

Haben Sie Anregungen oder Ideen für unsere Broschüren? Oder möchten Sie noch mehr Informationen zu bestimmten Themen? Dann freuen wir uns über Ihre Nachricht an info@alpha-care.de oder Grifols AlphaCare, Postfach 99 01 19, 47298 Duisburg.

1. Konietzko N. Pneumologie 2005; 59: 36–68. 2. Stoller JK et al. Cleve Clin J Med 1994; 61: 461–7. 3. Köhnlein T et al. Ther Adv Respir Dis 2010; 4(5): 279–87. 4. Vogelmeier C et al. Pneumologie 2018; 72: 253–308. 5. Bals R, Köhnlein T (Hrsg.). Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: Pathophysiologie, Diagnose und Therapie 2010. Thieme; 1. Aufl. 6. Schroth S et al. Pneumologie 2009; 63: 335–45. 7. Leitlinie der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF): Diagnostik und Therapie der Hyperbilirubinämie des Neugeborenen (Stand 2015, gültig bis 12/2019).



Grifols Deutschland GmbH
Colmarer Str. 22 · 60528 Frankfurt/Main
Tel.: (+49) 69 660 593 100
Mail: info.germany@grifols.com

DE-PR-1900053 9029693

GRIFOLS



Partnerschaft und Familie

Leben mit Alpha-1



GRIFOLS

LIEBE LESERIN, LIEBER LESER,

vielleicht liegt bei Ihnen ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel vor, vielleicht bei Ihrem Partner. Gegebenenfalls machen Sie sich mit Ihrem Partner gerade Gedanken darüber, ob Sie gemeinsam ein Kind bekommen können, obwohl einer von Ihnen an Alpha-1 erkrankt ist. Oder Ihr Kind hat Alpha-1. Verständlicherweise kommen gerade zu Beginn einer solchen Diagnose verschiedenste Fragen auf: Was bedeutet die Erkrankung für uns als Paar oder als Familie? Worauf müssen wir verzichten? Wie können wir bei unserem Kind Alpha-1-bedingte Beschwerden erkennen und was bedeutet die Krankheit für seine Entwicklung?

Viele Fragen müssen Sie im Laufe der Zeit für sich selbst beantworten, denn sie sind sehr abhängig von Ihrer Persönlichkeit. Sicherlich lautet eine der wichtigsten Devisen: Seien Sie in der Partnerschaft oder der Familie füreinander da. Es ist sehr wichtig, dass Sie und Ihre engsten Vertrauten und Angehörigen Ihre jeweiligen Ängste, aber auch Wünsche und Bedürfnisse kennen und verstehen. Das kann nicht von heute auf morgen geschehen, sondern ist ein langer Prozess, bei dem Sie sich immer wieder neu aufeinander einstellen müssen. Gerade sensible Themen sollten in Gesprächen thematisiert werden, um besser aufeinander eingehen zu können. Eines ist dabei besonders wichtig: Geben Sie sich gegenseitig ausreichend Zeit, sich auf neue Gegebenheiten einstellen zu können. Sprechen Sie viel miteinander.

Und denken Sie immer positiv – es gibt vieles, was Sie gemeinsam für Ihre Gesundheit tun können.

Ihr AlphaCare Team

INHALTSVERZEICHNIS

Diagnose Alpha-1: Belastung oder Erleichterung?	04
Rückhalt Familie	05
Wenn der Partner an Alpha-1 leidet	06
Alpha-1: nicht zum Lebensmittelpunkt machen	09
Fragen von Paaren	10
Alpha-1 und Kinderwunsch	12
Fragen von Eltern	14
Behandlung von Alpha-1 im Kindesalter	16
So helfen Sie Ihrem Alpha-1-kranken Kind im Alltag	17
Spezielle Alpha-1-Kindercenter helfen	18

DIAGNOSE ALPHA-1: BELASTUNG ODER ERLEICHTERUNG?

