

Brandenburger U9-Screening von Fettstoffwechselstörungen

Information zum
erweiterten U9-Screening



Erbliche Fettstoffwechselstörungen
frühzeitig diagnostizieren und
gezielt behandeln

In Verbindung zum Thema der Präsentation hat der Vortragende oder seine Arbeitsgruppe finanzielle Unterstützung oder Honorare für Vortragstätigkeit, Beratung und klinische Forschungsprojekte erhalten:

- Amgen
- BerlinChemie
- Diamed
- Fresenius Medical Care
- Kaneka
- MSD
- Sanofi-Aventis
- Servier
- SynLap
- Riepharm

Hyperlipidämie – unerwartet für den Pädiater ...

Gibt es ein Problem bei meinen Patienten ?

reicht es nicht schon ?

Welches ?

ist das überhaupt etwas, das sogar bei Kindern vorkommt?

Bei wem tritt es auf ?

doch wohl nicht in meiner Praxis, etwa bei Neugeborenen?

Wie können wir es sehen ?

muss ich Blut abnehmen? die Mutter kuckt schon ganz ängstlich ...

Was machen wir dann ?

für Beratungen habe ich ja kaum Zeit, würde denn der 5-jährige von seinen Eltern regelmäßig Tabletten bekommen?

Wie geht's weiter ?

... wie werde ich das Problem wieder los?

Hyperlipidämie – unerwartet für den Pädiater ...

Abbildung 1:
Verbreiterung der
Achillessehnen
bei Familiärer
Hypercholesterin-
ämie durch tendi-
nöse Xanthome



Abbildung 2:
Kutane Xanthome
bei einem Kind
mit homozygoter
familiärer Hyper-
cholesterinämie



Familial hypercholesterolemia: developments in diagnosis and treatment; Dtsch Arztebl Int 2014; 111(31-32): 523-9; DOI: 10.3238/arztebl.2014.0523

Wie können wir es sehen ?

muss ich Blut abnehmen? die Mutter kuckt schon ganz ängstlich ...

Was machen wir dann ?

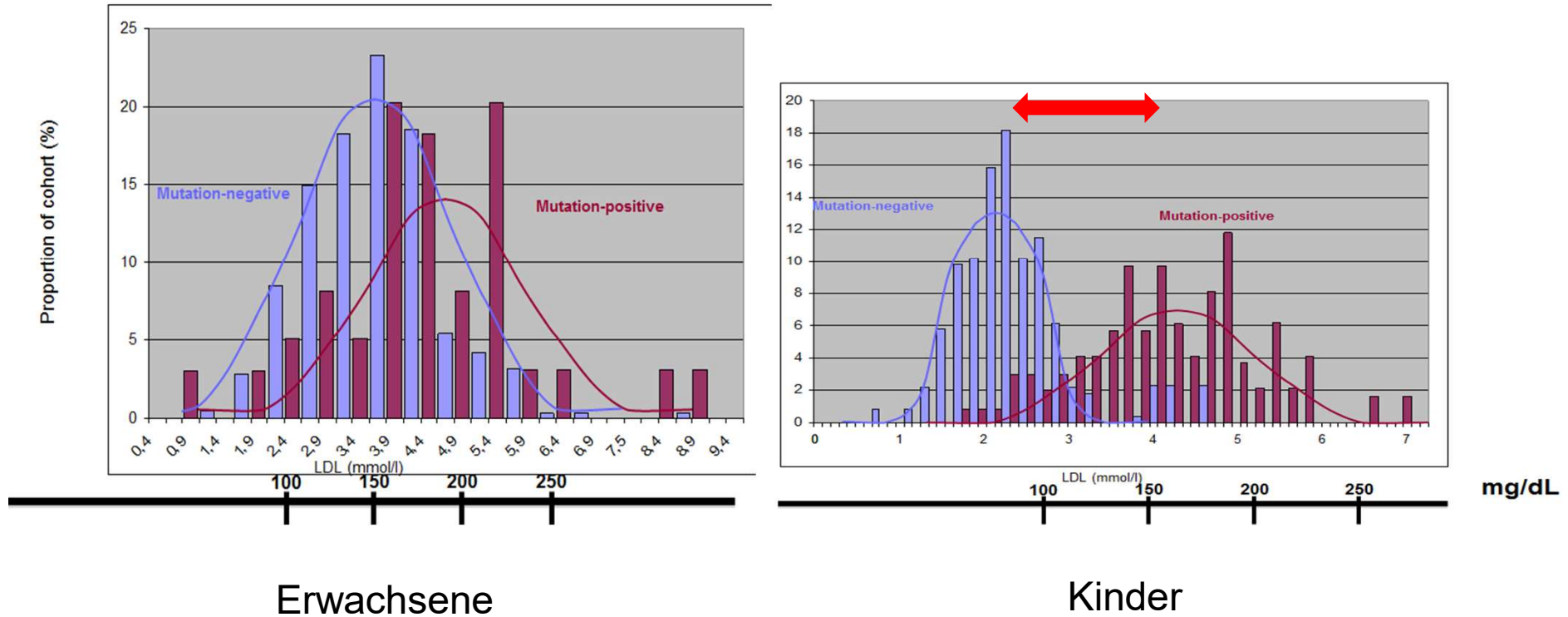
*für Beratungen habe ich ja kaum Zeit, würde ich ein Kind mit der 5-jährige von seinen Eltern
regelmäßig Tabletten bekommen?*

Wie geht's weiter ?

