

Diagnostische Bedeutung der Alpha-1-Antitrypsin-Phänotypisierung



Alpha-1-Antitrypsin, Synonym Proteinase-Inhibitor = Pi, ist ein fast ausschließlich in der Leber gebildetes Serumprotein. Es hat die Aufgabe, proteolytische Enzyme wie Trypsin und Leukozyten-Elastase zu inaktivieren. Allerdings gibt es – genetisch bedingt – über 70 verschiedene Varianten (Phänotypen), die ihre Funktion nur unzureichend erfüllen, weil sie

- entweder eine zu kurze Plasma-Halbwertszeit haben
- oder in den Leberzellen akkumulieren, anstatt in das Plasma überzutreten.

Folgen eines solchen Pi-Mangels:

- 1) Die o. g. Akkumulation in der Leber führt zu - neonataler Cholestase in der Neugeborenen- und beginnenden Säuglingsperiode (DD: Gallengangsatresie)
 - Leberzirrhose
 - Leberzellkarzinom
- 2) Die Leukozyten-Elastase, die bei einer defekten Pi-Variante nicht ausreichend gehemmt wird, schädigt v. a.
 - die Lebergefäße. Folge s. o.
 - das Lungenparenchym. Folge: Emphysem i. d. R. im 2., 3. oder 4. Lebensjahrzehnt, erheblich verschlechtert durch Rauchen.

Mögliche Indikationen für eine Pi-Phänotypisierung:

- chronische bzw. chronisch-rezidivierende Erkrankung der Lunge oder der Leber in den Altersgruppen vom Kindes- bis zum mittleren Erwachsenenalter
- niedrige Alpha-1-Globulin-Fraktion in der Serumelektrophorese.

Aber: Weder unauffällige Alpha-1-Globuline in der Elektrophorese noch unauffällige quantitative Bestimmungen des Pi schließen Pi-Mangel aus!

über 70 Phänotypen

besonders schwerwiegend ist der Phänotyp PiZ

Folgen:

z. B. Lungenemphysem, neonatale Cholestase wandert in der Alpha-1-Globulin-Fraktion der Elektrophorese

Material: Serum

Januar 2002