Was die Diagnose Alpha-1 bei Betroffenen bewirken kann

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (kurz: Alpha-1) ist eine erblich bedingte Erkrankung, die fortschreitend verläuft.¹ Das bedeutet für Betroffene: Sie wird sie ihr Leben lang begleiten und erfordert damit eine dauerhafte Behandlung.¹ Dies zu akzeptieren kostet nicht nur Überwindung und Kraft, sondern auch Zeit. Vielleicht stellt sich durch die Diagnose auch ein Gefühl der Erleichterung ein. Denn häufig haben Alpha-1-Patienten eine lange Zeit der Beschwerden, zahlreiche Arztbesuche und keine Besserung durch Medikamente hinter sich.^{2,3} Die Gewissheit, dass es sich um Alpha-1 handelt, der von nun an zielgerichtet behandelt wird, ist demnach positiv zu sehen. Die Symptome des Alpha-1 – meist Atemnot, Husten und Auswurf² – können die Lebensqualität der Patienten sowohl in körperlicher als auch in seelischer Hinsicht einschränken. Bei einer chronischen Lungenerkrankung können die Sorge um die Zukunft und das Gefühl, dass körperliche Belastung immer anstrengender wird, schnell zu Frust oder Zweifeln führen. In einigen Fällen kann sich dies zu ernsthaften depressiven Verstimmungen steigern.⁴

Die eigene Erkrankung oder die eines Familienmitgliedes oder Partners zu akzeptieren und im Alltag mit Alpha-1 umzugehen, wird ein beide Seiten betreffender Lernprozess sein. Der Betroffene muss lernen, seine Gefühle, Empfindungen und Ängste bezüglich der Erkrankung mit Partner und/oder Familie zu teilen. Die Angehörigen müssen lernen, die Signale des Erkrankten richtig zu interpretieren. Geben Sie sich Zeit und stehen Sie einander bei!



RÜCKHALT FAMILIE

Die Familie als wichtigste Stütze

Gerade nach Erhalt der Diagnose Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, aber auch im weiteren Verlauf des Lebens mit dieser chronischen Erkrankung ist die Familie für den Betroffenen eine große Stütze im Umgang mit der Krankheit und der entscheidende Ansporn, sich für einen möglichst guten Erhalt der Lungenfunktion aktiv einzusetzen. Die Familie eines Alpha-1-Patienten sollte sich dieses Stellenwerts bewusst sein und versuchen, für den Betroffenen da zu sein. Eine der wichtigsten Voraussetzungen dafür ist, genau informiert zu sein. Besonders der Partner sollte

alles Wichtige sowohl über die Erkrankung als auch über das Befinden des erkrankten Partners wissen: Fragen Sie zur Not immer wieder nach, wenn er Ihnen nicht von allein die Offenheit entgegenbringt, die für Sie wichtig ist. Der Erkrankte sollte seinerseits seine Ängste offen ansprechen oder sagen dürfen, wenn er weniger „mit Samthandschuhen angefasst“ werden möchte, ohne dass sein Gegenüber böse oder enttäuscht ist. Haben Sie Geduld miteinander – es ist ein ständiger Lernprozess für alle Beteiligten!



WENN DER PARTNER AN ALPHA-1 LEIDET

Wie Sie zur Gesundheit Ihres Partners beitragen können

Bei einer chronischen Lungenerkrankung neigen Betroffene aufgrund von Atemnot schnell zur körperlichen Schonung. Dies ist jedoch kontraproduktiv. Denn wenn die Muskulatur aufgrund mangelnder Bewegung nicht beansprucht wird, baut sie sich immer weiter ab. Die Folge: Körperliche Belastung wird als noch anstrengender empfunden. Reagiert der Patient auf dieses Gefühl mit Schonung, steckt er schnell in einem Teufelskreis aus körperlicher Schwäche und seelischer Belastung. Aus Angst davor, „Schwäche“ zeigen zu müssen, werden Unternehmungen mit Freunden und Familie

