



Alpha-1

Die besten Tipps für mehr
Lebensluft im Alltag

Inhalt

Was bedeutet „Alpha-1-Antitrypsin-Mangel“?	2
Wie wird der AAT-Mangel vererbt?	3
Wie verläuft die Erkrankung?	5
Warum Sie auf Ihr Herz hören sollten!	6
Was passiert bei einem Lungenfunktionstest?	7
Welche Therapie ist möglich?	9
Tipps für Ihren Alltag	11
Tipps für den Notfall	13
Wichtige medizinische Zusatzinformationen.....	15
AlphaCare Serviceprogramm.....	16
Alpha-1-Zentren.....	17
Alpha-1 Podcasts.....	18



Was bedeutet „Alpha-1-Antitrypsin-Mangel“?

Sie haben erfahren, dass Sie an Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, kurz als Alpha-1 bezeichnet, leiden.

Bei dieser Erbkrankheit ist das Chromosom 14 betroffen. In der Leber wird das Eiweiß Alpha-1-Antitrypsin (AAT) nur fehlerhaft oder in unzureichender Menge gebildet oder freigesetzt. AAT ist Teil der Immunabwehr und hilft, körperfremde Substanzen und Krankheitserreger abzubauen,

die in die Lunge gelangen. Fehlt AAT, so werden die Wände der Lungenbläschen geschädigt. Sie werden mit der Zeit weniger elastisch und fallen beim Ausatmen wie schlaffe Säcke in sich zusammen.

Wird die Erkrankung nicht behandelt, so kann es im Laufe der Zeit zu Beschwerden an Lunge oder Leber kommen. In seltenen Fällen sind auch die Haut oder andere Organe betroffen.



Das sollten Sie wissen

- Das Krankheitsbild bei Alpha-1 unterscheidet sich von Person zu Person. Wie ausgeprägt die Erkrankung auftritt, hängt in erster Linie davon ab, ob der Gendefekt einfach oder doppelt vorhanden ist.
- Auch der persönliche Lebensstil hat großen Einfluss auf die Entwicklung der Erkrankung.
- Zehn Prozent der Betroffenen mit homozygotem (= Gendefekt doppelt vorhanden) Alpha-1-Antitrypsin-Mangel haben bereits in ihrer Kindheit mit einer Lebererkrankung zu kämpfen, die bis zur Leberzirrhose, der schwersten Form einer Leberschrumpfung, führen kann.

Wie wird der AAT-Mangel vererbt?

Generell erben wir die Hälfte unserer Gene von der Mutter, die andere Hälfte vom Vater. Im Falle des Alpha1-Antitrypsin-Gens werden diese zwei normalen „Puzzleteile“ mit „M“ bezeichnet. Das ergibt die Gen-Kombination „MM“ (= gesund).

In seltenen Fällen ist aber ein Elternteil Träger eines veränderten Gens. Dann könnte dieses defekte „Puzzleteil“ zum Beispiel „Z“ genannt werden. Ein Elternteil steuert nun das gesunde „M“, der andere Elternteil das veränderte Gen („Puzzleteil“) „Z“ bei. Diese Kombination wird als „Typ MZ“ bezeichnet.

Das gesunde Gen „M“ sorgt in den meisten Fällen für eine ausreichende Produktion von Alpha-1-Antitrypsin. Dementsprechend verspüren die

meisten Träger:innen mit Gen-Kombination „MZ“ – wenn keine anderen Schadstoffe auf den Körper einwirken – oft keinerlei Beschwerden.

Ein Vollbild der Erkrankung entsteht dann, wenn zwei kranke Gene – wie zum Beispiel zwei „Z“ – kombiniert werden („Typ ZZ“). Dies kann zu schweren Lungen- und Lebererkrankungen führen.

