

**Wichtig!**

Der nächste Alpha1 Infotag  
findet am  
Samstag, den 4. Mai 2013  
in Hannover statt.

# JAHRES- RÜCKBLICK



**C14**

*...ab Seite 10*

## Bürozeiten und Patientenservice

Für Ihre Fragen sind wir wochentags zwischen 08:45 und 17:15 Uhr unter den Telefonnummern 0221 - 5007535 oder 0221 - 964380-0 erreichbar. Am Samstag und Sonntag sind wir von 10:00 bis 12:00 Uhr unter 0221 - 5007535 für Sie da. Außerhalb dieser Zeiten haben wir einen Anrufbeantworter für Sie geschaltet. Gerne können Sie uns eine Nachricht hinterlassen, wir rufen Sie zeitnah zurück.

### Alpha1 Infotage

Der Alpha1 Infotag findet regelmäßig an wechselnden Orten innerhalb Deutschlands statt und ist allen an Alpha1-Antitrypsinmangel Erkrankten, deren Angehörigen sowie den behandelnden Ärzten zugänglich. Neben den wichtigen Medizinthemen kommen auch sozialrechtliche Fragen und der Umgang mit der Erkrankung im Alltag nicht zu kurz.

Sie möchten am Alpha1 Infotag oder an einer anderen von uns organisierten Veranstaltung teilnehmen, wissen aber nicht, ob Ihr Sauerstoffversorger kostenfrei einen Tank für Sie am Tagungsort bereithält. Sprechen Sie uns an, wir treten mit Ihrem Versorger in Kontakt.

Sie haben niemanden für Ihr Kind an diesem Tag. Bringen Sie es einfach mit! Während Sie sich entspannt informieren, wird Ihr Kind professionell durch die Agentur Spielgalerie betreut.

### Alpha1 Kindertage

Unseren Alpha1 Kindertag bieten wir alle 2 Jahre an mit Themen speziell für Alpha1 Kinder und deren Eltern. Schwerpunkt dieses Tages ist auch der Erfahrungsaustausch der Eltern untereinander sowie 2 Workshops. Dass die Kinder in dieser Zeit professionell betreut werden, versteht sich von selbst.

### „alpha1 aktuell“

Unsere Patienteninformation „alpha1 aktuell“ erscheint drei Mal jährlich und enthält Interessantes und Wissenswertes aus Medizin und Forschung, Recht und Soziales sowie Neuigkeiten aus der nationalen und internationalen Alpha Szene. Über die einmal jährlich stattfindenden Alpha1 Infotage sowie die Kindertage, die wir alle zwei Jahre organisieren, werden unsere Leser in ausführlichen Protokollen informiert. Beiträge von unseren Lesern drucken wir gerne ab, sie sind das „Salz in der Suppe“.

### Notfallausweis

Dieses Begleitdokument, das Sie möglichst gut sichtbar deponieren sollten, ist im Format klein und übersichtlich gehalten und beschränkt sich bewusst auf die wichtigsten Informationen, denn Notärzte haben erfahrungsgemäß keine Zeit, Romane zu lesen. Neben den personenbezogenen Daten haben Sie die Möglichkeit, die Blutgruppe, den Rh-Faktor und Ihre Dauermedikation einzutragen.

### Anträge

Wir helfen Ihnen bei der Formulierung Ihres Rehaantrages.

Wir helfen Ihnen bei Ihrem Antrag auf Schwerbehinderung oder Verschlimmerungsanträgen.

Sprechen Sie uns einfach an!

Elisabeth Takahashi - Niki Doltsinis - Katja Klein - Stephan Schmidt

# Inhaltsverzeichnis

Service	Seite
Frohe Weihnachten	2
Bürozeiten und Patientenservice	3
Glück und Freude	4
Inhaltsverzeichnis	5
Unsere Alpha1 Docline	6
Expertline	7
Das Deutsche Alpha1 Register	8
Jahresbericht	10

Alpha1 Kinder	Seite
<b>UNSERE KINDERSEITE</b>	<b>12</b>

Recht & Soziales	Seite
Praxisgebühr	14
Unisex-Tarif	15

Alpha1 Kindertag 2012	Seite
Einführung Alpha1 Kindertag 2012	16
Tagungsablauf	17
Eröffnungsrede und Schirmherrschaft	18
Lohnt sich Riestern noch?	20
Medikamentöse Behandlung bei Lebererkrankungen	26
Multiple Breath Washout Studie	30
Was ist ADHS?	34
Die Genotypisierung aus rechtlicher Sicht 1	40
Die Genotypisierung aus rechtlicher Sicht 2	44

Die Alpha Szene	Seite
Abschied und Trauer	48

Verschiedenes	Seite
Wir sagen Danke	50
Impressum Deutschland / Wenn's ums Geld geht	51

# Praxisgebühr

Die Praxisgebühr wird zum 1. Januar 2013 abgeschafft. Das hat der Bundestag einstimmig im Rahmen des Gesetzes zur Regelung des Assistenzpflegebedarfs in stationären Vorsorge- oder Rehabilitationseinrichtungen beschlossen. Die Abstimmung stellte eine Premiere im Bundestag dar: Keine Enthaltung, keine Gegenstimme - nur Zustimmung gab es für das Ende der Praxisgebühr. Somit ist nur noch bis zum Jahresende der Zehn-Euro-Aufschlag fällig.

Für die Abschaffung der Zehn-Euro-Gebühr stimmten alle 548 Abgeordneten, die an der Abstimmung teilnahmen.