häufiger abgesagt, als dies aus gesundheitlichen Gründen nötig wäre. So besteht die zusätzliche Gefahr des sozialen Rückzugs.⁴ Für Menschen mit einer chronischen Lungenerkrankung ist es deshalb sinnvoll, spezielle Angebote wie Lungensport in Anspruch zu nehmen. Dabei lernen sie nicht nur, wie sie ihre Atmung gezielt und effizienter nutzen können, sondern stärken ihre Muskulatur und finden zudem Kontakt zu anderen Betroffenen. Motivieren Sie Ihren Partner, solche Angebote auszuprobieren, und unternehmen Sie Aktivitäten gemeinsam.

Prävention und Austausch fördern – für Sie beide¹

Alpha-1 ist zwar nicht heilbar, doch die Behandlung kann sowohl die Symptome lindern als auch das weitere Fortschreiten der Erkrankung verlangsamen. Außerdem gibt es viele Möglichkeiten für den Patienten und den Partner, die Lungenfunktion bestmöglich zu erhalten:



Rauchfrei leben: Eine der wichtigsten Maßnahmen für Alpha-1-Patienten ist der Rauchverzicht. Denn Zigarettenrauch schädigt die Lunge in zweifacher Hinsicht. Zum einen setzt er das Enzym neutrophile Elastase frei, das die Lungenbläschen angreift. Zum anderen zerstört Rauch das ohnehin durch die Krankheit in unzureichender Menge vorhandene Protein Alpha-1-Antitrypsin. Passivrauchen ist ebenso zu vermeiden.¹



Normalgewicht erreichen: Alpha-1-Patienten sollten möglichst ein Normalgewicht halten bzw. erreichen. Erfüllt Ihr Partner diese „Anforderung“? Falls nicht, sollten Sie überprüfen, ob Sie Ihre Ernährung in diesem Sinne optimieren können. Versuchen Sie beide, zu verzichten und sich viel zu bewegen – gemeinsam geht es leichter!⁴



Atemwegsinfektionen vermeiden: Eine regelmäßige Impfung ist ebenfalls wichtig für Alpha-1-Patienten. Zudem kann es sinnvoll sein, gerade in Erkältungszeiten große Menschenansammlungen wie Einkaufszentren oder einen dicht bevölkerten Weihnachtsmarkt zu meiden – finden Sie Alternativen, die Ihnen ebenso viel Spaß machen.¹



Hilfen im Alltag: Ob die Gestaltung Ihres Zuhauses oder die Unterstützung bei nötigen Behördengängen oder Anträgen – es gibt viele Kleinigkeiten, die dem Betroffenen helfen können, im Alltag besser mit der Erkrankung zurechtzukommen.



Freunde an Bord holen: Helfen Sie sich gegenseitig dabei, gute Freunde über die Erkrankung, ihre Ursachen und Symptome zu informieren. Je besser sie Bescheid wissen, umso mehr Verständnis können Sie erwarten.



Kontakt zu anderen: Für Betroffene und ihre Partner gilt: Sie sind nicht allein! Viele Alpha-1-Patienten haben ebenfalls Partner, denen es genauso geht wie Ihnen. Oder vielleicht begleitet sie Alpha-1 in der Beziehung schon länger und sie können anderen hilfreiche Tipps geben. Suchen Sie, allein oder mit Ihrem Partner gemeinsam, den Kontakt zu anderen, wenden Sie sich an eine Selbsthilfegruppe und tauschen Sie dort Erfahrungen aus.

