

**Familiäre Hypercholesterinämie – die häufigste genetisch bedingte  
Stoffwechselstörung – ist gleichzeitig die Erkrankung, die am häufigsten  
undiagnostiziert und unbehandelt bleibt!**

**EAROC (European Association for Research on Obesity in Childhood) veranstaltete gemeinsam mit dem Österreichischen Akademischen Institut der Ernährungsmedizin unter der Leitung von Univ. Prof. Dr. Kurt Widhalm von der Medizinischen Universität Wien/Abteilung für Ernährungsmedizin vom 28. – 29. November 2008 im Campus der Universität Wien ein internationales Symposium zum topaktuellen Thema Lipide (Blutfette) und Obesity (Fettsucht) bei Kindern unter dem Titel „Lipids in Children“ Obesity and Familial Hypercholesterolemia“.**

Im Rahmen dieses Symposiums berichteten namhafte nationale und internationale Referenten über Genese, Diagnostik und Therapie von Lipidstoffwechselstörungen bei adipösen Kindern und solchen mit (angeborener) familiärer Hypercholesterinämie - einem Krankheitsbild, bei dem es erblich bedingt zu erhöhten Plasmakonzentrationen an LDL- und Gesamtcholesterin kommt. Die deutlich erhöhten Cholesterinwerte im Blut werden durch einen Rezeptordefekt in der Leber verursacht und können zu früher Entwicklung von Atherosklerose, die sich als koronare Herzerkrankungen sowie als Herzinfarkt manifestieren können, führen.

Das Ziel des internationalen Austauschs war es daher, die Sensibilität unter der Bevölkerung, speziell unter der Ärzteschaft, für das häufig auftretende Krankheitsbild (1:500 Personen) zu erhöhen und die Früherkennung zu etablieren. Dies kann beispielsweise bereits bei Kindern, deren Eltern eine Erkrankung der Herzkranzgefäße oder einen Herzinfarkt in jungen Jahren hatten oder erhöhte Cholesterinwerte zeigen, erfolgen. Daher wurde auch die Forderung nach einem präventiv durchgeführten routinemäßigen Screening laut.

Solch ein Screening von Kindern und Patienten mit frühzeitigen kardiovaskulären Erkrankungen (Herzinfarkt oder Schlaganfall) oder erhöhten Cholesterinwerten wird von der *American Academy of Pediatrics* zwar empfohlen und erwies sich als die kosteneffektivste Strategie zur Diagnose von FH [Marks D et al. 2000] ist in Österreich aber noch nicht etabliert. Nach der neuesten Studie aus Spanien, die kurz vor der Veröffentlichung steht, können **~3 Lebensjahre** durch die Entdeckung über ein Gen-Screening-Programm gerettet werden [Olivia et al 2009]. Als Beispiel eines solchen Programms sei LIPOchip erwähnt, ein DNA-Chip, der mittlerweile in Spanien und Holland flächendeckend zur Früherkennung von FH eingesetzt und bezahlt wird. Vergleichend schlecht sieht dazu die Lage in Österreich aus: Zwar wurde vom Gesundheitsministerium im Jahre 2005 in Österreich ein Gesundheitspass für Jugendliche entworfen, in dem eine Cholesterin- und HDL-Chol-Bestimmung vorgesehen ist, jedoch ist dieser aber leider **nie** verteilt worden!

Eine Studie aus den Niederlanden zeigt, dass bei einem Kind mit einem LDL- Cholesterin über 135 mg/dl und einem Elternteil mit diagnostizierter FH eine 98%ige Wahrscheinlichkeit für eine LDL-Rezeptor Mutation vorliegt [Wiegman A. et al. 2003].

Bei frühzeitiger Diagnosestellung ist eine adäquate Therapie der Erkrankung gut möglich. Dass bei FH-Patienten spezielle Ernährungsempfehlungen einen Erfolg aufweisen können, zeigt eine derzeit laufende Studie an der Medizinischen Universität Wien: Ein erster Trend zeigt: dass sich die Verwendung von Rapsöl als Kochfett im Vergleich zu Sonnenblumenöl günstiger auf den Cholesterinspiegel auswirkt. Ein weiterer positiver Effekt durch Ernährung konnte anhand einer Langzeitstudie gezeigt werden: Bei ca. 80 % der Patienten führte Sojaprotein zu einer Senkung der Cholesterinwerte um ca. 10%. [Widhalm et al., unpublished]

Reicht eine modifizierte Ernährung nicht zur Senkung der Cholesterinwerte aus, müssen Medikamente herangezogen werden. Dazu bestätigten rezente Daten aus den Niederlanden die Empfehlung der American Academy of Pediatrics, dass eine medikamentöse Behandlung mit Statinen bei Kindern ab 8 Jahren und einer schweren Form von FH nach Einhaltung einer fettmodifizierten Diät für mindestens 3 Monaten durchaus indiziert ist [Rogenburg et al 2007].

Dennoch wird aufgrund der mangelnden Bekanntheit der Problematik die Diagnose FH nur bei einem Bruchteil der Patienten rechtzeitig gestellt. Von den geschätzten 3700 Kindern/Jugendlichen in Österreich sind laut einer jüngst durchgeführten Befragung nur etwas mehr als 100 bekannt und in Behandlung.

Am Ende des Symposiums war allen bewusst, dass heutzutage eine **undiagnostizierte und unbehandelte FH** eine Krankheit, eine Stoffwechselstörung - jedoch vielmehr noch ein **Desaster** darstellt. Daher werden alle (Kinder)Ärzte zur Beachtung und Diagnostizierung dieser Krankheit aufgefordert