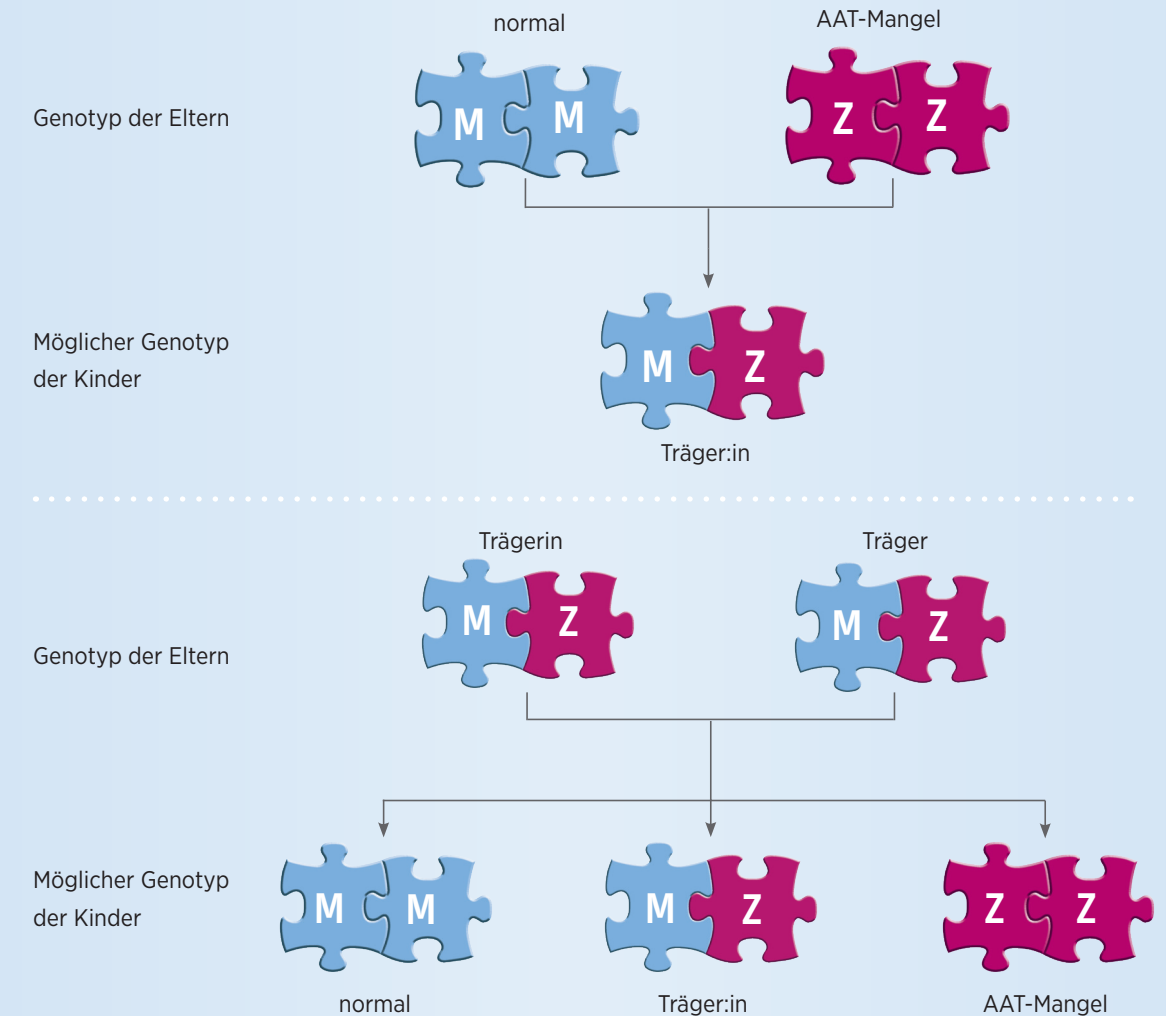
Familiencreening

Ein Familiencreening kann helfen, weitere betroffene Angehörige frühzeitig zu erkennen und rechtzeitig vorzusorgen. So können Familien aktiv zur eigenen Gesundheit beitragen.



Vererbungsmuster

(M = gesundes Gen, Z = krankes Gen)



Wie verläuft die Erkrankung?

Zu Beginn äußert sich die Erkrankung durch Atemnot, vor allem bei Belastung.

Anstrengungen wie Treppensteigen verursachen Kurzatmigkeit und fallen immer schwerer. Im weiteren Verlauf kommen Husten und vermehrter Auswurf dazu.