ALPHA-1: NICHT ZUM LEBENSMITTELPUNKT MACHEN

Es ist selbstverständlich, dass Alpha-1 gerade in der ersten Phase nach der Diagnose einen hohen Stellenwert in Ihrem gemeinsamen Leben einnimmt. Allerdings sollten Sie eines nicht vergessen: Alpha-1 ist zwar eine chronische und fortschreitend verlaufende Erkrankung, doch mithilfe von Medikamenten können die Symptome gelindert und der Verlust der Lungenfunktion verlangsamt werden.¹ Zudem haben Sie gerade gelesen, dass es viele Möglichkeiten gibt, wie Sie zusätzlich etwas für die Gesundheit tun können. Wenn Sie diese Aspekte beachten, haben Sie schon viel gewonnen. Lernen Sie, die Erkrankung nicht Ihr

gemeinsames Leben bestimmen zu lassen, sondern sie in Ihren Alltag zu integrieren und sich an anderen Dingen zu erfreuen: Vielleicht finden Sie ein Hobby, dem Sie gemeinsam nachgehen können. Oder es macht Ihnen Spaß, neue und gesunde Kochrezepte auszuprobieren. Vielleicht finden Sie erst durch die Krankheit Gefallen an einem leichten Wanderurlaub und haben gar kein Bedürfnis mehr nach 40-Grad-Hitze in tropischen Ländern. Das Ziel sollte sein, die Erkrankung irgendwann in den Hintergrund rücken zu können.



FRAGEN VON PAAREN

Fragen je nach Lebenslage

Je nachdem, in welcher Lebenslage Sie sich befinden, sind gerade im Hinblick auf Partnerschaft, Kinderwunsch und Sexualität unterschiedliche Fragen vorrangig. Haben Sie vielleicht gerade jemanden kennengelernt und wissen nicht, wann

Sie „mit der Sprache herausrücken“ sollen? Oder planen Sie eine Familie und sind nun unsicher, ob das sinnvoll ist? Oder sind Sie bereits Mutter/Vater und haben Angst, dass Sie die Erkrankung an Ihr Kind/Ihre Kinder vererbt haben?

Wird Alpha-1 die Beziehung negativ beeinflussen?

Machen Sie sich nicht zu viele unbegründete Sorgen! Es ist ein wichtiger Schritt, dass Sie über den Grund Ihrer Beschwerden Bescheid wissen und nun gezielt behandelt werden können. In erster Linie bleiben Sie für Ihren Partner ja der Mensch, den er liebt. Natürlich führt die Krankheit zu Einschränkungen, die auch für Ihren

Partner spürbar werden. Doch je mehr sie beide an einem Strang ziehen, desto besser werden Sie lernen, gemeinsam mit der Krankheit umzugehen und Alternativen für Situationen zu finden, denen Sie aufgrund der Krankheit nicht gewachsen sind.

Nichts mehr los im Bett – ist das normal?

Auch bei dem Thema Sex ist absolute Offenheit gefragt. Natürlich kann eine eingeschränkte Lungenfunktion die sexuelle Aktivität einschränken. Doch häufig ist sexuelle Unlust eher psychischer Natur, denn verständlicherweise

machen Sie sich Sorgen. Das Ziel für Alpha-1-Patienten und ihre Partner sollte eine größtmögliche Intimität sein, die ohne Ängste möglich ist. Nehmen Sie sich Zeit, überstürzen Sie nichts und lassen Sie es langsam angehen.

Wie und wann soll ich meinem Partner sagen, dass ich Alpha-1 habe?

Wenn Sie ein bisschen Zeit brauchen, um den ersten Schrecken zu verarbeiten, ist das vollkommen in Ordnung. Sie sollten Ihren Partner jedoch so früh wie möglich einweihen. Denn je eher er weiß, wie es in Ihnen aussieht, desto eher kann auch er sich mit der Situation aus-

einandersetzen und Ihnen zur Seite stehen. Absolute Offenheit ist sehr wichtig für Ihre Partnerschaft – damit sollten Sie besser früher anfangen als später. Denn Ihre Sorgen teilen zu können, wird für Sie eine große Erleichterung sein.



