

Autopsie zur Familienberatung

S. Fluri^a, T. D. Brink^b, H. P. Oehen^a, J.-O. Gebbers^a

Ein 57-jähriger Mann starb an COPD mit Nikotinabusus. Autoptisch fanden wir ein panazinäres Lungenemphysem und in der Leber fielen PAS-positive hepatozelluläre Globuli auf (Abb. 1). Dieses histologische Bild führte nach immunhistochemischer Bestätigung zur Diagnose eines α_1 -Antitrypsin-Mangels.

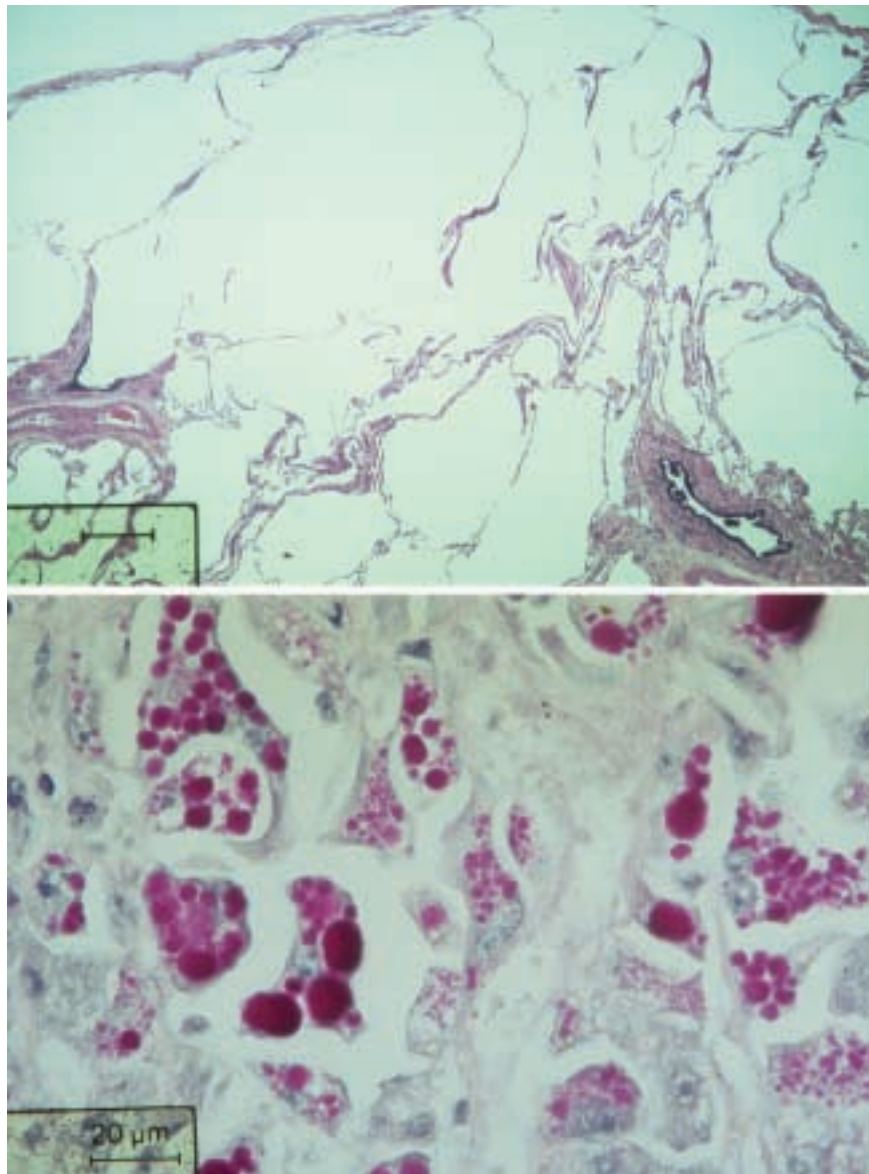
Das Glykoprotein α_1 -Antitrypsin wird hepatozellulär synthetisiert; peripher hemmt es die proteolytischen Neutrophilen-Elastasen. Das mutierte Molekül akkumuliert im endoplasmatischen Retikulum der Hepatozyten. Die auto-

somal rezessive Krankheit ist mit einem verminderten Plasmaspiegel von α_1 -Antitrypsin charakterisiert, was zu einer frühen COPD, besonders bei Rauchern, führt. Die Frequenz heterozygoter Genträger für das mutierte Allel beträgt 1:25, für Homozygote 1:500. Die Häufigkeit des α_1 -Antitrypsin-Mangels entspricht somit derjenigen der Mukoviszidose.

Der α_1 -Antitrypsin-Mangel ist unterdiagnostiziert [1]. Eine frühe Erkennung macht eine gezielte Prophylaxe möglich. Die konsequente aktive und passive Nikotinabstinenz erhöht die

Abbildung 1.

Histologie der Lunge mit panazinärem Emphysem (oben; Markierung: 400 μ m) und der Leber mit PAS-positiven Einschlüssen (unten) als Hinweis auf einen α_1 -Antitrypsin-Mangel.



^a Pathologisches Institut;

^b Medizinische Klinik;
Kantonsspital Luzern

Lebenserwartung von Homozygoten um 10–20 Jahre [2]. Die Substitution mit plasmatischem oder rekombinantem α_1 -Antitrypsin kann die Emphysementwicklung verzögern. Ein neonatales Screening des α_1 -Antitrypsin-Mangels

wird diskutiert. Bei unserem Patienten wurde die Diagnose mit der Autopsie gesichert. So konnten die Verwandten über die Wichtigkeit der Nikotinabstinenz informiert werden.

Literatur

1 World Health Organisation: Alpha-1-antitrypsin deficiency: memorandum from a WHO meeting. Bull World Health Organ 1997;75:397–415.

2 Sveger T, Thelin T. A future for neonatal α_1 -antitrypsin screening? Acta Paediatr 2000;89:628–31.