

Diagnose einer familiären Hyperlipidämie auf Umwegen

Lipidstörung beim Sohn führt auf die Spur des kranken Vaters

DETLEF KUNZE

Patient

Männlich, 6 Jahre

Grunderkrankung

Empty-sella-Syndrom mit partieller Hypophysenhinsuffizienz und Wachstumshormon-Mangel.

Lipidprofil

Seit dem 3. Lebensjahr auffällig und durch die Grunderkrankung nicht erklärbar:

Gesamtcholesterin: um 300 mg/dl
HDL-Cholesterin: 50 mg/dl
LDL-Cholesterin: 200–220 mg/dl
Lp(a): 30–35 mg/dl

Molekulargenetik des LDL-Rezeptorgens: im Exon 11, Codon 528: Glyzin gegen Asparagin in heterozygoter Konstellation.

Lipidwerte in der Familie

Mutter: unauffällige Lipidparameter
Vater: bis zum Alter von 35 Jahren nie untersucht.

Erstuntersuchung 2009:

Gesamtcholesterin: 360 mg/dl
HDL-Cholesterin: 45 mg/dl
LDL-Cholesterin: 290 mg/dl
Lp(a): 35 mg/dl
LDL-Rezeptorgen: gleiche Mutation wie sein Sohn.

Diagnose

Familiäre Hypercholesterinämie Typ II.

Welche Therapie ist sinnvoll?

Therapie beim Patienten:

Gemäß den Interventionsgrenzen (Abb. 1) gilt folgende Ernährungsmodifikation:

- Diätetische Behandlung ab dem 3. Lebensjahr.
- Den Verzehr gesättigter sowie transisomerer Fettsäuren auf 8–12% der Energiezufuhr begrenzen.
- Fettzufuhr auf 30–35% der Gesamtkalorien begrenzen, ebenso die Cholesterinzufuhr von 150 mg/Tag.

Entsprechend den Leitlinien der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) sollten bevorzugt komplexe und langsam resorbierbare Kohlenhydrate verzehrt werden. Da dies jedoch für Kinder unattraktiv ist, erscheinen strikte Begrenzung des Zuckerverzehrs und hohe Ballaststoffzufuhr nicht sinnvoll.

Hilfreich für das praktische Vorgehen speziell bei Kindern und Jugendlichen ist der Ratgeber der DGFF mit Fettstoffwechselstörungen (siehe Abb. 2).

Nachfolgend wird die Therapie bei Kindern mit heterozygoter familiärer Hypercholesterinämie auf der Basis der Europäischen Leitlinien zusammengefasst:

- Bewegung
- Ernährungsumstellung (je früher, desto besser):
 - Nicht zu kalorienreich – die Waage ist eine gute Kontrolle (nur, wenn der Patient übergewichtig ist!)
 - Auf versteckte Fette achten
 - Pflanzliche Fette bevorzugen

Abbildung 1

Interventionsgrenzen für eine gezielte Ernährungsmodifikation

Lebensjahre	LDL (mg/dl)	Triglyzeride (mg/dl)
1–3	110	130
4–7	120	140
8–15	130	140
16–19	130	150
Erwachsene	160	200

- Öfter Vollkornprodukte, mehr Gemüse, Kartoffeln und frisches Obst
- Sparsam salzen, gezielt würzen
- Medikamente
 - 8–13 Jahre: Pravastatin Mittel der Wahl, danach eventuell Simvastatin.
 - Ab dem 13. Lebensjahr: Atorvastatin.

Therapie beim Vater:

Hier steht neben der Ernährungsmodifikation die Statintherapie im Vordergrund und ist nach den Richtlinien und Empfehlungen der DGFF zu gestalten (www.lipidliga.de).

Verlaufskontrollen beim Sohn

Beim Patienten ist derzeit noch keine erhöhte Intima-Media-Dicke bzw. Plaquesbildung an der Carotis externa nachweisbar. Diese Befunde müssen bei den Verlaufskontrollen regelmäßig kontrolliert werden.



Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. med. Detlef Kunze
Kinder- und Jugendarzt –
Kinderendokrinologe –
Vorstandsmitglied
der DGFF
DGFF Lipid-Liga e.V.
Waldklausenweg 20
D-81377 München
E-Mail: dr.detlef.kunze@t-online.de

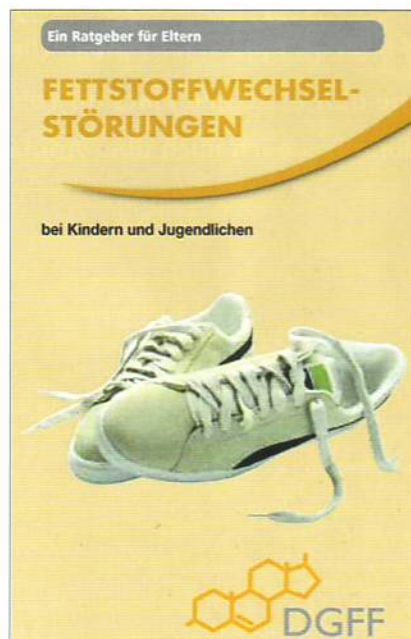


Abb. 2 Der DGFF-Ratgeber bietet praktische Tipps zur Ernährungsmodifikation.