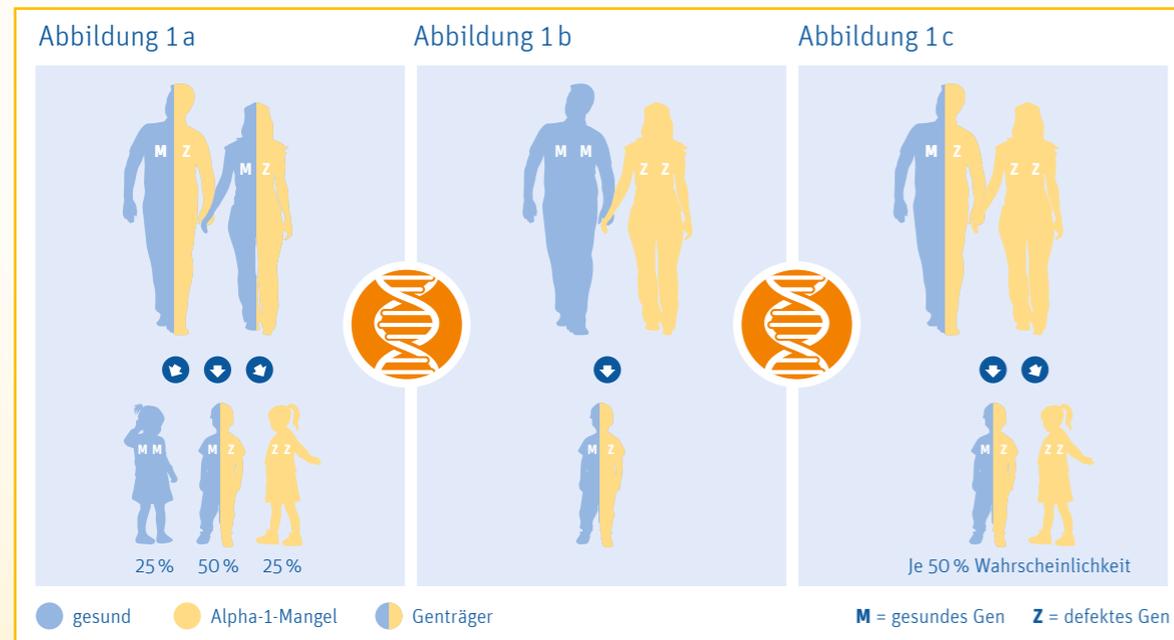
ALPHA-1 UND KINDERWUNSCH

Alpha-1 und der Wunsch nach einer Familie schließen sich nicht aus!

Wenn Sie bereits Kinder haben, ist dies bestimmt eine der ersten Fragen: Wurde die Erkrankung an die Kinder vererbt? Haben Sie in Ihrer Partnerschaft einen Kinderwunsch, lautet

vermutlich das Pendant: Sollten wir dann überhaupt Kinder bekommen? Hier können Sie erst einmal beruhigt sein: Auch mit Alpha-1 müssen Sie nicht auf den Kinderwunsch verzichten.

Mögliche Vererbungskombinationen sind:



Das Gen für Alpha-1 ist zwar vererbbar, doch nur, wenn beide Partner eine defekte Ausprägungsform des Gens (Allel) weitervererben, wird auch das Kind definitiv an Alpha-1 erkranken (Abbildung 1a). Die Wahrscheinlichkeit für ein gesundes Kind ist deutlich höher: Ist ein Partner erkrankt und einer gesund, dann ist ihr Kind ein sogenannter Genträger. Das bedeutet, dass es zwar ein verändertes Gen trägt und es unter Umständen später an seine Kinder weitergibt, jedoch mit einer hohen Wahrscheinlichkeit nicht selbst Beschwerden entwickelt (Abbildung 1b). Sind beide Partner Genträger, wird das Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent Genträger und erkrankt zu 25 Prozent an Alpha-1 – je nachdem, welche Anlagen es von den Eltern erbt (Abbildung 1c).⁵

Doch selbst wenn Ihr Kind die Gene für Alpha-1 geerbt hat, muss es bei ihm nicht zwingend zu Symptomen kommen, auch nicht im Erwachsenenalter.⁶ Das Risiko einer Erkrankung wird durch die Verteilung der Gene bestimmt, die bereits vor der Geburt festgelegt ist. Details zum Vererbungsschema bei Alpha-1 können Sie in der Broschüre „Alpha-1-Antitrypsin-Mangel – verstehen und managen“ nachlesen.

