

# Inhaltsverzeichnis

|          |  |           |     |   |
|----------|--|-----------|-----|---|
| <b>1</b> | <b>Genetik und Epidemiologie</b> .....   | <b>1</b>  |     |   |
|          | <i>Jan Stolk, Maurizio Luisetti</i>  |           |     |   |
| 1.1      | Einleitung .....   | 1         | 1.6 | Alpha-1-Antitrypsin-Mangel:<br>Eine „komplexe“ monogene<br>Störung (Genmodifikatoren) .....                                     |
| 1.2      | Alpha-1-Antitrypsin: Das Protein .....   | 1         | 1.7 | Genpenetranz, Gen-Environment-<br>Interaktion und Korrelation<br>zwischen Genotyp und Phänotyp .....                            |
| 1.3      | Alpha-1-Antitrypsin:<br>Genorganisation und Evolution .....                                | 3         | 1.8 | Genetische Epidemiologie<br>des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels .....   |
| 1.4      | Die molekulare Basis des<br>Alpha-1-Antitrypsin-Mangels .....                              | 3         |     |   |
| 1.5      | Vererbungsmuster der<br>Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Allele .....                            | 5         |     |   |
| <b>2</b> | <b>Pathophysiologie</b> .....  | <b>12</b> |     |   |
| 2.1      | Pathophysiologie der Leberschädigung ..  | 12        | 2.3 | Alpha-1-Antitrypsin:<br>Ein Akute-Phase-Protein mit anti-<br>inflammatorischen und immuno-<br>modulierenden Eigenschaften. .... |
|          | <i>Jeffrey H. Teckman</i>  |           |     | 25  |
| 2.2      | Pathophysiologie der Alpha-1-<br>Antitrypsin-Mangel-assoziierten<br>Lungenerkrankung. .... | 19        |     | <i>Sabina Janciauskiene</i>   |
|          | <i>Richard I. Carter, Robert A. Stockley</i>   |           |     |   |
| <b>3</b> | <b>Labordiagnose des AATM</b> .....  | <b>29</b> |     |   |
|          | <i>Robert Bals</i>   |           |     |   |
| 3.1      | Einleitung .....   | 29        | 3.3 | Diagnostische Verfahren. ....   |
| 3.2      | Diagnostische Verfahren<br>und Algorithmen .....   | 30        | 3.4 | Psychosoziale Implikationen der Testung. ....   |
|          |  |           | 3.5 | Schlussfolgerung .....  |
|          |  |           |     | 38  |
| <b>4</b> | <b>Lungenerkrankung bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel</b> .....                               | <b>40</b> |     |   |
|          | <i>Thomas Köhnlein, Erich W. Russi</i>   |           |     |   |
| 4.1      | Einleitung .....   | 40        | 4.4 | Klinik .....  |
| 4.2      | COPD und chronische Bronchitis .....   | 40        | 4.5 | Diagnostik. ....  |
| 4.3      | Natürlicher Verlauf .....  | 42        | 4.6 | Therapie .....  |
|          |  |           |     | 44  |

|          |  |           |
|----------|--|-----------|
| <b>5</b> | <b>AATM-bedingte Lebererkrankungen</b> .....                         | <b>47</b> |
|          | <i>Jeffrey H. Teckman</i>  |           |
| <b>6</b> | <b>Krankheitsmanifestationen außerhalb von Lunge und Leber</b> ..... | <b>54</b> |
|          | <i>James K. Stoller, Loutfi S. Aboussouan</i>                        |           |
| 6.1      | Einleitung. ....   | 54        |
| 6.2      | Pannikulitis .....   | 54        |
| 6.3      | Multisystem-Vaskulitis .....   | 57        |
| 6.4      | Rheumatoide Arthritis und<br>ankylosierende Spondylitis .....        | 58        |
| 6.5      | Chronische Rhinosinusitis .....                                      | 59        |
| 6.6      | Gastrointestinale Manifestationen .....                              | 59        |
| 6.7      | Erkrankungen des endokrinen Pankreas ..                              | 60        |
| 6.8      | Nierenerkrankungen .....   | 61        |
| 6.9      | Erkrankungen mit Beeinträchtigung<br>der Gefäßintegrität .....       | 62        |
| 6.10     | Hämatologische Erkrankungen. ....                                    | 64        |
| 6.11     | Assoziationen mit weiteren Erkrankungen                              | 64        |
| 6.12     | Schlussfolgerungen .....   | 64        |
| <b>7</b> | <b>Neue diagnostische und therapeutische Ansätze</b> .....           | <b>70</b> |
| 7.1      | Quantitative Bildgebung .....  | 70        |
|          | <i>David Parr</i>  |           |
| 7.2      | Innovative Therapien. ....   | 74        |
|          | <i>Kenneth R. Chapman</i>  |           |
| <b>8</b> | <b>Register und Strukturen der Patientenversorgung</b> .....         | <b>80</b> |
| 8.1      | Register für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel .                            | 80        |
|          | <i>Marc Miravittles</i>  |           |
| 8.2      | Strukturen der Patientenversorgung. ....                             | 83        |
|          | <i>R. A. Sandhaus</i>  |           |
|          | <b>Sachverzeichnis</b> .....   | <b>85</b> |