

**Bericht & Report: EAROC-Symposium: Familiäre
Hypercholesterinämie**

Journal für Ernährungsmedizin 2009; 11 (3-4), 26-27

Homepage:

www.aerzteverlagshaus.at

**Online-Datenbank mit
Autoren- und Stichwortsuche**

MIT NACHRICHTEN DER



Erschaffen Sie sich Ihre ertragreiche grüne Oase in Ihrem Zuhause oder in Ihrer Praxis

Mehr als nur eine Dekoration:

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate, Kräuter und auch Ihr Gemüse ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz ohne grünen Daumen?

Dann sind Sie hier richtig





▲ Kosteneffektiv: Screening von Kindern Betroffener

EAROC-Symposium: Familiäre Hypercholesterinämie

UNTERDIAGNOSTIZIERT UND UNTERBEHANDELT

Die Familiäre Hypercholesterinämie ist die häufigste genetisch bedingte Stoffwechselstörung – und gleichzeitig die Erkrankung, die noch immer am häufigsten undiagnostiziert und unbehandelt bleibt.

EAROC (European Association for Research on Obesity in Childhood) veranstaltete gemeinsam mit dem Österreichischen Akademischen Institut für Ernährungsmedizin unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Kurt Widhalm von der Medizinischen Universität Wien/Abteilung für Ernährungsmedizin vom 20. bis 21. November 2009 im Billrothhaus, Gesellschaft der Ärzte, ein internationales Symposium mit dem Titel „Familial Hypercholesterolemia – New Aspects of Diagnosis and Treatment“. Zum zweiten Mal fand in Wien ein Symposium zum Thema „Familiäre Hypercholesterinämie“ (FH) statt, bei dem namhafte nationale und internationale Referenten über neue Diagnosemethoden und Therapieformen dieser angeborenen Stoffwechselstörung referierten. FH wird durch einen Rezeptordefekt in der Leber verursacht und führt zu erhöhten Plasmakonzentrationen an LDL- und Ge-

samtcholesterin. Als Folge treten, meist verursacht durch Atherosklerose, koronare Herzerkrankungen wie Angina Pectoris und frühzeitige Herzinfarkte auf. Als Highlight dieser Veranstaltung brachte Carl Djerassi, „Vater der Pille“ einen beeindruckenden Vortrag über die Entstehung „seines“ Medikamentes.

Ein Rezeptordefekt in der Leber führt zu erhöhten Plasmakonzentrationen an LDL- und Gesamtcholesterin.

Ziel dieses internationalen Expertenaustauschs war es, erneut die Sensibilität unter der Bevölkerung, speziell unter

den Ärzten, für das häufig auftretende Krankheitsbild (Prävalenz 1:500 Personen) zu erhöhen und die Früherkennung noch stärker zu etablieren. Dies kann beispielsweise bereits bei Kindern, deren Eltern eine Erkrankung der Herzkranzgefäße oder einen Herzinfarkt in jungen Jahren hatten oder erhöhte Cholesterinwerte aufweisen, erfolgen. Daher wurde abermals die Forderung nach einem präventiv durchgeführten routinemäßigen Screening von Kindern und Patienten mit frühzeitigen kardiovaskulären Erkrankungen (Herzinfarkt oder Schlaganfall bei Frauen \leq 65 Jahren und bei Männern \leq 55 Jahren) oder erhöhten Cholesterinwerten (Gesamtcholesterin \geq 200 mg/dl; LDL Cholesterin \geq 130 mg/dl) laut, das von der American Academy of Pediatrics empfohlen wird. In Österreich hat sich diese kosteneffektivste Strategie zur Diagnose von FH noch nicht durchsetzen lassen.

ATHEROSKLEROSEPRÄVENTION BEI KINDERN

Hinsichtlich der Prävention frühzeitiger Atherosklerose bei Kindern und Jugendlichen mit FH sollte ein größeres Augenmerk auf den systolischen Blutdruck gelegt werden, da dieser in Synergie mit Hypercholesterinämie zur Veränderung der Halsschlagader-Innenhaut (Intima) führt. Zur Früherkennung von atherosklerotischen Veränderungen der Blutgefäße, die symptomlos verlaufen, kristallisierte sich die Messung der Intima-Media-Dicke als günstige, nicht-invasive Methode heraus. Diese Ultraschallmessung lässt sich auch bei Kindern problemlos durchführen.