Bundestagsvizepräsident Wolfgang Thierse (SPD) sprach von einem „einmaligen Ergebnis“. Nach Überzeugung von Gesundheitsminister Daniel Bahr (FDP) handelte es sich um das größte Ärgernis für die Patienten: „Die Praxisgebühr ist keine sinnvolle Eigenbeteiligung“, sagte Bahr. Allerdings gelte, „dass es auch im Gesundheitswesen sinnvolle Eigenbeteiligungen braucht“. CDU-Gesundheitsexperte Jens Spahn sagte, die Union trage das Ende der Gebühr schweren Herzens mit. Die Union machte aber deutlich, dass sie den Wegfall zwar mitträgt, die Gebühr grundsätzlich aber lieber beibehalten hätte. Auch die drei Oppositionsparteien SPD, Linke und Grüne stimmten dafür. Die vor allem von der FDP geforderte Neuregelung muss noch den Bundesrat passieren, dort dürfte es aber keine Ablehnung geben.

## Ziel verfehlt: Weniger Arztbesuche

Die Gebühr hat nur in ihren Anfängen zu weniger Arztbesuchen geführt. Zumindest in den ersten Jahren wurden Hausärzte häufiger vor dem Facharzt konsultiert, die Koordination konnte wohl verbessert werden. Seither hat sie ihre Aufgabe als Steuerungsinstrument weitgehend verloren. Geblieben ist ein Finanzierungsinstrument, das die Ärzte für die Kassen einziehen mussten. Vor allem Hausärzte, die die zehn Euro pro Quartal von ihren Patienten kassieren mussten, können nun aufatmen. Ab Januar kann die Registrierkasse einge-

mottet werden. Bis zur Einführung der Praxisgebühr waren Arztpraxen kein lohnendes Ziel für Einbrecher. In den letzten Jahren hatte sich dies geändert - wahrscheinlich weil größere Geldbestände in den Praxen vermutet wurden. Es dürfte ein positiver Nebeneffekt der Abschaffung der Praxisgebühr sein, dass die Arztpraxen auch für Einbrecher unattraktiver werden.

Wie bei vielen gesundheitspolitischen Interventionen wurde jedoch auch bei der Praxisgebühr auf eine dauerhafte Evaluation ihrer Auswirkungen verzichtet. Nun müssen die Krankenkassen nach dem Wegfall der Praxisgebühr an ihrem Modell der Zuzahlung arbeiten. Doris Pfeiffer vom Spitzenverband der Gesetzlichen Krankenkassen (GKV) warnte: „Mit dem Wegfall der Praxisgebühr entgehen den Krankenkassen Einnahmen in einer Höhe von rund zwei Milliarden Euro pro Jahr. Die betroffenen Krankenkassen müssen diese Mindereinnahmen voll aus dem Gesundheitsfonds ausgeglichen bekommen.“ Tatsächlich ist nun geplant, dass der Gesundheitsfonds für die Lücke durch den Wegfall der Praxisgebühr aufkommt.

## 120 Stunden pro Jahr Arbeit für eine Praxis

Die Kassenärztliche Bundesvereinigung hatte berechnet, dass eine Arztpraxis im Schnitt 120 Stunden im Jahr für das Einziehen der Gebühren aufwenden muss. Alle Praxen zusammen kostete dies 360 Millionen Euro, also 4100 Euro pro Praxis im Jahr. Positive Effekte auf den Praxisalltag vermutet daher auch der Vorsitzende des NAV-Virchow-Bunds Dr. Dirk Heinrich in einer Abschaffung der Gebühr. Diskussionen über die Erhebung der Praxisgebühr mit den Helferinnen dürften so entfallen und den Betrieb vereinfachen. Heinrich geht davon aus, dass sich auch finanzielle Effekte beobachten ließen. Die Überweisungen zu Fachärzten, die sich Patienten nur haben ausstellen lassen, weil sie für ein Quartal bereits die Gebühr entrichtet haben, dürften deutlich zurückgehen.

## GKV-Spitzenverband pro Gebühr

Für die Beibehaltung der Praxisgebühr stand fast nur noch der GKV-Spitzenverband. „Die jährlichen Einnahmen durch die Praxisgebühr in Höhe von rund zwei Milliarden Euro sind eine verlässliche Größe für die gesetzliche Krankenversicherung insgesamt, die für die dauerhafte Finanzierung der Versorgung der Versicherten nicht ersatzlos gestrichen werden kann“, so der Sprecher der GKV zur „Ärzte Zeitung“.

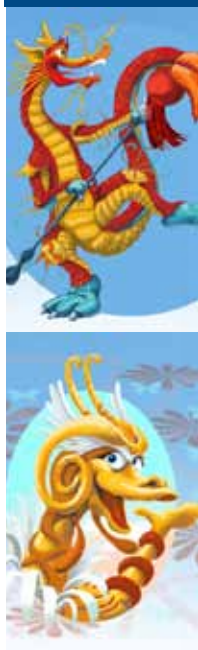
## Keine Entlastung für chronisch Kranke

Kritisch wird der Wegfall der Praxisgebühr auch vom AOK Bundesverband gesehen. Dirk Bürger, politischer Referent des Verbandes hat auf dem Alpha1 Infotag in Karlsruhe darauf hingewiesen, dass chronisch Kranke keine finanzielle Entlastung zu erwarten haben: „Bei genauerer Betrachtung stellt man schnell fest, würde die Praxisgebühr gestrichen, brächte das keine finanzielle Entlastung für chronisch Kranke, denn Sie müssten weiter zuzahlen für Arzneimittel, für Heil- und Hilfsmittel sowie für den Fall eines Krankenhausaufenthaltes.“ Bei chronisch Kranken liegt die Obergrenze für Zuzahlungen bei einem Prozent des Jahreseinkommens. Die Zuzahlungsgrenze eines chronisch Kranken mit einem Einkommen von ca. 18.000 Euro brutto im Jahr, liegt bei 133 Euro. Entfällt die Praxisgebühr von 4 Hausarztbesuchen plus einem Zahnarztbesuch mit insgesamt 50 Euro, so würde seine Belastung nicht sinken, weil er weiterhin 133 Euro pro Jahr bezahlen müsste. Das gleiche gilt für Bezieher von Sozialhilfe oder ALG II, deren Zuzahlung bei rund 45 Euro begrenzt ist, wenn sie chronisch krank sind.