Die Beschwerden bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel in der Lunge lassen sich nur schwer von denen einer chronisch-obstruktiven Bronchitis unterscheiden. Durch die Zerstörung der Lungenbläschen wird der Körper nur noch ungenügend mit Sauerstoff versorgt. Es kommt zu einer Lungenüberblähung, die

hauptsächlich das Ausatmen, aber zunehmend auch das Einatmen erschwert. Betroffene können eine COPD entwickeln, eine sogenannte chronisch obstruktive Lungenerkrankung. COPD tritt häufig bei Raucher:innen auf, nicht jedoch, wenn Alpha-1 die Ursache ist. Hier entsteht sie in der Regel zwischen dem 35. und 45. Lebensjahr und damit auch früher, als es für eine COPD typisch ist. Macht sich die Krankheit erst im Erwachsenenalter bemerkbar, kann auch ein sogenanntes „panlobuläres Lungenemphysem“ entstehen. Das ist eine seltene Form des Lungenemphysems aufgrund eines angeborenen Gendefektes.



Symptome auf einen Blick

- Geringe Belastbarkeit, zum Beispiel beim Treppensteigen, beim Sport oder beim Tragen schwerer Gegenstände
- Atemnot bei körperlicher Anstrengung
- Husten und Auswurf
- pfeifende Atmung
- häufige Atemwegsinfekte oder Lungenentzündungen
- nicht therapierbares Asthma
- Auftreten von „Bronchiektasen“. Das sind sackförmige oder zylindrische Ausweitungen der Bronchien, die nicht mehr zurückgehen.
- Auftreten von Lungenemphysemen, die das Atmen erschweren. Dabei sind die Lungenbläschen (Alveolen), an denen der Austausch von Sauerstoff und Kohlendioxid stattfindet, überdehnt.

Warum Sie auf Ihr Herz hören sollten!



Bei Alpha-1-Patient:innen versucht der Körper, den gestörten Gasaustausch in der Lunge zu kompensieren. Daher wird das Herz stärker beansprucht und pumpt das Blut in die Bereiche der Lunge, die noch „gut“ arbeiten und wo genügend Sauerstoff aufgenommen werden kann.

Durch die stärkere Belastung verengen sich die dort befindlichen Blutgefäße. Der Druck erhöht sich. Dadurch muss die Muskulatur der rechten Herzkammer gegen einen höheren Widerstand ankämpfen. Über längere Zeit führt das dazu, dass sich die rechte Herzhälfte vergrößert. Das Herz kommt an seine Leistungsgrenze und eine Herzmuskelschwäche entsteht.



Auch die Leber kann betroffen sein

Bei den meisten Betroffenen sammeln sich außerdem Abbauprodukte des funktionsuntüchtigen bzw. fehlerhaften Alpha-1-Antitrypsins in den Leberzellen und bewirken dort eine Zellschädigung und langfristig eine Leberzirrhose. Dabei vernarbt das Lebergewebe und die Leber – ein wichtiges Organ für den Stoffwechsel – zeigt eine reduzierte Leistungsfähigkeit.

Was passiert bei einem Lungenfunktionstest?



Lungenfunktionstests prüfen, wie leistungsfähig die Lunge ist. Das heißt vor allem, wie viel Luft ein Mensch ein- und wieder ausatmet und wie hoch der Sauerstoffgehalt im Blut ist. Die Lungenfunktionstests helfen auch, den Verlauf einer Lungenkrankheit zu beurteilen. Mithilfe einer Lungenfunktionsmessung lässt sich feststellen, wie stark die Lunge bereits beeinträchtigt ist.

Ihre behandelnden Ärzt:innen besprechen mit Ihnen, wann es sinnvoll ist, die Lungenfunktion überprüfen zu lassen. Der Test ist völlig schmerzfrei, ohne Nebenwirkungen und eine spezielle Vorbereitung ist nicht nötig.

Wichtig!

Kurz vor der Untersuchung ist es wichtig, nicht zu rauchen und auf üppiges Essen und Trinken zu verzichten. Wenn Sie Medikamente wie etwa Asthma-Sprays benötigen, sprechen Sie mit Ihren Ärzt:innen, wann Sie diese Medikamente vor der Untersuchung anwenden sollen.



