

Inhaltsverzeichnis

1	Genetik und Epidemiologie	1
	<i>Jan Stolk, Maurizio Luisetti</i>		
1.1	Einleitung	1
1.2	Alpha-1-Antitrypsin: Das Protein	1
1.3	Alpha-1-Antitrypsin: Genorganisation und Evolution	3
1.4	Die molekulare Basis des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels	3
1.5	Vererbungsmuster der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Allele	5
1.6	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Eine „komplexe“ monogene Störung (Genmodifikatoren)	6
1.7	Genpenetranz, Gen-Environment- Interaktion und Korrelation zwischen Genotyp und Phänotyp	7
1.8	Genetische Epidemiologie des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels	8
2	Pathophysiologie	12
2.1	Pathophysiologie der Leberschädigung	12
	<i>Jeffrey H. Teckman</i>		
2.2	Pathophysiologie der Alpha-1- Antitrypsin-Mangel-assoziierten Lungenerkrankung	19
	<i>Richard I. Carter, Robert A. Stockley</i>		
2.3	Alpha-1-Antitrypsin: Ein Akute-Phase-Protein mit anti- inflammatorischen und immun- modulierenden Eigenschaften	25
	<i>Sabina Janciauskienė</i>		
3	Labordiagnose des AATM	29
	<i>Robert Bals</i>		
3.1	Einleitung	29
3.2	Diagnostische Verfahren und Algorithmen	30
3.3	Diagnostische Verfahren	31
3.4	Psychosoziale Implikationen der Testung	38
3.5	Schlussfolgerung	38
4	Lungenerkrankung bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	40
	<i>Thomas Köhnlein, Erich W. Russi</i>		
4.1	Einleitung	40
4.2	COPD und chronische Bronchitis	40
4.3	Natürlicher Verlauf	42
4.4	Klinik	42
4.5	Diagnostik	42
4.6	Therapie	44

5	AATM-bedingte Lebererkrankungen	47
	<i>Jeffrey H. Teckman</i>	
6	Krankheitsmanifestationen außerhalb von Lunge und Leber	54
	<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 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 der Gefäßintegrität	62
6.10	Hämatologische Erkrankungen	64
6.11	Assoziationen mit weiteren Erkrankungen	64
6.12	Schlussfolgerungen	64
7	Neue diagnostische und therapeutische Ansätze	70
7.1	Quantitative Bildgebung	70
	<i>David Parr</i>	
7.2	Innovative Therapien	74
	<i>Kenneth R. Chapman</i>	
8	Register und Strukturen der Patientenversorgung	80
8.1	Register für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	80
	<i>Marc Miravitles</i>	
8.2	Strukturen der Patientenversorgung	83
	<i>R. A. Sandhaus</i>	
	Sachverzeichnis	85