Patienten, die diese Zuzahlungsgrenze nicht erreichen, weil ihr Einkommen über der Bemessungsgrenze liegt, profitieren sehr wohl von der Streichung der Praxisgebühr und zwar in Höhe von jährlich 40 Euro. Die Anzahl der neu zuzahlungspflichtigen Medikamente wird hingegen in 2013 noch weiter ansteigen und Kosten verursachen.

Stephan Schmidt, EAF

# Alpha1 Kindertag 2012



Köln

## Tagungsablauf

**Leitung:** Elisabeth Takahashi

**Protokolle :** Prof. Dr. Gratiana Steinkamp, Stephan Schmidt, Elisabeth Takahashi

**Beginn:** Freitag, 17:00 Uhr

**Veranstaltungsende:** Samstag, 18:00 Uhr

**Anzahl der Teilnehmer:** 64

### Freitag, 28.09.2012

**Irmhild Venschott**

Bundesministerium für Arbeit und Soziales

**Lohnt sich Riestern noch?**

**Workshop 1: Riesterreute**

**Leitung: Irmhild Venschott**

### Samstag, den 29.09. 2012

**Prof. Dr. Klaus Pittschieler**

Marienklinik Bozen

**Medikamentöse Behandlung bei Lebererkrankungen**

**Dr. Susanne Fuchs**

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Wesel

**Multiple Breath Washout Studie**

**Dr. Rosemarie Berthold**

Kompetenznetzwerk ADHS Köln

**Was ist ADHS?**

**Pause**

**Matthias Herberg**

Rechtsanwalt

**Die Genotypisierung aus rechtlicher Sicht 1**

**Dörte Lorenz**

Rechtsanwältin

**Die Genotypisierung aus rechtlicher Sicht 2**



## Eröffnungsrede und Schirmherrschaft

**Hans-Werner Bartsch**  
**Bürgermeister der Stadt Köln**

Meine sehr verehrten Damen und Herren,

zunächst einmal auch von mir einen „Guten Morgen“. Sehr geehrte Frau Takahashi, sehr geehrter Professor Pitt-schieler, meine sehr verehrten Damen und Herren, ich darf Sie im Namen der Stadt Köln ganz herzlich in den frühen Morgenstunden hier begrüßen. Sie haben sich einen tollen Tag ausgesucht, aber Sie haben sich auch ein wichtiges Thema ausgesucht, deswegen herzlich Willkommen hier im Holiday Inn in Köln.

Nachdem der erste Alpha1 Kindertag im Jahre 2008 so großen Anklang fand, beschloss der Vorstand von Alpha1 Netzwerk alle zwei Jahre an wechselnden Orten ein Wochenende den Alpha Kindern zu widmen. Nach Neufahrn bei München, wurde so nun Köln, unsere Domstadt als Veranstaltungsort ausgewählt. Das bot sich zwar auch schon deshalb an, da die Veranstalter Alpha1 Netzwerk e.V. und die European Alpha1 Foundation ebenfalls hier in Köln Ihren Sitz haben. Die Wahl Kölns als Veranstaltungsort ist sicherlich eine gute Wahl.

Obwohl es sich beim namensgebenden Alpha1-Antitrypsinmangel um eine seltene Stoffwechselkrankheit handelt, ist dies bei Kindern der zweithäufigste Grund einer Lebertransplantation. Unvorstellbar, aber dennoch, dass bereits Kinder in diesen Fällen einen derartigen Eingriff über sich ergehen lassen müssen.

Aber meine Damen und Herren, auch wenn die Erkrankung derzeit noch nicht verhindert werden kann, da es sich um einen Gendefekt handelt, so ist doch eine frühzeitige Diagnosestellung äußerst wichtig, um mit den Folgen für Kinder und natürlich auch den Erwachsenen besser umgehen zu können. Anzeichen können hierbei eine verlängerte Neugeborenenengelbsucht, Gallenstauung oder chronische Leberkrankheit sein. Die Statistik für Köln besagt, dass bei 10.000 Geburten im Jahr etwa 6 - 7 Kinder mit diesem Gendefekt geboren werden.

Gerade bei einer so seltenen Erkrankung ist es umso wichtiger, alle Möglichkeiten zu nutzen, die einen positiven Einfluss auf den Krankheitsverlauf haben und vorhandene Genesungspotentiale fördern. Gleichwohl wissen wir, dass bei seltenen Krankheiten die Forschung und medizinische Versorgung aus medizinischen, aber durchaus auch aus ökonomischen Gründen erschwert ist.

Daher ist es umso wichtiger, gerade durch den Austausch von Erkenntnissen, den Horizont der Betroffenen bei Kindern und bei deren Eltern zu erweitern. Miteinander sprechen, Offenheit und wechselseitige Wertschätzung sind daher Garant für ein gelungenes Miteinander, deshalb bietet der Alpha1 Kindertag einen ganz hervorragenden Rahmen für den diesbezüglich wichtigen und guten Austausch. Damit Sie, liebe Eltern, aber in entspannter Atmosphäre die Vorträge und gegenseitigen Erfahrungsaustausche genießen können, wurde auch ein Programm für die Kinder vorgesehen. Sie gehen jetzt ins Phantasialand, das wird ihnen sicherlich sehr viel Spaß bringen. Sie sehen also, es ist an alles gedacht. Sie können sich in Ruhe dem Thema widmen. Es ist alles bestens vorbereitet, und in diesem Sinne wünsche ich Ihnen, einen sehr inhaltsreichen Alpha1 Kindertag. Einen guten Verlauf, viel Erfolg, Alles Gute und vor allem Stärke im Umgang mit dieser Erkrankung. All denen, die nicht aus Köln sind, wünsche ich einen schönen Aufenthalt hier in unserer Stadt.