FRAGEN VON ELTERN

Habe ich meine Erkrankung an mein Kind vererbt?

Das Vererbungsschema (S. 12) zeigt, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass Ihr Kind erkrankt, wenn Sie an Alpha-1 leiden. Natürlich ist die Wahrscheinlichkeit relativ gering, dennoch kann es zu einer Kombination der Gene kommen,

die einen Alpha-1 auslöst. Deshalb ist es zu Ihrer Sicherheit sinnvoll, vor der Familienplanung eine genetische Beratung und Untersuchung durchführen zu lassen und die individuelle Wahrscheinlichkeit für Alpha-1 zu ermitteln.¹



Woran erkenne ich, dass mein Kind erkrankt ist?

Wenn Sie an Alpha-1 leiden, ist es in jedem Fall sinnvoll, dass Sie auch Ihre Kinder testen lassen. Doch vielleicht sind Sie als Eltern beide nur zufällig Überträger und haben selbst gar keine Beschwerden? Das ist zwar selten, kann aber vorkommen. Wichtig zu wissen: Im Gegensatz zu Erwachsenen, bei denen sich Alpha-1 primär durch Atemnot, Husten und Auswurf bemerkbar macht und es zu einer Überblähung der Lunge kommen kann, äußert sich Alpha-1 bei Kindern meist an der Leber. Mögliche Symptome treten meist bereits im Säuglings- und Kleinkindalter auf. Am häufigsten ist eine Gelbsucht, verursacht

durch einen Gallenstau.¹ Allerdings gibt es für die Gelbsucht auch zahlreiche andere Gründe. Ein lang anhaltender Gallenstau kann zudem Juckreiz aufgrund erhöhter Cholesterinwerte hervorrufen. Häufig beschränken sich die Beschwerden auf eine vorübergehende Gelbsucht, eine Lebervergrößerung und erhöhte Leberwerte. Nur in sehr seltenen Fällen kann die Leber so stark geschädigt werden, dass innerhalb der ersten zwei Lebensjahre eine Lebertransplantation nötig ist.¹ Weitere mögliche Symptome sind eine Leberentzündung (Hepatitis) oder ein Vitaminmangel.

Kann ich meiner Elternrolle gerecht werden?

Vielleicht sind Sie infolge der Alpha-1-Erkrankung nicht mehr so belastbar wie früher. Trotzdem ist die Liste der Dinge, die Sie tun können, ausgesprochen lang! Genauso wie im Umgang mit Ihrem Partner spielen auch gegenüber Ihren Kindern Offenheit und Ehrlichkeit eine große Rolle: Erklären Sie ihnen, weshalb es, beispielsweise in Bezug auf Urlaubsziele, beim

Spielen oder in Ihrem Beruf, gewisse Einschränkungen für Sie gibt. Ihre Kinder haben ein Recht darauf, genau informiert zu werden – schließlich sind sie Ihnen sehr wichtig und sie tragen die Situation mit. Mit Sicherheit werden Sie Unterstützung durch Ihre Kinder erfahren, wenn sie wissen, welche Situationen schwierig für Sie sind.

BEHANDLUNG VON ALPHA-1 IM KINDESALTER

Wie wird mein Kind bei Beschwerden behandelt?

