



Familiäre Hypercholesterinämie:
 Wird die Erkrankung von beiden Elternteilen vererbt, verläuft sie besonders schwer.
 © fisher05 / stock.adobe.com

Die unsichtbare Gefahr: Familiäre Hypercholesterinämie

Ernährung. Die klinischen Symptome einer familiären Hypercholesterinämie zeigen sich häufig schon sehr früh. Charakteristisch sind extrem hohe LDL-Cholesterinwerte, die zu atherosklerotischen Veränderungen führen. Lebensstiländerungen können helfen.

Gesamtcholesterinwert von 400mg/dl, der unter 200mg/dl liegen sollte, und einen LDL-Cholesterinwert von 300mg/dl, der unter 130mg/dl liegen sollte.

Dieser Fall ist typisch für einen Patienten mit familiärer Hypercholesterinämie (FH). Solche Cholesterinablagerungen treten bereits bei Kindern mit FH auf und können durch Ultraschalluntersuchungen der Arterienwand (Intima-Media-Dicke, IMT) festgestellt werden.

Atherosklerotische Plaques

Cholesterin ist ein lebenswichtiger Baustein, aus dem der Körper verschiedene Hormone produziert. Der größte Teil des Cholesterins wird vom Körper in der Leber produziert, ein kleinerer Teil wird über die Nahrung aufgenommen. LDL (Low-Density Lipoprotein)-Cholesterin ist der eigentliche Risikofaktor, da es das Cholesterin in die Gefäße bringt, während HDL (High-Density Lipoprotein)-Cholesterin für den Rücktransport von Cholesterin in die Leber sorgt. Auf der Innenhaut der Gefäße findet der Krankheitsprozess statt, nämlich die Bildung von zunächst stark fettigen, später auch teilweise verkalkten Plaques, den atherosklerotischen Plaques (Abb. 2). Platzt eine solche Plaque, kommt ihr Inhalt, der unter anderem reich an Cholesterin ist, in direkten Kontakt mit dem Blut. Dann kann sich ein Herzinfarkt, ein Schlaganfall oder eine akute Durchblutungsstö-



© privat



Es gibt keine Grenzwerte zum Ausschluss einer FH.

Mag. Karin Fallmann
 Österreichisches Akademisches Institut für Ernährungsmedizin (ÖAIE), Wien

rung im Bein bzw. Fuß entwickeln. Ein erhöhter LDL-Cholesterinspiegel im Blut begünstigt diesen Prozess.

Prävalenz von FH

Die Prävalenz von FH liegt bei etwa 1:250. Die FH basiert auf einer genetischen Veränderung. Aufgrund eines genetischen Defekts funktionieren die LDL-Rezeptoren in der Leber nur teilweise. Dabei kann zwischen zwei Formen unterschieden werden. Wird die Erkrankung nur von einem Elternteil vererbt (heterozygot), ist das Risiko für einen Herzinfarkt im Alter von 40 bis 60 Jahren hoch. Wird die Erkrankung hingegen von beiden Elternteilen vererbt (homozygot), verläuft sie besonders schwer. Die Betroffenen sterben in der Regel im Kindesalter an den Folgen eines schweren Herzinfarkts. Diese Form ist jedoch sehr selten und liegt etwa bei 1:500.000, genaue Zahlen liegen nicht vor.

Anamnese und Lipid-Screening

Der Grund, warum FH häufig zu spät und selten diagnostiziert wird, liegt darin, dass die betroffenen Patientinnen und Patienten zunächst keine Symptome zeigen. Auch bei einer klinischen Untersuchung, wie sie vom Haus- oder Kinderarzt durchgeführt werden kann, sind keine Veränderungen festzustellen.