Vielen Dank!

Hans-Werner Bartsch



Seit 2009 ist Hans-Werner Bartsch Bürgermeister der Stadt Köln und zweiter Stellvertreter des Oberbürgermeisters. Er ist Mitglied des Rats der Stadt Köln.



Das Holiday Inn liegt direkt am Kölner Stadtwald.





## Lohnt sich Riestern noch?

### Zusammenfassung

Irmhild Venschott

Bundesministerium für Arbeit und Soziales

Frau Irmhild Venschott bezeichnet sich selbst als ein Kind der Rentenversicherung. Sie hat ihre Ausbildung bei der deutschen Rentenversicherung absolviert, sich dann weiter qualifiziert und zuletzt 10 Jahre im Auskunfts- und Beratungsdienst gearbeitet. Im Jahr 2012 wurde sie für ein Jahr für ihre derzeitige Tätigkeit in das Bundesministerium für Arbeit und Soziales in Bonn abgeordnet. Sie arbeitet dort im Referat „Zusätzliche Altersvorsorge/Berufständische Versorgung“.

In der Presse und in den Medien wird man tagtäglich mit neuen Meldungen konfrontiert, die die Aussage transportieren: die Rente im Alter reicht nicht aus - es droht Altersarmut.

Ein Thema, welches in diesem Zusammenhang in Deutschland stark diskutiert wird, ist die Riester-Rente. Die Referentin hat im Rahmen ihrer Tätigkeit im Auskunfts- und Beratungsdienst der deutschen Rentenversicherung tagtäglich mit Kunden von Banken und Versicherungen zu tun gehabt, welche sich unzufrieden über die Beratung und die Produkte der Versicherungsunternehmen gezeigt haben. Je besser der Bürger jedoch im Vorfeld eines Beratungsgesprächs über die allgemeinen Voraussetzungen der Riester-Rente informiert wurde, desto besser kann er im Vergleich der Produkte abschätzen, welches Produkt am besten zu seinen Bedürfnissen für die Altersvorsorge passt.

### Warum Riestern?

Bei der Frage nach der Notwendigkeit einer zusätzlichen Rente kommt immer wieder das Argument: Es gibt doch die gesetzliche Rente. Die Förderung durch die Riester-Rente ist durch das Altersvermögensgesetz (AVmG) zum 01.01.2002 eingeführt worden.

Wenn man sich nach den Gründen für die Einführung der Riester-Rente fragt, muss die Vergangenheit, die Gegenwart und die zukünftige Entwicklung der Rentenversicherung in Deutschland betrachtet werden.

Die frühere und auch die heutige Rentnergeneration konnte noch von der klassischen Altersrente in der deutschen Rentenversicherung ihr Auskommen im Alter finden und man kann für die heutigen Rentner mit Abstrichen noch von einer Wohlstandsrente sprechen.

Aber schon in den neunziger Jahren war abzusehen, dass sich der demographische Aufbau der Bevölkerung verändert. Dies hat auf ein umlagefinanziertes Rentensystem direkte Auswirkungen. Die eingezahlten Rentenbeiträge der Arbeitnehmer werden bei der Umlagefinanzierung nicht angespart, sondern dienen der Finanzierung der Rente der aktuellen Rentnergeneration. Dies ist der sogenannte Generationenvertrag. Die eigene Altersversorgung wird dann von der nachfolgenden Generation sichergestellt. Dieses System funktionierte, solange es genügend Kinder in der nachfolgenden Generation

gab, welche diese Last tragen konnten. Dafür muss die Altersstruktur der Bevölkerung annähernd einer Pyramide gleichen. In der jungen Generation muss es verhältnismäßig mehr Beitragszahler geben, als es oben in der Spitze der Pyramide Rentenempfänger gibt. Es wurden und werden zu wenig Kinder geboren, zudem wird die Dauer des Rentenbezuges immer länger, da auch der einzelne Rentner statistisch immer älter wird.

Die Politik hat in den neunziger Jahren die Notwendigkeit erkannt, dass neben der klassischen Altersrente eine weitere Säule der Altersvorsorge treten muss, um den Vorsorgebedarf zu decken.

Die Politik hat hinsichtlich der demographischen Entwicklung beschlossen, ab dem Jahre 2002 bis zum Jahr 2030 das Rentenniveau von 70% auf 43% des zuletzt durchschnittlich bezogenen Nettogehaltes abzusenken. Damit die Versorgung im Alter trotzdem noch ausreichend ist, muss diese entstandene Lücke geschlossen werden. Es wurde die Riester-Rente als freiwilliges Element der Altersvorsorge eingeführt. Grundsätzlich funktioniert die Riester-Rente nach dem Modell, dass man durch eigene Beiträge für das eigene Alter spart (Kapitaldeckungsverfahren) und diese Art der Altersvorsorge durch zwei Elemente vom Staat gefördert wird: Eine steuerfinanzierte Zulage (Abschnitt XI EStG) und eine Steuervergünstigung in Form eines Sonderausgabenabzuges bei der Steuer (§ 10a EStG).



## Medikamentöse Behandlung bei Lebererkrankungen Zusammenfassung

Prof. Dr. Klaus Pittschieler  
Marienlinik Bozen

### Verlauf von Kindern aus Südtirol

Der Referent beschäftigt sich schon seit 30 Jahren mit dem Alpha1-Antitrypsinmangel. Der Verlauf von 81 Kindern aus Südtirol mit PiZZ-Typ wurde von der Säuglingszeit bis zum Alter von 10 Jahren dokumentiert. Mit 3 Monaten zeigten 73 % der Kinder Hinweise auf eine Lebererkrankung, denn bei ihnen war das Leberenzym ALT erhöht. Ganz anders sah es im Alter von 10 Jahren aus, denn nun fanden die Ärzte nur noch bei 7 % der Kinder erhöhte Leberwerte. Welches Problem bei den Säuglingen in der Leber vorgelegen hat, könnte man nur durch eine Entnahme von Lebergewebe genau feststellen, also mit einer Leberbiopsie. Auf diesen Eingriff hat man jedoch verzichtet, da er zu große Belastungen für das Kind mit sich bringt.