Methoden zur Messung der Lungenfunktion

Peak Flow Messung

Zur Selbstkontrolle eignet sich eine Peak-Flow-Messung. Ein handliches Messgerät, das Peak-Flow-Meter, wird waagrecht vor den Mund gehalten. Man atmet tief ein, hält die Luft an und atmet dann so kräftig wie möglich aus, während die Lippen das Mundstück fest umschließen. Das Gerät misst den Höchstwert der Ausatmung. Die Werte schwanken im Tagesverlauf.

Gemessen werden sollte morgens nach dem Aufstehen, mittags und abends sowie bei akuter Atemnot. Notieren Sie die Ergebnisse. Nehmen die Werte kontinuierlich ab, sollten Sie Ihre behandelnden Ärzt:innen aufsuchen.



Spirometrie

Bei einer Spirometrie wird die Luftmenge beim Ein- und Ausatmen sowie die Geschwindigkeit des Luftstroms gemessen. Dazu wird die Nase mit einer Klemme verschlossen und man atmet nach Anweisung des Arztes/der Ärztin im Sitzen in ein Mundstück, das mit einem Messgerät verbunden ist. Die Untersuchung dauert nur wenige Minuten.

Großer Lungenfunktionstest

Bei einem großen Lungenfunktionstest sitzt man in einer luftdichten Kammer und atmet ebenfalls in ein Mundstück ein und aus.

Berechnet werden dann die Druckschwankungen in der Kammer, die durch die Bewegung des Brustkorbs bei der Atmung entstehen. Bestimmt werden die aus- und eingeatmete Luftmenge, die Menge an Luft, die nach vollständiger Ausatmung in der Lunge zurückbleibt und der Atemwegswiderstand.

Welche Therapie ist möglich?

Wenn bei Ihnen ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel festgestellt wurde, wird Ihr Arzt oder Ihre Ärztin gemeinsam mit Ihnen einen Behandlungsplan erarbeiten.

Dieser Plan ist auf Ihre individuelle Situation abgestimmt und kann die Einnahme von Medikamenten/ Infusionen und weitere Maßnahmen umfassen.

Da die Ursache für die Erkrankung ein Gendefekt ist, gibt es keine Heilung. Einmal zerstörtes Lungengewebe kann nicht mehr repariert oder neu gebildet werden. Ziel der Behandlung ist daher die Linderung bereits bestehender Beschwerden und die Verbesserung der Lebensqualität durch Medikamente. Durch die Gabe von Alpha-1-Antitrypsin

lässt sich die Zerstörung der Lungenbläschen verlangsamen. Eine Heilung ist jedoch nicht möglich, da der Körper das fehlende Protein auch weiterhin nicht allein herstellen kann.

Eine Behandlungsmöglichkeit ist die so genannte „Substitutionstherapie“. Dabei wird einmal pro Woche Alpha-1-Antitrypsin aus gereinigtem, menschlichem Blutplasma mittels Infusion verabreicht. Die Therapie dauert etwa 30 Minuten und wird bei Haus- oder Lungenfachärzt:innen durchgeführt.

Bei manchen Patient:innen kann auch eine Lungentransplantation erforderlich sein. Eine Lebertransplantation kann die Ursache der Erkrankung bekämpfen.



Medikamente können helfen, die bereits aufgetretenen Beschwerden zu lindern. Sie erweitern die Atemwege und helfen, die Entzündung einzudämmen. Eingesetzt wird eine Kombination aus Dauermedikamenten, die regelmäßig eingenommen werden müssen, und der sogenannten

Bedarfs- oder Notfallmedikation, im Falle von akuten Verschlechterungen. Inhalatoren wirken rasch am richtigen Ort: in den Atemwegen. Dadurch reicht im Vergleich zu Tabletten eine niedrigere Dosis aus, um eine gute Wirkung zu erzielen, und die Nebenwirkungen sind gering.



Tipps für Ihren Alltag



Medikamenteneinnahme:

Die konsequente und regelmäßige Einnahme der verordneten Medikamente und die richtige Inhalationstechnik sind wichtig. Bei Fragen wenden Sie sich bitte an Ihre behandelnden Ärzt:innen.