Die klinische Diagnose einer FH in einem frühen Stadium erfolgt durch das Abklären der Cholesterinwerte (LDL-Cholesterin > 190 mg/dl;

bei Kindern unter 16 Jahren: LDL-Cholesterin ca. 110-130 mg/dl) und einer positiven Familienanamnese (vorzeitige Herz-Kreislauf-Erkrankungen in der Familie oder Verwandte ersten Grades mit LDL > 190 mg/dl). Die Familienanamnese legt den Verdacht auf FH nahe, wenn mehrere nahe Verwandte bereits ungewöhnlich früh erkrankt oder an einem Herzinfarkt gestorben sind – zum Beispiel zwischen dem 40. und 55. Lebensjahr, bei homozygoter FH sogar früher. Im Labor können erhöhte Cholesterinwerte mit einem einfachen Bluttest nachgewiesen werden. Es gibt jedoch keine eindeutigen Grenzwerte, unterhalb derer eine FH eindeutig ausgeschlossen werden kann. Umgekehrt gibt es keinen definierten Cholesterinwert, oberhalb dessen eine FH mit Sicherheit diagnostiziert werden kann. Ein positiver Gentest kann eine FH nachweisen, ein negativer Test schließt diese jedoch nicht aus.

Bevor ein universelles Lipid-Screening empfohlen werden kann, muss nachgewiesen sein, dass der Nutzen die Risiken und Kosten übersteigt. Die relativ geringe Inanspruchnahme von Lipid-Screenings, die in neueren Studien festgestellt wurde, könnte das Zögern der Ärztinnen und Ärzte widerspiegeln, Bluttests bei Kindern ohne solche Nachweise durchzuführen. Familien könnten zudem zögern, diese Tests durchführen zu lassen, weil sie zeit- und/oder kostenintensiven Eingrif-

Von Kurt Widhalm und Karin Fallmann

Ein junger, gesunder 33-jähriger Mann erleidet unerwartet einen schweren Herzinfarkt und wird sofort auf eine kardiologische Station gebracht. Ein Herzkatheter wird als Untersuchungs- und gleichzeitig Behandlungsmethode umgehend eingesetzt. Die Ärztinnen und Ärzte entdecken einen fast vollständigen Verschluss einer der Koronararterien und setzen einen Stent. Der Patient übersteht den Eingriff gut und erlangt seine Gesundheit und Arbeitsfähigkeit weitgehend zurück.

Bei der Erhebung der Krankengeschichte stellen die Behandelnden fest, dass mehrere seiner Verwandten im Alter zwischen 40 und 55 Jahren Herzinfarkte hatten, die teilweise auch tödlich verliefen. Blutuntersuchungen des Patienten zeigen einen

fen skeptisch gegenüberstehen, die sie als zu aggressiv für ihre Kinder ansehen. Es bedarf in Zukunft qualitativ hochwertiger Studien, die bessere Abschätzungen des Nutzens und Schadens von Lipid-Screenings bei Kindern liefern.

Ernährungstherapie und Lebensstiländerung

Grundlage der Behandlung von FH ist die Änderung des Lebensstils. Dabei ist eine gesunde Ernährung genauso wichtig wie regelmäßige körperliche Aktivität. Übergewicht sollte vermieden oder reduziert werden. Die meisten Patientinnen und Patienten mit FH sind jedoch normalgewichtig.

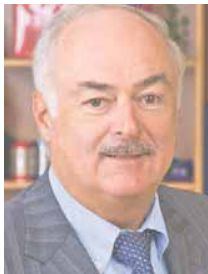
Die Ernährung ist die wichtigste Basismaßnahme für die Intervention bei allen Hyperlipoproteinämien. In der Regel kann davon ausgegangen werden, dass durch gezielte Ernährungsmaßnahmen langfristig eine Senkung der Cholesterinkonzentration um zehn bis 15 Prozent möglich ist. Grundlage der Ernährungstherapie ist die Reduktion der Gesamtfettzufuhr, insbesondere die Zufuhr von gesättigten Fettsäuren. Die Cholesterinaufnahme über die Nahrung sollte unter 300 mg/Tag liegen.

Die Fettaufnahme sollte auf etwa 30 Prozent der zugeführten Energie begrenzt werden. Das bedeutet, dass alle fetthaltigen Lebensmittel so weit wie möglich gemieden werden sollten. Darüber hinaus ist es sinnvoll, gesättigte (vor allem tierische) Fette durch einfach und mehrfach ungesättigte Fettsäuren wie zum Beispiel Rapsöl oder Olivenöl zu ersetzen.