### Schwedische Studie aus den 1970er Jahren

Von 1972 bis 1974 wurden in Schweden 200.000 Neugeborene auf Alpha1-Antitrypsinmangel getestet. Es handelte sich um ein Projekt zur Früherkennung der Erkrankung. Von den 127 Kindern, bei denen man einen PiZZ-Typ entdeckte, hatten im Alter von 6 Monaten immerhin 75 Säuglinge, also 59 %, Hinweise auf eine Leberbeteiligung. Als die Patienten im Alter von 18 Jahren nachuntersucht wurden, fielen jedoch nur noch bei 17 Personen (13 %) erhöhte Leberwerte auf.

Auf Basis der wissenschaftlichen Erkenntnisse kann man davon ausgehen, dass zwischen 7 % und 14 % der Kinder und Jugendlichen mit PiZZ-Typ im Alter von 10-18 Jahren eine

Lebererkrankung aufweisen. Der Alpha1-Antitrypsinmangel ist also weder mit einer sehr schweren noch einer sehr häufigen Lebererkrankung im Kindesalter verbunden. Vielmehr ist die Lebererkrankung bei den meisten Kindern auf die ersten Lebensmonate beschränkt, und es handelt sich meist um einen selbstbegrenzenden Prozess.

### Vorbeugung und Behandlung

Beim Alpha1-Antitrypsinmangel wird in den Leberzellen ein abnormes Alpha1-Antitrypsin gebildet. Weil ein Transportsystem nicht normal funktioniert, verbleibt ein Großteil dieses veränderten Alpha1-Antitrypsins in der Leberzelle. Mit der Zeit können Leberzellen daran zu Grunde gehen. Genetische Faktoren spielen eine Rolle dafür, ob

### Leberbeteiligung 81 PiZZ-Träger Evaluation im Alter von 1 und 10 Jahren

#### Klinische Untersuchung:

- Lebervergrößerung in 28% (5y) und 15% (10y)
- Milzvergrößerung in 3% (5y) und 5% (10y)
- Alle (außer einem) zeigten ein normales Wachstum
- Keine abnorme Häufigkeit Lungenerkrankungen

Test (Normalwerte)	3 Monate 81 Patienten	12 Monate 79 Patienten	5 Jahre 53 Patienten	10 Jahre 26 Patienten
Bilirubin (<20 mmol/l)	12 (2-19)	8 (1-12)	7 (1-9)	5 (2-7)
ALT (<50 IU/l) % abnormal	98 (26-156) 73%	45 (21-88) 47%	38 (18-58) 16%	21 (15-365) 7%
gGT (<90 IU/l vor 2 Monaten, <35 IU/l danach)	128 (45-229)	38 (21-72)	23 (8-34)	19 (5-32)
Albumin (35-50 g/l)	38 (34-51)	41 (39-49)	43 (41-46)	42 (39-47)
INR (0.9-1.2)	1.1 (1.0-1.2)	1.1 (0.9-1.2)	1.1 (1.0-1.2)	1.2 (1.1-1.2)



## Multiple Breath Washout Studie Zusammenfassung

Dr. Susanne Fuchs  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Wesel

### Erweiterte Lungenfunktionsdiagnostik zur Früherkennung der Lungenerkrankung beim Alpha1-Antitrypsinmangel

#### Spirometrie und andere Untersuchungsmethoden

Mit Lungenfunktionsuntersuchungen können Ärzte feststellen, in welchem Ausmaß die Lunge bei Personen mit Alpha1-Antitrypsinmangel beeinträchtigt ist. Das übliche Verfahren ist die Spirometrie. Während die Person in das Lungenfunktionsgerät ausatmet, werden unterschiedliche Messwerte erhoben. Der bekannteste ist die Einsekundenkapazität FEV<sub>1</sub> (englisch: Forced Expiratory Volume in 1 second). Bestimmt wird die Luftmenge, die nach einer tiefen Einatmung durch starkes, schnelles Ausatmen innerhalb von einer Sekunde ins Gerät ausgeatmet wird. Ein anderer Wert

der Spirometrie ist die MEF<sub>25</sub>. Damit kann man die Weite der kleineren Atemwege beurteilen.

Neben der Spirometrie können spezialisierte Zentren auch einen anderen Lungenfunktionswert messen, die so genannte CO-Diffusionskapazität. Für Menschen mit Alpha1-Antitrypsinmangel wurde der Wert dieser Messung noch nicht genau geklärt.

Bildgebende Verfahren mit Röntgenstrahlen, sind immer mit einer Strahlenbelastung verbunden. Daher kommt eine Computertomographie (CT) der Lunge nicht für wiederholte Routineuntersuchungen infrage.