Dass sich die Forschung hinsichtlich der für diese Krankheit verantwortlichen Gendefekte noch keineswegs am Ende befindet, zeigte der holländische Wissenschaftler Joep Defesche auf. Erst kürzlich wurde „IDOL“ als potentiell verantwortliches Gen für FH entdeckt. Bislang konnten 1.043 Mutationen im LDL Rezeptor-Gen identifiziert werden. [British Heart Foundation, 2008]. Aufgrund der Tatsache, dass sich die Schwere der Mutationen unterschiedlich auf das kardiovaskuläre Risiko im Erwachsenenalter auswirkt, rückt die sogenannte Mutationsdiagnostik immer mehr in den Vordergrund: Mutation frühzeitig entdecken – richtig diagnostizieren – dementsprechend behandeln. Bei frühzeitiger Diagnosestellung ist eine adäquate Therapie der Erkrankung gut möglich. Der erste Schritt erfolgt anhand einer Lebensstilmodifikation, die auf einer fettmodifizierten und cholesterinreduzierten Ernährung ab einem Alter von 2 Jahren basiert. Dabei sollte die Cholesterinzufuhr unter 300 mg pro Tag liegen sowie die Fettaufnahme unter 30 % der Gesamtenergiezufuhr. Diese Empfehlungen können realisiert werden, indem einerseits auf fettarme Varianten von

Milch und Milchprodukten sowie Fleisch bzw. Wurstsorten (Geflügel, Schinken) zurückgegriffen wird und zum anderen, indem tierische Fettquellen gegen pflanzliche (hochwertige Pflanzenöle, pflanzensterol-angereicherte Margarine, Sojaprodukte sowie Nüsse) ausgetauscht werden [Gidding SS et al., 2009]. Außerdem empfehlen sich Fischarten wie Lachs, Makrele und Hering aufgrund ihres günstigen Fettsäuremusters zum wöchentlichen Verzehr.

Kann die Blutcholesterinkonzentration mit einer modifizierten Ernährung, die mindestens 3 bis 6 Monate eingehalten werden soll, nicht ausreichend gesenkt werden, müssen Medikamente herangezogen werden. Der holländische Kinderkardiologe Albert Wiegman betonte diesbezüglich die Wichtigkeit des frühzeitigen Beginns einer medikamentösen Behandlung. In Europa sind vorerst folgende Vorgangsweisen gewählt worden: Pravastatin bei Kindern ab 8 Jahren bzw. Simvastatin und Atorvastatin ab 10 Jahren.

NUR 5 % IN BEHANDLUNG

Im Falle einer schweren heterozygoten Form der FH oder einer homozygoten Form, die einen wesentlichen Aspekt dieses Meetings darstellte, muss gegebenenfalls schon bei Kindern eine LDL-Apherese in Betracht gezogen werden. Je nach LDL-Ausgangswert wird diese Behandlungsform alle 1 bis 2 Wochen durchgeführt. Einheitliche Empfehlungen zur LDL-Apherese-Behandlung im Bereich der Pädiatrie gibt es noch nicht.

Trotz der klaren Empfehlungen zur Diagnose und Behandlung wird aufgrund der mangelnden Bekanntheit der FH (auch beim medizinischen Personal) nur ein Bruchteil der Betroffenen erfasst. Von den geschätzten 4.000 Kindern/Jugendlichen in Österreich sind laut einer

durchgeführten Befragung im Jahr 2008 nur etwa 200 Kinder und Jugendliche in Behandlung.

Vor allem in Österreich ist noch viel Aufklärungsarbeit zu dieser genetisch bedingten Stoffwechselstörung notwendig.

Als Höhepunkt dieser Veranstaltung gab der weltweit bekannte und erfolgreiche Wissenschaftler Carl Djerassi – Erfinder der Anti-Baby-Pille – ein hochklassiges Impulsreferat über den langen Weg von der Idee Ludwig Haberlandt (1921) bis hin zur Anwendung dieses Verhütungsmittels, dessen „Geburtstag“ der 15. Oktober 1951 ist. Erst 1960 kam die erste Anti-Baby-Pille auf den amerikanischen Markt. Carl Djerassi gilt als Paradebeispiel dafür, wie hart und wie lang ein Wissenschaftler arbeiten muss, um einen Durchbruch zu schaffen.