Eine weitere Senkung sowohl der LDL- als auch der Gesamtholesterinwerte um etwa zehn Prozent kann erreicht werden, indem tierisches Eiweiß - allen voran Fleisch - durch pflanzliches Eiweiß wie beispielsweise Soja ersetzt wird. Zucker, gesüßte Lebensmittel sowie Weißbrot und geschälter Reis sollen reduziert und stattdessen Vollkornprodukte verwendet werden. Eine Änderung des Lebensstils allein reicht in vielen Fällen, vor allem auf lange Sicht, nicht aus.

Medikamente und LDL-Apherese

Derzeit sind Statine die medikamentöse Standardtherapie für FH, die auch bei Kindern im Alter von sechs bis acht Jahren eingesetzt werden kann. Statine wirken, indem sie die körpereigene Cholesterinproduktion in der Leber hemmen. Es gibt ausreichend Daten, die zeigen, dass diese Therapie wirksam ist und das Auftreten von Gefäßveränderungen verhindern oder zumindest verzögern kann. Die European Society of Cardiology (ESC) gibt bei Erwachsenen auch ohne arteriosklerotische Manifestationen Zielwerte in der Größenordnung



© citronerot.at



Fetthaltige Lebensmittel sollen weitgehend vermieden werden.

Univ.-Prof. Dr. Kurt Widhalm
 Österreichisches Akademisches Institut für Ernährungsmedizin (ÖAIE), Wien



www.shawellness.com

von 70 mg/dl und darunter an. Reicht dies allein nicht aus, können zusätzlich oder - wenn Statine nicht vertragen werden - Cholesterin-Re-sorptionshemmer aus dem Darm (z. B. Ezetimib) eingesetzt werden. Nebenwirkungen von Statinen sind sehr selten, kommen aber bei höheren Dosierungen vor. Zusätzlich gibt es noch neue, stark LDL-Cholesterin-senkende Medikamente, die sogenannten PCSK-9-Hemmer, die nur alle paar Wochen gespritzt werden müssen. Sie sind derzeit bei entsprechender Infikation für Kinder und Jugendliche zugelassen.

Bei schweren Fällen ist die LDL-Apherese die wichtigste und wirksamste Therapie, die aktuell zur Verfügung steht. Bei diesem Verfahren wird den Patientinnen und Patienten in einem Kreislauf Blut entnommen und wieder zugeführt. Dabei kann dem Blut durch spezielle Säuren LDL-Cholesterin entzogen werden. Diese Behandlung muss alle ein bis zwei Wochen durchgeführt werden. Sie kann jedoch das Fortschreiten der Atherosklerose bei sehr stark erhöhten LDL-Werten hintanhaltend.

Ernährung: Roter Reis

Roter Reis ist ein mit roten Schimmelpilzen fermentierter Reis und wird als Nahrungsergänzungsmittel häufig mit der Aussage beworben, „den Cholesterinspiegel rein natürlich und ohne Nebenwirkungen zu senken“. Der enthaltene Wirkstoff mit der cholesterinsenkenden Wirkung ist Monacolin K und chemisch identisch mit dem verschreibungspflichtigen Arzneistoff Lovastatin. Allerdings können sowohl Lovastatin als auch Monacolin K Nebenwirkungen auslösen, wie etwa eine Erhöhung des Blutzuckerspiegels sowie Wechselwirkungen mit Medikamenten wie zum Beispiel Blutgerinnungshemmern. Eine Tagesdosis von 3 mg Monacolin darf daher keinesfalls überschritten werden. Da die Gehalte von Monacolin K in Rotschimmelreisprodukten herstellungsbedingt schwanken, ist der Einsatz sehr schwierig.