Arztbesuch:

Durch regelmäßige Arztbesuche kann die Therapie laufend angepasst und ernst zu nehmende Folgen bzw. Verschlechterungen können rechtzeitig erkannt werden.

Tagebuch:

Notieren Sie die eingenommenen Medikamente, Beschwerden und die Peak-Flow-Werte in einem Tagebuch und bringen Sie die Aufzeichnungen zum Arztbesuch mit.

Patient:innenschulungen:

Hier lernen Sie den Umgang mit Inhalatoren, Atemtechniken oder wie Sie Ihre Medikamente richtig einnehmen. Informationen zu Schulungen in Ihrer Nähe erfahren Sie bei Ihren behandelnden Ärzt:innen.

Hören Sie mit dem Rauchen auf.

Tabakrauch schädigt die Lunge. Wenn Sie Unterstützung benötigen, fragen Sie Ihre Ärzt:innen nach passenden Raucherentwöhnungsprogrammen.

Passivrauch vermeiden

Auch Passivrauch belastet die Lunge erheblich. Meiden Sie deshalb Räume, in denen geraucht wird, und bitten Sie Ihr Umfeld, in Ihrer Nähe auf das Rauchen zu verzichten.

Schadstoffe vermeiden:

Schädliche Stoffe in der Luft belasten die Lunge zusätzlich und bewirken eine Verschlechterung der Lungenfunktion. Vermeiden Sie daher eine Umgebung, in der Sie besonders viel Staub, Ruß oder Dämpfen ausgesetzt sind. Im Sommer sollten Sie bei hohen Ozonwerten im Haus bleiben und auf körperliche Anstrengungen verzichten.



Achten Sie auf Ihr Gewicht.

Bei übergewichtigen Personen steht das Zwerchfell höher, dadurch kann sich die Lunge weniger gut nach unten ausdehnen. Das Atmen wird zusätzlich erschwert. Zu schnelles Essen und zu große Portionen können die Atmung ebenfalls erschweren und sollten deshalb vermieden werden. Die beeinträchtigte Atmung beim Lungenemphysem führt durch die verstärkte Atemarbeit zu einem deutlich höheren Kalorienverbrauch. Für untergewichtige Patient:innen ist es daher wichtig, auf eine ausgewogene, vitamin- und eiweißreiche Ernährung zu achten.



Bleiben Sie aktiv!

Durch Lungensport und Atemtherapie lässt sich die Funktion der Lunge verbessern. Für Patient:innen mit einer Lungenerkrankung ist die Stärkung der für die Atmung relevanten Brust- und Rückenmuskeln besonders wichtig.

Tauschen Sie sich mit anderen Betroffenen aus.

Selbsthilfegruppen gibt es auch in Ihrer Nähe. Wichtige Adressen finden Sie unter:
https://oekuss.at/selbsthilfe_landesebene
<http://www.alpha1-oesterreich.at>



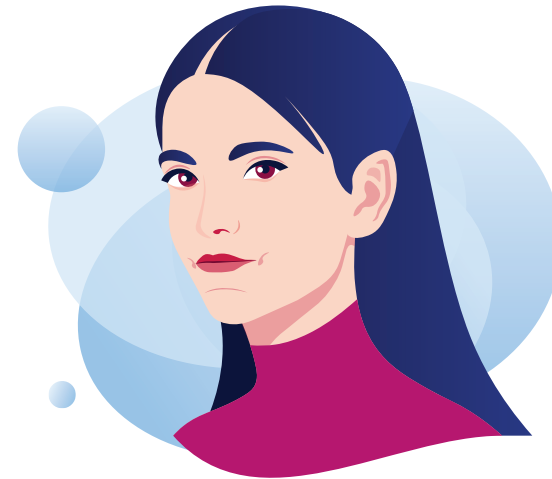
Tipps für den Notfall

Bei einem akuten Anfall von Atemnot können die richtige Atemtechnik und atemerleichternde Körperhaltungen rasch Linderung bringen und zur Beruhigung beitragen.