Am Ende des Symposiums war allen bewusst, dass vor allem in Österreich noch eine Menge an Aufklärungsarbeit und Sensibilisierung zu dieser genetisch bedingten Stoffwechselstörung geleistet werden muss. Alle Ärzte werden aufgefordert, „Warnsignalen“ wie deutlich erhöhte Cholesterinwerte sowie frühzeitige kardiovaskuläre Events Beachtung zu schenken, im Falle „Familiäre Hypercholesterinämie“ zu diagnostizieren und folglich frühzeitig mit der Behandlung zu beginnen.

© OEAIE 2009; Miklautsch M., Widhalm K.

Impressum

HERAUSGEBER: Univ.-Prof. Dr. Kurt Widhalm, Österreichisches Akademisches Institut für Ernährungsmedizin, Alser Straße 14/1/4a, 1090 Wien, Tel. +43 1 402 64 72, Fax +43 1 405 88 76, E-Mail office@oeaie.org, Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien, Tel. +43 1 40400-2337, Fax +43 1 40400-2338, E-Mail: kurt.widhalm@meduniwien.ac.at
MEDIENINHABER UND VERLEGER: Verlagshaus der Ärzte GmbH, Nibelungengasse 13, 1010 Wien, Tel. +43 1 512 44 86, Fax +43 1 512 44 86-24, www.aerzteverlagshaus.at
CHEFREDAKTION: Dr. Karin Gruber, Tel. +43 1 512 44 86-23, Fax +43 1 512 44 86-24, E-Mail k.gruber@aerzteverlagshaus.at
REDAKTIONSTEAM WISSENSCHAFT: Andrea Hofbauer, MSc, Verband der Diätologen Österreichs, Grüngasse 9/Top20, 1050 Wien, Tel. 602 79 60, Fax +43 1 600 38 24, E-Mail vorsitzende@diatologen.at, Univ.-Prof. Dr. Bernhard

Ludvik, Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Innere Medizin III, Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien, Tel. +43 1 40400-4346, Fax +43 1 40400-5740, E-Mail bernhard.ludvik@meduniwien.ac.at, Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Markt, Universität Wien, Institut für Physiologie, Schwarzschanerstraße 17, 1090 Wien, Tel. +43 1 42 77-62110, E-Mail wolfgang.markt@meduniwien.ac.at, Univ.-Prof. Dr. Kurt Widhalm
WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT: Univ.-Prof. Dr. Doris Balogh, Innsbruck; Univ.-Prof. Dr. Wilfried Druml, Wien; Univ.-Prof. Dr. Robert Gasser, Graz; Univ.-Prof. Dr. Alain Golay, Genf; Univ.-Prof. Dr. J. Michael Hackl, Innsbruck; Univ.-Prof. Dr. Fritz Hoppichler, Salzburg; Univ.-Prof. Dr. Klaus-Dieter Jany, Karlsruhe; Univ.-Prof. Dr. Michael Kunze, Wien; Univ.-Prof. Dr. Monika Lechleitner, Innsbruck; Dr. Meinrad Lindschinger, Lassnitzhöhe; Univ.-Prof. Dr. Herbert Lochs, Innsbruck; Univ.-Prof. Dr. Erich Roth, Wien; Univ.-Prof. Dr. Guntram Schern-

thaler, Wien; Univ.-Prof. Dr. Hermann Toplak, Graz; Univ.-Prof. Dr. Thomas C. Wascher, Graz
ANZEIGENBERATUNG: MMag. Stefan Chibici, Agentur inSELL, Tel. 0676/525 21 54, E-Mail jemanzeigen@aerzteverlagshaus.at
GRAFIK & LAYOUT: 1000ideen.at, Michael Zimmer, Stubenberggasse 7, 8010 Graz, Tel. +43 316 72 26 83, E-Mail office@1000ideen.at, www.1000ideen.at
DRUCK: Universitätsdruckerei Klampfer GmbH, 8181 St. Ruprecht/Raab
VERLAGSPOSTAMT: 8020 Graz, P.b.b. GZ02Z031114M
ERSCHEINUNGSORT: 1010 Wien
ERSCHEINUNGSWEISE: viermal jährlich
ABONNEMENT: € 36,-, im Ausland zuzüglich Postkosten