Da die Krankheit vererbt wird, gibt es bisher leider keine Behandlung der Krankheitsursache. Allerdings können die Symptome und Beschwerden therapiert werden.¹

- Eine Gelbsucht bei Neugeborenen wird, egal ob ein Alpha-1 oder eine andere Ursache vorliegt, meist mit einer Fototherapie behandelt.⁷ Dabei wird die gesamte Hautfläche der Kinder mit Licht einer bestimmten Wellenlänge bestrahlt. Das Ziel der Therapie ist eine Verminderung eines bestimmten Farbstoffes (Bilirubin), der in einer zu hohen Menge im Blut vorliegt.
- Leidet das Kind an einem Vitaminmangel, können Vitamine künstlich zugeführt werden.

- Bei einem ausgeprägten Gallenstau und damit verbundenem Juckreiz kann ein Medikament eingesetzt werden, das die Gallensäureresorption hemmt.
- Sollte – was ganz selten der Fall ist – die Leber in ihrer Funktion vollständig versagen, kann ein Organersatz (Lebertransplantation) nötig werden.¹



SO HELFEN SIE IHREM ALPHA-1-KRANKEN KIND IM ALLTAG

Wann rede ich mit meinem Kind über seine Krankheit?

Sobald Ihr Kind alt genug ist, die Zusammenhänge zu verstehen, sollten Sie es darüber aufklären, welche Erkrankung bei ihm vorliegt und worauf es in diesem Zusammenhang achten

muss. Es sollte die Möglichkeit haben, frühzeitig Verantwortung für die eigene Gesundheit zu übernehmen und zu verstehen, warum dies so wichtig ist.

Wer muss von der Alpha-1-Erkrankung meines Kindes wissen?

Es ist ratsam, den eigenen Arbeitgeber, die Kollegen oder auch enge Freunde über den Gesundheitszustand Ihres Kindes aufzuklären. Denn wenn sie Bescheid wissen, welche Beschwerden damit verbunden sind und wie Sie in bestimmten Situationen reagieren müssen – dass Sie zum Beispiel im Notfall flexibel sein und sofort zu Ihrem Kind fahren können müssen –, können auch Sie beruhigter sein. Auch Personen, die die Kinder betreuen, wie zum Beispiel Tages-

mütter oder Kindergärtner, sollten in jedem Fall über die Situation im Bilde sein. Sprechen Sie das Thema auch unbedingt offen in der Familie an – Kinder können schnell eifersüchtig werden, wenn sie das Gefühl haben, dass Geschwister mehr Aufmerksamkeit genießen als sie. Wenn sie wissen, dass ihr Bruder oder ihre Schwester krank ist und deshalb besondere Pflege benötigt, fällt es ihnen leichter, damit umzugehen.

SPEZIELLE ALPHA-1-KINDERCENTER HELFEN

Finden Sie eine passende ärztliche Betreuung

Es ist ratsam, Ihr Kind regelmäßig von Fachärzten untersuchen zu lassen, die erfahren im Umgang mit Alpha-1 im Kindesalter sind. Über die Website der Alpha-1-Center in Deutschland (www.atemwegsliga.de/alpha-1-center.html) oder auf unserer Website (www.alpha-care.de) können Sie – nach Postleitzahlen sortiert – die Kontaktdaten des nächstgelegenen Alpha-1-Kindercenters finden.

AUF EINEN BLICK:

Eine chronische Erkrankung, wie der Alpha-1, ist eine schwierige Situation und erfordert den Zusammenhalt der direkt betroffenen Personen, also der erkrankten Person und ihrer Angehörigen. Geben Sie sich gegenseitig Zeit, sich an die Situation zu gewöhnen. Lassen Sie sich nicht entmutigen, sondern informieren Sie sich an den richtigen Stellen, um aktiv handeln und sich zusammen auf den Alltag mit der Krankheit einlassen zu können. Ziehen Sie keine voreiligen Schlüsse, was Sie mit Alpha-1 können oder nicht – sprechen Sie mit Ihrem Arzt darüber. Er wird Ihnen, Ihrem Partner und Ihrer Familie dabei helfen, die bestmöglichen Lösungen zu finden.