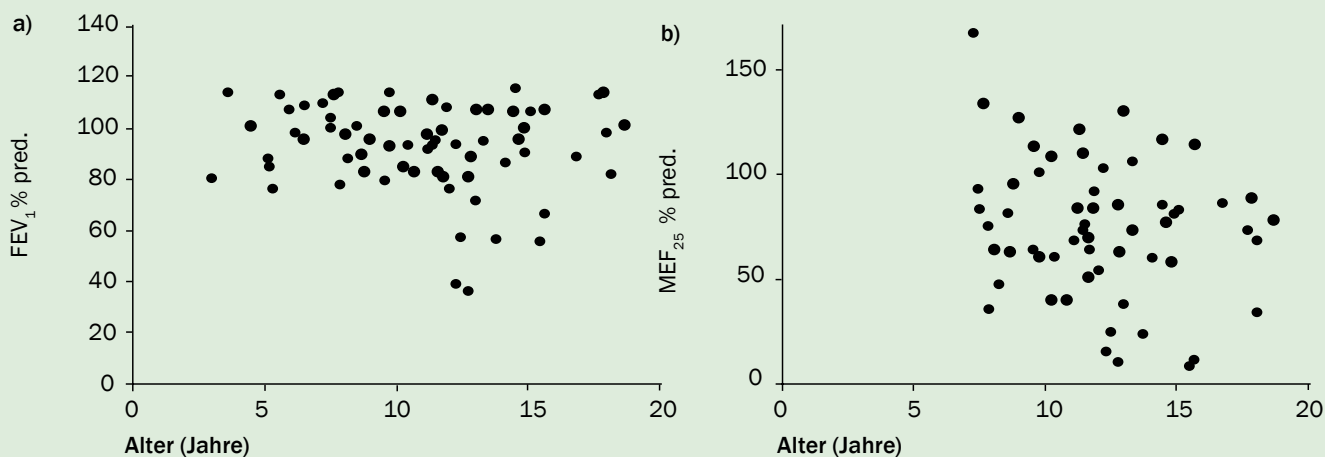
#### Spirometrie beim Alpha1-Antitrypsinmangel

In Schweden wurden in den 1970er Jahren im Rahmen ei-

ner Früherkennungsuntersuchung (Screening) alle neugeborenen Kinder auf Alpha1-Antitrypsinmangel untersucht. Unter den insgesamt 200.000 Babys wurden 120 Kinder mit PiZZ-Konstellation identifiziert. Seither untersuchten Wissenschaftler diese 120 Personen in regelmäßigen Abständen mit dem Ziel, den Verlauf der Lungenerkrankung zu dokumentieren. Bisher hatten Kinder und junge Erwachsene eine normale Lungenfunktion, gemessen mit den Standardmethoden. Einschränkungen waren allenfalls bei Rauchern zu finden. Wie es mit den Betroffenen aus dieser Kohorte im höheren Lebensalter weitergehen wird, muss sich noch zeigen.

Untersucht man Personen über 50 Jahren, findet man beim Alpha1-Antitrypsinmangel häufig ernied-

### Standard-Lungenfunktion (Spirometrie) bei Kindern mit Mukoviszidose – Sensitivität ↓↓





## Was ist ADHS? Zusammenfassung

Dr. Rosemarie Berthold  
Kompetenznetzwerk ADHS Köln

### Was ist ADHS?

Die Referentin ist Fachärztin für Kinder und Jugendmedizin und behandelt seit 15 Jahren ausschließlich Kinder mit ADHS.

Das Krankheitsbild ADHS (Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätssyndrom) ist sehr alt und wurde bereits vor 165 Jahren von dem Kinderarzt Heinrich Hoffmann im „Struwwelpeter“ beschrieben und illustriert. Treffend spiegelt es die Diagnose ADHS mit ihrem Facettenreichtum wieder. Der „Zappelphilipp“, der nicht ruhig sitzen kann, der „fliegende Robert“, der (zu) viel riskiert und der Träumer „Hans guck in die Luft“ zeigen, dass es unterschiedlich betroffene Kinder gibt und nicht alle Kinder zappeln. ADS Kinder, also nicht hyperaktive Kinder, fallen weniger auf und bekommen daher viel später Hilfe.

### Was sind die Kernsymptome?

Als Kernsymptome bezeichnet man bei ADHS die Unaufmerksamkeit, die Hyperaktivität und die Impulsivität.

Zur Unaufmerksamkeit zählen Symptome wie z.B. eine verminderte Konzentrationsfähigkeit, eine verringerte Daueraufmerksamkeit und eine erhöhte Ablenkbarkeit.

Die Hyperaktivität äußert sich in einer allgemeinen Bewegungsunruhe, die beim älteren Kind und beim Erwachsenen häufig oberflächlich verschwindet und einer inneren Unruhe gewichen ist. Der Patient ist

nach wie vor unruhig, zappelig – nur, man sieht es nicht mehr.

Die Steuerung ihrer Impulsivität bereitet den Betroffenen große Schwierigkeiten. Die mangelnde bzw. unzureichende Impulskontrolle ist problematisch - vor allem in Schul- und Lernsituationen. Erwachsene, die oft nicht diagnostiziert sind, leiden unter ihrer Andersartigkeit.

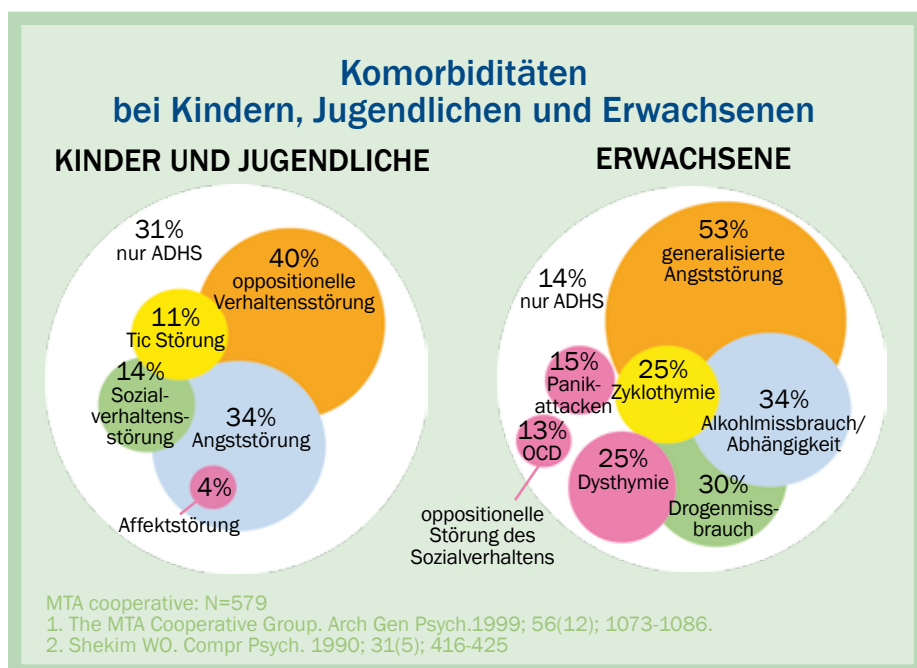
Modifizierend kommt oft noch eine sog. Komorbidität hinzu, d.h. zusätzliche, meist psychische Erkrankungen, die das Krankheitsbild schwieriger machen und die Patienten oft an den Rand der Belastbarkeit bringen. Nur 31% der Kinder sind von einem reinen ADHS betroffen, bei den Erwachsenen sind es sogar nur 14%. Der große Rest entfällt auf Störungen, die zusätzlich auftreten können.

