

Familiär kombinierte Hyperlipidämie

Ohne Behandlung hohes Risiko für einen Herzinfarkt in jungen Jahren

HANS-ULRICH KLÖR, GIESSEN

Patient:

Weiblich, 43 Jahre, BMI 24.

Beschwerden:

Keine.

Lipidstatus (ohne Therapie):

Gesamt-Cholesterin:	295 mg/dl (7,61 mmol/l)
LDL-Cholesterin:	184 mg/dl (4,75 mmol/l)
HDL-Cholesterin:	58 mg/dl (1,50 mmol/l)
Triglyzeride:	267 mg/dl (3,02 mmol/l)

KHK-Anamnese:

Diabetes mellitus bekannt, kein Nikotin- oder Alkoholabusus, keine weiteren Begleiterkrankungen (KHK, PAVK, Apoplex).

Familienanamnese:

Vater Gesamtcholesterin: 290 mg/dl (7,48 mmol/l).

Diagnose:

Es handelt sich bei der Patientin um eine familiär kombinierte Hyperlipidämie: sowohl die LDL-Cholesterin- als auch die Triglyzeridkonzentration sind erhöht. Eine genetische Belastung scheint vorzuliegen (Vater).

Expertenrat:

Weitere Familienuntersuchungen. Da Diabetes als zusätzlicher Risikofaktor vorliegt, Therapie mit einem Statin, um das LDL-Cholesterin zu senken. Ein Zielwert von 100 mg/dl (2,6 mmol/l) ist anzustreben, optional 70 mg/dl (1,8 mmol/l). Im Hinblick auf die erhöhte Triglyzeridkonzentration eine Kombination mit Fibraten und/oder Nikotinsäuren und/oder Omega-3-Fettsäuren. Des Weiteren Ausschöpfung nicht medikamentöser Maßnahmen: vermehrte körperliche Aktivität, eventuell Gewichtsreduktion (BMI reicht nicht,

Bauchumfang bei Frauen weniger als 88 cm), Verzicht auf Alkohol (hält die Patientin bereits ein), wenig rasch resorbierbare Kohlenhydrate und eine fettarme Kost.

Die familiär kombinierte Hyperlipidämie wird häufig nicht entdeckt

Die familiär kombinierte Hyperlipidämie (Familial Combined Hyperlipidemia [FCHL]) wurde erstmals von Goldstein und Mitarbeitern im Jahr 1973 beschrieben. Typisch ist das Vorhandensein verschiedener Phänotypen einer Hyperlipidämie (isolierte Hypercholesterinämie, isolierte Hypertriglyzeridämie oder eine gemischte Hyperlipoproteinämie mit gleichzeitiger Erhöhung der LDL-Cholesterin- und Triglyzeridkonzentration) innerhalb einer Familie bei gleichzeitig positiver Familienanamnese für eine frühzeitige koronare Herzkrankheit. Die Häufigkeit in der Bevölkerung wird mit 1:100 beschrieben.

Kardiovaskuläres Risiko:

Es ist mit einem sehr hohen kardiovaskulären Risiko verbunden. Es handelt sich hierbei um die häufigste Form der Hyperlipidämie bei Patienten mit überlebtem Herzinfarkt vor dem 70. Lebensjahr.

Laborbefunde:

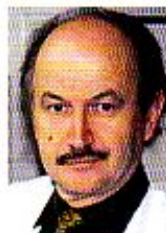
Typisch für die Laborbefunde eine FCHL sind: erhöhte Konzentrationen von Apolipoprotein B mit Erhöhung des LDL-Cholesterins und/oder der Serumtriglyzeride. Ursache: Die Leberzellen synthetisieren vermehrt kleine triglyzeridarme, Apolipoprotein-B-100-reiche VLDL-Partikel; diese sind mit einer hohen Atherogenität vergesellschaftet. Da im Gegensatz zur familiären Hypertriglyzeridämie auch mehr Apolipoprotein-B-100 synthetisiert wird, werden mehr VLDL-Partikel ins Blut gegeben. Die Erhöhung der Cholesterin- und Triglyzeridkonzentrationen im Se-

rum liegen zumeist zwischen 200 und 300 mg/dl, wie im Fall der beschriebenen Patientin. Auszuschließen sind Remnant-Hyperlipoproteinämien (Typ III). Hinweisend hierfür sind (bei Angaben in mg/dl) eine in gleichem Ausmaß erhöhte Cholesterin- und Triglyzeridkonzentration (Quotient Cholesterin/Triglyzeride von 0,7 bis 1,3), verursacht durch eine Anreicherung von Chylomikronen- und VLDL-Remnants im Plasma. Weiterführend ist die Lipoproteinelektrophorese (breite Beta-Bande) und die Bestimmung des Apolipoprotein-E-Phänotyps (E2/E2).

Therapie:

Im Vordergrund steht der Versuch, das LDL-Cholesterin zum Zielwert zu bringen. Bei der familiären kombinierten Hyperlipidämie richtet sich die Therapie nach der aktuell bestehenden Lipoproteinkonstellation. Die familiäre Dysbetalipoproteinämie und die familiäre kombinierte Hyperlipidämie sollten bereits bei relativ gering erhöhten Triglyzeridkonzentrationen, nach Ausschöpfung diätetischer Maßnahmen, medikamentös behandelt werden. Primär werden hier Statine eingesetzt.

Bei Hochrisikopatienten, bei denen hohe Triglyzeride und niedrige HDL-Cholesterinwerte vorliegen, kann mit Fibraten (z.B. Bezafibrat, Fenofibrat) und/oder Nikotinsäure kombiniert werden.



Korrespondenzanschrift:

Prof. Dr. med.
Hans-Ulrich Klör
Vorstandsmitglied DGFF
III. Med. Klinik und Poliklinik,
Universitätsklinikum
Gießen und Marburg
GmbH
Rodthohl 6
D-35392 Gießen
E-Mail: Hans-Ulrich.
Kloer@innere.med.
uni-giessen.de