Notfalltipp 1: Lippenbremse

Atmen Sie gegen die locker aufeinanderliegenden, gespitzen Lippen aus. Die Wangen sind aufgebläht. Der Luftstrom wird so gebremst und kann gleichmäßiger und vollständiger ausgeatmet werden. Sie setzt dem erhöhten Druck im Brustkorb selbst Druck entgegen und erleichtert so die Ausatmung. Sprechen Sie beim Ausatmen die Laute „f“, „s“ oder „sch“. So wird der Luftstrom hörbar und kann leichter kontrolliert werden.

Wichtig ist, dass Sie die Techniken regelmäßig in Ruhe üben und wiederholen, damit sie im Notfall ganz automatisch zur Verfügung stehen.



Notfalltipp 2: Körperhaltung

Wenn die Muskulatur in den Armen und im Schultergürtel entlastet wird, erleichtert das die Atmung. Dazu eignen sich:

1. der Kutschersitz:

Setzen Sie sich auf die Vorderkante eines Sessels und legen Sie die Ellbogen auf die Knie. Der Rücken ist gerade, der Bauch entspannt.

2. die Torwartstellung:

Stehen Sie mit leicht abgewinkelten, gespreizten Beinen und beugen Sie sich nach vorne. Die Arme stützen sich auf die Knie.

3. die Stütze auf Sessel oder 4. Tisch:

Beugen Sie sich mit geradem Rücken nach vorne und stützen Sie sich auf eine Sessellehne oder – im Sitzen – auf einen Tisch.



Wichtige medizinische Zusatzinformationen

Wichtige Impfungen

Bei AATM werden u.a. folgende Impfungen besonders empfohlen:

- Influenza (jährlich)
- Pneumokokken
- Diphtherie, Tetanus und Pertussis
- COVID-19
- RSV (für Risikogruppen)
- Hepatitis A/B
- Masern, Mumps und Röteln

Quelle:
Impfplan Österreich 2025/2026, Version 1.1 (Stand 10.10.2025)

Kozculla, R., 2021: Alpha-1 Antitrypsinmangel und Substitutionstherapie – Aktuelle Entwicklungen und klinische Bedeutung, Uni-Med Verlag.

Jährliche Kontrolluntersuchungen im Zentrum

Selbst wenn bei Ihnen aktuell keine Therapie notwendig ist, sollten die jährlichen Kontrollen unbedingt wahrgenommen werden, um Veränderungen frühzeitig zu erkennen.

- **Überprüfung der Medikamente und Dosierungen**
Bei jeder Kontrolle werden Medikamente und

Dosierungen überprüft, um die Behandlung bestmöglich an Ihre Bedürfnisse anzupassen.

- **Leber-FibroScan**

Der FibroScan ermöglicht eine schonende, nicht-invasive Beurteilung der Lebergesundheit. Hinweis: Bitte erscheinen Sie nüchtern zur Untersuchung.

- **Lungenfunktionstest**

Selbst wenn aktuell keine Therapie notwendig ist, sollten die jährlichen Kontrollen unbedingt wahrgenommen werden, um Veränderungen frühzeitig zu erkennen.

- **CT bei Erstdiagnose**

Ein CT der Lunge wird bei der Erstdiagnose empfohlen, um Ausmaß und Art der Erkrankung genau zu bestimmen.

Zusätzlich unter Therapie:

- **Tal-Wert:**

Der Tal-Wert wird bestimmt, um sicherzustellen, dass die Medikamentenspiegel im Körper optimal eingestellt sind.

- **Gewichtskontrolle zur optimalen Dosierung**

Alpha Care Serviceprogramm

AlphaCare ist ein kostenfreies, umfassendes Serviceprogramm, das sich an Menschen mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) und deren Angehörige richtet. Neben wissenschaftlich fundierten und patient:innengerecht aufbereiteten Informationen rund um AATM bietet es konkrete Unterstützungsangebote und Hilfestellungen.



Das individuelle Serviceprogramm
für Patient:innen mit Alpha-1



- Wissenschaftlich fundierte und verständlich aufbereitete Informationen rund um AATM
- Wichtige Kontaktdaten (Lungenspezialisten, Alpha-1-Zentren, Selbsthilfegruppen)
- Mitgliedermagazin AlphaPause
- Betreute Heimtherapie
- Psychosoziale Begleitung und Coaching (telefonisch, online oder vor Ort).