### Epidemiologie

Die Prävalenz bei Kindern für ADHS liegt in Deutschland bei ca. 2% bis 6%. In absoluten Zahlen ausgedrückt heißt das, 200.000 bis 600.000 Kinder zwischen 6 und 18 Jahren sind von dieser Erkrankung betroffen. Jungen werden häufiger diagnostiziert als Mädchen – speziell beim hyperaktiv-impulsiven Typ (ADHS), Mädchen dominieren vorwiegend den unaufmerksamen Typ – ohne Hyperaktivität (ADS).

### ADHS Verlauf

Für diese veränderte Stoffwechselsituation gibt es keine Laborwerte, daher gestaltet sich eine eindeutige Diagnose oft schwierig. Probleme bereitet auch die Abgrenzung bzw. die Trennschärfe. Zwar gibt es klare klinische Kriterien, jedoch sind sie auch immer mit modifizierenden Faktoren vergesellschaftet.



# in Bildern

Die Kleinen hatten viel Spaß beim Ponyreiten...



...und die Großen durften ins Phantasialand





## Die Genotypisierung aus rechtlicher Sicht 1 Zusammenfassung

Matthias Herberg  
Rechtsanwalt

Herr Herberg ist Rechtsanwalt in der Dresdner Kanzlei Kucklick / Wilhelm / Börger / Wolf & Söllner und als Fachanwalt in den Bereichen Sozial- und Medizinrecht tätig.

Schwerpunkte des Vortrages des Referenten sind die rechtlichen Rahmenbedingungen des Gendiagnostikgesetzes, die allgemeinen Vorschriften und die Voraussetzungen genetischer Untersuchungen im Versicherungsbereich. Seine Kollegin Frau Lorenz hat im weiteren Vortrag den Schwerpunkt auf das Arbeitsrecht und die Gendiagnostik gelegt.

Für Anwälte ist es nicht einfach, sich aus rechtlicher Sicht mit dem Thema der Genotypisierung zu beschäftigen. Dabei ergeben sich durchaus auch Überschneidungen mit ethischen Überlegungen. Aber letztlich folgt das Recht den ethischen Bedenken, die man im Bereich der Genomanalyse, der Genotypisierung hat. Aber dieses Thema stellt sich auch im realen Leben und folglich auch im Recht. Herr Professor Pittschieler berichtete auf dem Alpha1 Kindertag von dem Neugeborenen-Screening in Südtirol. Auch dieses Screening im Säuglingsalter ist bereits eine genetische Untersuchung. Frau Dr. Berthold gab in ihrem Vortrag zu bedenken, dass Gentests bei ADHS auch zu falschen Ergebnissen führen können. Um auch den ethischen Rahmen dieser Diskussion darzustellen, zitierte der Referent aus einem Interview der Frankfurter Allgemeinen Sonntagszeitung mit dem niederländischen Ethiker Professor Guido de Wert vom Juli diesen Jahres.

dischen Ethiker Professor Guido de Wert vom Juli diesen Jahres.

**Prof. de Wert:** Jede Gendiagnostik Gesunder kann Menschen beunruhigen, falsche Ergebnisse liefern, zu unnötigen Eingriffen und Operationen oder Stigmatisierung führen. Bevor man also mit umfassenden genetischen Screening-Programmen in bestimmten Bevölkerungsgruppen beginnen darf, braucht es eine ethische Rechtfertigung der Zwecke. Und eine Abwägung, wann der Nutzen die Risiken überwiegt. Außerdem müssen die Rechte aller von den Tests potentiell Betroffenen respektiert werden.

**FAS:** Der Humangenetiker Francis Collins, Direktor der amerikanischen National Institutes of Health, propagiert den kompletten Erbgut-Check direkt nach der Geburt. Ist das sinnvoller Fortschritt?

**Prof. de Wert:** Vor einer solchen Euphorie kann ich als Ethiker nur warnen. Ärzte und Eltern könnten ein Wissen über die ferne Zukunft von Minderjährigen erhalten, zum Beispiel über derzeit unheilbar und sich erst im Erwachsenenalter entwickelnde Erbkrankheiten. Das Erheben solcher Informationen verletzt klar das Recht des Kindes auf eine offene Zukunft.

**FAS:** Welche Folgen fürchten Sie?

**Prof. de Wert:** Erwachsene könnte ein Kind seinen Eltern vorwerfen, ihr habt damals genetische Infor-

mationen über mich erhoben, die ich niemals hätte wissen wollen, wenn ich schon kompetent hätte entscheiden können. Die Gendiagnostik würde zu einer Form von Missbrauch. In einem Monitoring-Bericht für den niederländischen Gesundheitsrat haben wir daher empfohlen, dass es derzeit zutiefst unethisch wäre, eine komplette Erbgutanalyse bereits zu einem frühen Zeitpunkt im Leben von Minderjährigen durchzuführen. Von Menschen mit Erbkrankheiten wie Chorea Huntington, die erst spät im Leben auftreten und bisher nicht behandelbar sind, ist aus vielen Studien bekannt, dass die meisten als Erwachsene dieses Wissen über ihr künftiges Schicksal nicht haben wollen. In solchen Situationen schlägt das Recht auf Nichtwissen des Kindes das der Eltern, alles über dessen Erbgut wissen zu wollen.