Das Gremium für Lebensmittel-zusatzstoffe und Lebensmittel-zugesezte Nährstoffquellen (ANS) hat ein wissenschaftliches Gutachten über die Sicherheit von Monacolinen in Rotschimmelreis (RYR) erstellt. Dafür wurden die verfügbaren wissenschaftlichen Erkenntnisse überprüft. Das Gremium bestätigt, dass Monacolin K in Lactonform identisch mit Lovastatin ist, dem Wirkstoff mehrerer Arzneimittel, die in der EU zur Behandlung von Hypercholesterinämie zugelassen sind. Die verfügbaren Informationen über die berichteten schädlichen Wirkungen beim Menschen werden vom Gremium als ausrei-

chend beurteilt, um zu dem Schluss zu gelangen, dass Monacoline aus RYR bei Verwendung als Nahrungsergänzungsmittel bei einer Anwendungsmenge von 10 mg/Tag Anlass zu erheblichen Sicherheitsbedenken geben. Außerdem wurden auch einzelne Fälle schwerer Nebenwirkungen für Monacoline aus RYR bei einer Aufnahmemenge von nur 3 mg/Tag beobachtet. Auf der Grundlage der verfügbaren Informationen ist das Gremium in seinem Gutachten nicht in der Lage, eine Aufnahme von Monacolinen aus RYR zu ermitteln, die keinen Anlass zu Bedenken hinsichtlich schädlicher Auswirkungen auf die

Gesundheit der Allgemeinbevölkerung und gegebenenfalls für gefährdete Untergruppen der Bevölkerung gibt. Der Einsatz von Rotem Reis als Nahrungsergänzungsmittel kann daher bei entsprechender Infikation für die Behandlung von Patientinnen und Patienten mit FH empfohlen werden. (EFSA Journal 2018;16(8):5368) ■

Univ.-Prof. Dr. Kurt Widhalm, Mag. Karin Fallmann,
 Österreichisches Akademisches Institut für Ernährungsmedizin (ÖAIE)
<https://www.oaie.at>

Die Literatur zu diesem Artikel finden Sie auf springermedizin.at

Info

Auf einen Blick. FH ist eine gut beschriebene genetische Störung, bei der das LDL-Cholesterin und das Gesamtcholesterin im Blut deutlich erhöht sind. Die Erkrankung führt auch bei jungen Erwachsenen zu Gefäßveränderungen und in der Folge zu Herzinfarkten und anderen Gefäßkomplikationen. Die Diagnose einer FH (Familienanamnese, Cholesterinbestimmungen, Ultraschalluntersuchungen und genetische Untersuchungen) sollte frühzeitig gestellt werden. Ein Screening im Alter von sechs bis zehn Jahren wäre sinnvoll, wird derzeit aber noch sehr wenig in Anspruch genommen. Es gibt hinreichende Evidenz da-

für, dass die ersten atherosklerotischen Veränderungen der FH im Kindes- und Jugendalter auftreten und dass eine frühzeitige Behandlung die Entwicklung dieser Gefäßveränderung verzögern kann. Dass bisher nur wenige betroffene Patientinnen und Patienten diagnostiziert und behandelt werden, hat mehrere Gründe:
 1. Es gibt keine klinischen Anzeichen einer FH bei Kindern und Jugendlichen.
 2. Bei Ärztinnen und Ärzten sowie Betroffenen gibt es zu wenig Bewusstsein für diese Erkrankung und das Risiko für frühzeitige Herzinfarkte und Gefäßveränderungen.
 3. Es ist nicht ausreichend bekannt,

dass Familien, in denen frühe Infarkte häufiger auftreten, untersucht und behandelt werden sollten.
 4. Es gibt immer noch Ängste und Bedenken, Kinder und Jugendliche, die keine Symptome zeigen, medikamentös zu behandeln.

Die Grundlage der Behandlung ist eine Änderung des Lebensstils mit einer gesunden, cholesterinarmen Ernährung und regelmäßiger körperlicher Bewegung. Eine frühzeitige Behandlung der FH kann das Auftreten von vaskulären Ereignissen, einschließlich Herzinfarkten, höchstwahrscheinlich verhindern.