Anmeldung:

Andrea Schuh, MSc unter 0664/533 09 36



Melden Sie sich unter www.alpha-care.at an, um an den Services teilzunehmen.

Alpha-1-Zentren

Klinik Ottakring

2. Medizinische Abteilung mit Pneumologie

Vorstand: Prim. Priv.-Doz. Dr. Georg-Christian Funk
Tel.: +43 (0)1 49150 – 2211

AKH Wien – Universitätsklinik für Innere Medizin II, Klinische Abteilung für Pulmologie

Vorstand: Univ.-Prof. Dr. Marco Idzko
Tel.: +43 (0)1 40400 – 61350

AKH Wien – Universitätsklinik für Innere Medizin III Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie, Spezialambulanz für hereditäre Lebererkrankungen

Vorstand: Univ.-Prof. Dr. Michael Trauner
Tel.: +43 (0)1 40400 – 47500

Klinikum Wels-Grieskirchen, Standort Wels Abteilung für Lungenkrankheiten

Vorstand: Prim. Dr. Rainer Kolb
Tel.: +43 (0)7242 415 – 2382

Kepler Universitätsklinikum Linz Innere Medizin 4 – Pneumologie

Vorstand: Univ.-Prof. Dr. Bernd Lamprecht
Tel.: +43 (0)5 7680 83 – 6930

LKH Salzburg – Universitätsklinik für Pneumologie/ Lungenheilkunde

Vorstand: Prim. Univ.-Prof. Dr. Michael Studnicka
Tel.: +43 (0)5 7255 – 26904

LKH Graz II,

Abteilung für Innere Medizin und Pneumologie, Standort Enzenbach

Vorstand: Prim.^a Dr.ⁱⁿ Eveline Kink, MBA
Tel.: +43 (0)3124 501 – 7006

LKH Graz II

Abteilung für Innere Medizin 2, Kardiologie und Intensivmedizin, Standort West

Vorstand: Prim. Dr. Martin Genger
Tel.: +43 (0)316 5466 – 6415

Klinikum Klagenfurt am Wörthersee Abteilung für Innere Medizin und Pneumologie

Vorstand: Prim. DI Dr. Daniel Doberer, MMn
Tel.: +43 (0)463 538 – 31303

A.ö. Landeskrankenhaus – Universitätskliniken Innsbruck, Universitätsklinik für Innere Medizin II

Vorstand: Univ.-Prof. Dr. Günter Weiss
Tel.: +43 (0)50 504 – 23251

Landeskrankenhaus Hochzirl – Natters Abteilung für Atemwegs- und Lungenerkrankungen

Vorstand:
Prim.^a Ao. Univ.-Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Judith Löffler-Ragg
Tel.: +43 (0)50 504 – 48205

LKH Hohenems – Pulmologie

Vorstand: Prim. Dr. Peter Cerkl
Tel.: +43 (0)5576 703 – 5500

Alpha-1 Podcasts

Weitere hilfreiche Informationen rund um Alpha-1 Antitrypsin-Mangel finden Sie auf **Mehr-Luft.at** und in unserer **Podcast-Reihe**.

In der Podcast-Reihe sprechen Expert:innen über wesentliche Aspekte rund um Alpha-1-Antitrypsin-Mangel. Die Folgen bieten verständliche Informationen zu Symptomen, Diagnosewegen sowie aktuellen Therapie- und Versorgungsmöglichkeiten.



**Mehr Informationen
finden Sie unter www.mehr-luft.at**



Impressum:

Chiesi Pharmaceuticals GmbH
Gonzagagasse 16/16, 1010 Wien, Österreich
Tel.: +43 1 407 39 19 – 0
E-Mail: office@chiesi.com
Internet: www.chiesi.at

Die Inhalte beschreiben allgemeine Tipps im Umgang mit der Erkrankung „Alpha-1-Antitrypsin-Mangel“. Sie ersetzen keinesfalls eine ärztliche Beratung. Sie sind auch nicht Grundlage für die Einnahme von Medikamenten. Wenn Sie medizinische Fragen haben, so wenden Sie sich an Ihre behandelnden Ärzt:innen

2984/TCP/prol/AT/07-2026