(Aus: Frankfurter Allgemeine Sonntagszeitung, „Wenn Eltern wissen wollen“, 10.07.2012)

### Register und Genotypisierung

Beim Alpha1-Antitrypsinmangel gibt es ein Angebot der Feststellung des Genotyps, der auf einen Mangel an Alpha1-Antitrypsin schließen lässt. Wenn die Feststellung positiv ist, dann erfolgt eine Einladung, am Alpha1 Register in Homburg teilzunehmen. Zielstellung ist dabei die zentrale Information der Patienten, die Verbesserung der Diagnose und Therapie und um Erfahrungen über den Ablauf der Erkrankung zu gewinnen. Das Stichwort dabei ist die personalisierte Medizin. In der perso-



## Die Genotypisierung aus rechtlicher Sicht 2 Zusammenfassung

Dörte Lorenz  
Rechtsanwältin

Frau Lorenz ist Fachanwältin für Familienrecht und Tätigkeitsschwerpunkten im Arbeits- und Sozialrecht. Frau Lorenz arbeitet als Rechtsanwältin in der Dresdner Kanzlei Kucklick / Wilhelm / Börger / Wolf & Söllner.

### Die arbeitsrechtlichen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes

Ziel des Gesetzgebers bei der Einführung des Gendiagnostikgesetzes war, dass die mit dem Einsatz genetischer Untersuchungen verbundenen Chancen genutzt werden können, aber zugleich den damit einhergehenden Risiken begegnet wird und einem möglichem Missbrauch vorgebeugt werden soll.

Es stellte sich dabei die Frage, ob ein Arbeitgeber im Rahmen von Eignungstests oder im Rahmen des Beschäftigungsverhältnisses, im Rahmen von Arbeitsschutzmaßnahmen oder Ähnlichem, genetische Untersuchungen von Beschäftigten verlangen kann. Das war in der bisherigen rechtlichen Praxis umstritten, bis zur Einführung des Gendiagnostikgesetzes 2010 waren diese Aspekte rechtlich noch nicht geregelt. Besonders relevant im Arbeitsrecht sind dabei die §§ 19-22 des Gendiagnostikgesetzes. Wie Herr Herberg in seinem Vortrag schon ausgeführt hat, gilt auch in Bezug auf das Arbeitsrecht: Wenn einmal Kenntnis von den Ergebnissen besteht, können die Daten nicht mehr vernichtet werden. In den Vorschriften der §§ 19-22 des Gendiagnostikgesetzes hat der Gesetzgeber geregelt, wer Zugriff auf

diese Daten hat, wie der Umgang gestaltet wird und welche Rechte und Pflichten bezüglich dieser Daten bestehen.

### Anwendungsbereich

Zunächst muss der Anwendungsbereich geklärt werden. Dies wird im § 3, Nr. 12 des Gendiagnostikgesetzes geregelt. Es fallen nicht nur Arbeitnehmer in den Anwendungsbereich, sondern eine sehr große Gruppe von Beschäftigten. Den Beschäftigtenbegriff hat der Gesetzgeber sehr weit gefasst.

### Beschäftigte sind

- a) Arbeitnehmerinnen und Arbeitnehmer,
- b) die zur Berufsausbildung Beschäftigten sowie Beschäftigte i. S. d. § 26 BBiG,
- c) Teilnehmer an Leistungen zur Teilhabe am Arbeitsleben sowie an Abklärungen der beruflichen Eignung oder Arbeitserprobung (Rehabilitanden),
- d) die in anerkannten Werkstätten für behinderte Menschen Beschäftigten,
- e) Personen, die nach dem Jugendfreiwilligendienstegesetz beschäftigt werden,
- f) Personen, die wegen ihrer wirtschaftlichen Unselbstständigkeit als arbeitnehmerähnliche Personen anzusehen sind; zu diesen gehören auch die in Heimarbeit Beschäftigten und die ihnen Gleichgestellten,

g) Bewerberinnen und Bewerber für ein Beschäftigungsverhältnis sowie Personen, deren Beschäftigungsverhältnis beendet ist.

Dies gilt also insbesondere für Beschäftigte der Privatwirtschaft und des öffentlichen Dienstes, geschützt sind aber auch Beamte und Richter des Bundes, Soldaten und Bundesfreiwilligendienst Leistende. Die einzige Beschränkung, die es gibt: Der Schutz gilt nicht für Landesbeamte und nicht für Landesrichter.

### Begriffsbestimmung

Um die genetischen Eigenschaften rechtlich von anderen Eigenschaften abzugrenzen, bedarf es einiger Begriffsbestimmungen.

Genetische Eigenschaften sind im § 3 Gendiagnostikgesetz definiert: „Das sind ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene, vom Menschen stammende Erbinformationen, das heißt, die bei der Geburt bereits vorliegenden prägenden, nicht beeinflussbaren genetischen Daten, die den biologischen Kern des Menschen ausmachen.“ Ausgenommen sind also alle Veränderungen, die nach der Geburt eintreten. Nicht erfasst sind auch Erbinformationen, die nicht menschlichen Ursprunges sind, sondern nur Folge einer Infektion, wie z.B. die HIV-Infektion. Dieses unterliegt also nicht dem Schutz des Gendiagnostikgesetzes.

Die genetischen Untersuchungen werden ebenfalls in § 3 Gen-