



30. Januar 2024

Stellungnahme der Patientenorganisation Alpha1 Deutschland zur Leitlinie COPD aus dem Programm für Nationale Versorgungsleitlinien (NVL)

Sehr geehrte Damen und Herren,

stellvertretend für Patient:innen, die mit dem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATM) geboren wurden, möchten wir unsere dringliche Bitte für die Aufnahme der Testung auf diesen genetischen Defekt in die Nationale Versorgungsleitlinie für COPD zum Ausdruck bringen. Diese Ergänzung in der Leitlinie ist von großer Bedeutung, da sie einen signifikanten Beitrag zu einer verbesserten Früherkennung und Betreuung von Menschen mit AATM leistet.

Die Patientenorganisation Alpha1 Deutschland e. V. vertritt über 1.000 Mitglieder, die meisten davon mit einem schweren AATM. Wir setzen uns seit über 20 Jahren für eine frühe Diagnose und die daraus resultierende bestmögliche Behandlung ein.

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist eine genetische Stoffwechselerkrankung, die oft unerkannt bleibt und zu schwerwiegenden Lungenerkrankungen führen kann, insbesondere wenn sie nicht rechtzeitig diagnostiziert wird. Neben der Lunge können auch die Leber, die Haut sowie andere Organe betroffen sein.

Die klinische Ausprägung der Lungenerkrankung ist sehr variabel und reicht von einer asymptomatischen Erkrankung über chronisches, nicht vollständig reversibles Asthma und Bronchiektasen bis hin zu verschiedenen Phänotypen von COPD. Gerade deshalb ist es wichtig, alle Erwachsenen mit chronisch obstruktiver Lungenerkrankung (insbesondere COPD-Patienten) einmal im Leben auf den durch Gendefekt verursachten Alpha-1-Antitrypsin-Mangel zu testen.

Ein kurzes Zahlenspiel: ca. 6,8 Mio. Menschen leiden in Deutschland an einer COPD, wir vermuten bis zu 10% und somit ca. 680.000 versteckte Alpha-1-Mangel-Erkrankte darunter. Zum Glück sind davon die meisten nur Träger, doch die Fachwelt spricht von bis zu 20.000 schwer vom AATM betroffenen Menschen in Deutschland.

Wir freuen uns sehr, dass Frau Prof. Stolz die Klassifizierung der COPD ändern möchte (Pressemitteilung DGP), da ihrer Erfahrung nach die bisherige Einordnung nicht alles abdeckt. Genetische Risikofaktoren spielen eine Rolle, auch in der COPD. Den jetzigen Stand zu hinterfragen ist absolut sinnvoll, um möglichst nicht nur die Symptome bei der COPD zu behandeln, sondern die eigentliche Ursache.

Hinzu kommt die besondere Bedeutung eines Familien-Screenings bei genetisch bedingter COPD. Immer wieder stellen wir fest, wie viele schwer vom Alpha-1-Antitrypsin-Mangel Betroffene allein dadurch gefunden werden.

Die Integration des Tests in die COPD-Leitlinien ist ein wichtiger Schritt, um Ärzten klare Leitlinien für die Diagnosestellung zu geben. Die Zuordnung der zu Grunde liegenden Ausprägung der COPD



ermöglicht eine rechtzeitige Intervention und die Implementierung geeigneter Therapiemaßnahmen, um den Fortschritt der Erkrankung zu verlangsamen. Zudem ermöglicht es eine genauere Charakterisierung der Erkrankung und eine maßgeschneiderte Therapie. Dies ist entscheidend, um die bestmögliche Versorgung und Lebensqualität für die betroffenen Patienten zu gewährleisten.

Die Lebensqualität kann, wie auch bei der klassischen COPD, durch die Diagnose gesteigert werden, dies geschieht z.B. durch Änderungen der Lebensgewohnheiten. Hierzu zählt bekanntlich Rauchstopp, Vermeidung von Stäuben und Dämpfen (Schutz der Lunge), Aktivität, Normalgewicht, Impfprophylaxe und die Verlaufskontrolle der Lunge. Darüber hinaus ist beim AATM-Patienten auch der Schutz der Leber unabdingbar, z.B. durch Reduzierung bis hin zum Verzicht auf Alkohol (je nach Vorgabe des Arztes) und die regelmäßigen Kontrolluntersuchungen der Leber.

Neben der mentalen Gesundheit und der körperlichen Aktivität spielt die richtige pharmakologische Behandlung sowie eine spezifische Augmentationstherapie mit intravenösem Alpha-1-Antitrypsin (AAT) bei Patienten, bei denen dies angezeigt ist, eine ganz entscheidende Rolle. Sie bedeutet bei vom Gendefekt Betroffenen eine deutliche Verlangsamung der Erkrankung.

Es ist ein bedeutender Schritt in Richtung einer umfassenderen Gesundheitsversorgung, die individuell auf die Bedürfnisse von Menschen mit genetisch bedingten Lungenerkrankungen abgestimmt ist.

Vielen Dank für Ihr Engagement und Ihre Bemühungen, die Lebensqualität von Patienten mit AATM zu verbessern.

Mit freundlichen Grüßen

Marion Wilkens
1. Vorsitzende
Alpha1 Deutschland e.V.