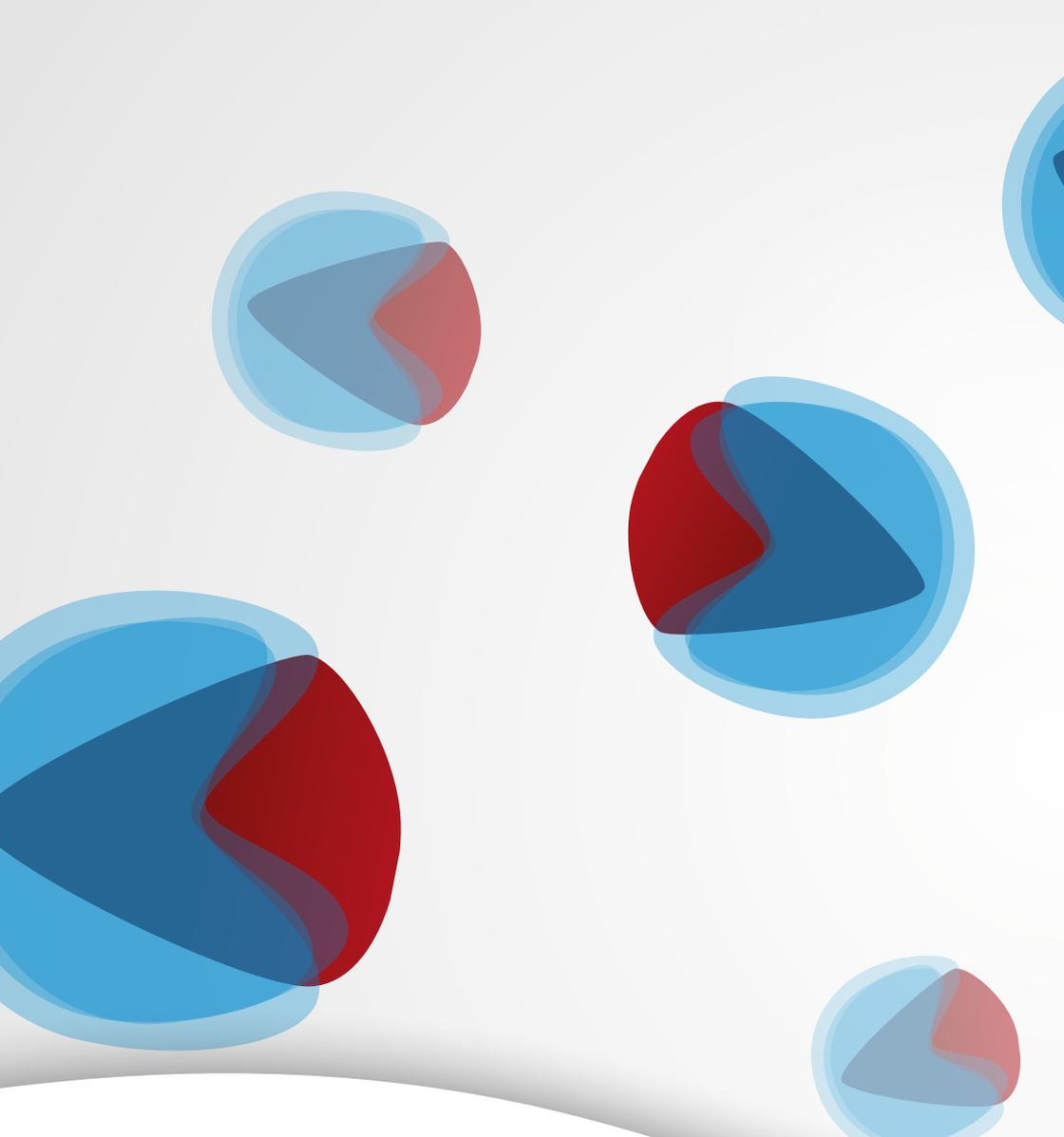
Nutzen Sie unsere Navi-Web-App für Ihr Mobiltelefon, um sich schnell auf dem Gelände des Universitätsklinikums zurechtzufinden. Dazu scannen Sie bitte einfach den QR-Code ein.





Hier sind wir!

Zum Inhaltsverzeichnis



**α1 BONN**

**Universitätsklinikum Bonn**  
Eltern-Kind-Zentrum (ELKI), Gebäude 30  
Allgemeine Pädiatrie  
Venusberg-Campus 1  
53127 Bonn



[alpha1bonn.de](http://alpha1bonn.de)