

Inhaltsverzeichnis

■	Einführung	16
1.1.	Grundlagen.....	16
1.2.	Alpha-1-Antitrypsin.....	16
1.3.	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel.....	16
1.4.	Genetik.....	16
1.5.	Epidemiologie.....	17
1.6.	Krankheitsverlauf.....	17
1.7.	Literatur.....	18
■	(Genetische) Diagnostik und Testung/Screening bei A1-AT-Mangel	20
2.1.	Klinisches Krankheitsbild.....	20
2.2.	(Genetische) Diagnostik.....	20
2.2.1.	Bestimmung des A1-AT-Spiegels im Serum.....	21
2.2.2.	Molekulargenetische Analyse.....	22
2.3.	Literatur.....	24
■	Klinischer Verlauf bei A1-AT-Mangel	26
3.1.	Genotyp.....	26
3.2.	Exposition zu inhalativen oder nutritiven Noxen.....	26
3.3.	(Infekt-)Exazerbationen.....	26
3.4.	Verlaufsdiagnostik.....	27
3.4.1.	Messung der Bodyplethysmographie und Diffusionskapazität.....	27
3.4.2.	Bildgebung.....	27
3.5.	A1-AT-Mangel und Lebererkrankungen.....	27
3.6.	Jährliche Kontrolluntersuchungen.....	28
3.7.	Literatur.....	28
■	Bildgebung bei A1-AT-Mangel	32
4.1.	CT-Protokolle.....	32
4.2.	Emphysemdagnostik.....	32
4.3.	Lungendichtemessung.....	32
4.4.	Strahlendosis.....	34
4.5.	MRT-Thorax.....	34
4.6.	Zusammenfassung.....	34
4.7.	Literatur.....	35
■	Therapie der Lungenerkrankung bei A1-AT-Mangel	38
5.1.	Einleitung.....	38
5.2.	Wissenschaftlicher Hintergrund.....	38
5.3.	Indikationen.....	40
5.4.	Kontraindikationen der Substitutionstherapie.....	41

5.5.	Sicherheit	41
5.6.	Zusammenfassung und Ausblick	41
5.7.	Literatur	41

Komorbiditäten bei A1-AT-Mangel 44

6.1.	Lebererkrankung bei A1-AT-Mangel	44
6.1.1.	Diagnostik	44
6.1.2.	Therapie	44
6.2.	Komorbiditäten bei A1-AT-Mangel	44
6.2.1.	Bronchiektasen bei A1-AT-Mangel	45
6.2.2.	Angst und Depression bei A1-AT-Mangel	45
6.2.3.	Vaskulitis und A1-AT-Mangel	46
6.3.	Fazit	46
6.4.	Literatur	46

Leberbeteiligung bei A1-AT-Mangel 50

7.1.	Einleitung	50
7.2.	Klinisches Bild	51
7.3.	Erfassung der Leberbeteiligung im klinischen Alltag	52
7.4.	Behandlung der Leberbeteiligung bei A1-AT-Mangel	52
7.5.	Literatur	53

Impfungen bei A1-AT-Mangel 56

8.1.	Relevanz impfpräventabler Erkrankungen und Impfempfehlung bei A1-AT-Mangel	56
8.2.	Pneumokokken-Impfung	57
8.3.	Influenza-Impfung	58
8.4.	Pertussis-Impfung	58
8.5.	Herpes zoster-Impfung	58
8.6.	Impfung vor geplanter Organtransplantation	59
8.7.	Impfungen bei Kindern mit A1-AT-Mangel	59
8.8.	Impfung gegen SARS-CoV-2	59
8.9.	Literatur	60

Sport bei A1-AT-Mangel 62

9.1.	Evidenz für körperliches Training	62
9.2.	Wirkung von Training	62
9.3.	Trainingsadaptation bei A1-AT-Mangel vs. COPD	63
9.4.	Trainingspraxis	63
9.5.	Ausblick	66
9.6.	Literatur	66

Lungentransplantation bei A1-AT-Mangel 70

10.1.	Indikationen und Kontraindikationen	70
10.2.	Lungentransplantation COPD vs. A1-AT-Mangel	70
10.3.	Überleben und Lebensqualität nach LuTX	71

10.4.	A1-AT-Substitution nach Lungentransplantation – Pro und Kontra	73
10.4.1.	Pro.....	73
10.4.2.	Kontra	74
10.5.	Zusammenfassung.....	74
10.6.	Literatur	74

	Anhang	78
---	---------------	-----------

11.1.	Abkürzungsverzeichnis	78
11.2.	Alpha1 Deutschland e.V.	78

	Index	79
---	--------------	-----------