... wie werde ich das Problem wieder los?

Und was hören Sie aus der Familie?

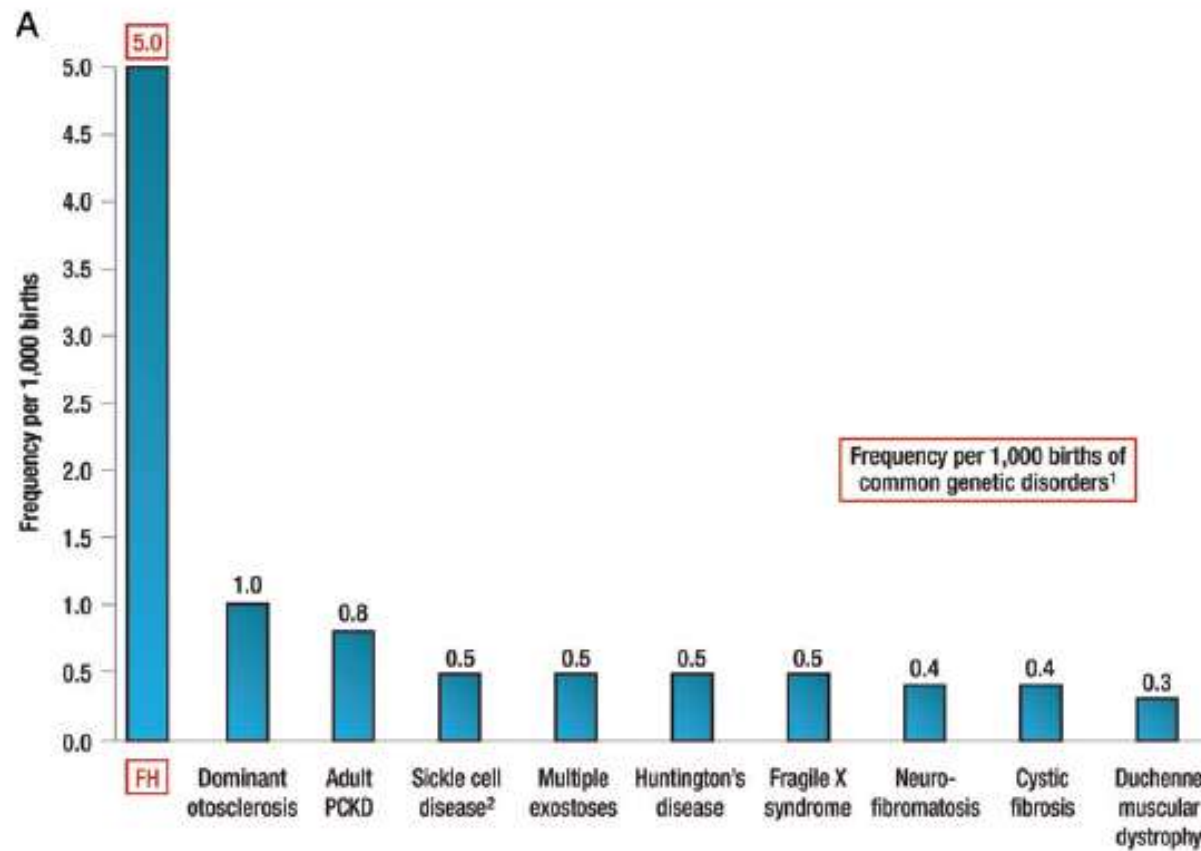
LDL-Cholesterinwerte bei Erwachsenen und Kindern mit und ohne LDL-Rezeptormutation



Monogene Störungen des Lipidstoffwechsels

Erkrankung	Gene	Häufigkeit
Störungen vorwiegend im Stoffwechsel der LDL		
Autosomal-dominante Hypercholesterinämie (ADH)	LDL-R, Apo B, PCSK9,	1:500
Abetalipoproteinämie	MTP	selten
Hypobetalipoproteinämie	Apo B	selten
Familiäre Phytosterolämie	ABCG5/ ABCG8	selten
Erhöhtes Lipoprotein (a) (> 20 mg/dl)	Apo (a)	1:5 bis 1:10
Störungen vorwiegend im Stoffwechsel der „remnants“ triglyzeridreicher Lipoproteine		
Typ-III-Hyperlipoproteinämie	Apo E	1:2 000
Mangel an hepatischer Lipase	HL	selten
Störungen vorwiegend im Stoffwechsel der triglyzeridreichen Lipoproteine		
Familiäre Chylomikronämie	LPL, Apo C2, Apo A5, GPIHBP1	1:1 000 000
Familiäre Hypertriglyzeridämie	Unbekannt	1:50
Familiäre kombinierte Hyperlipoproteinämie (FKHL)	Unbekannt	1:100
Störungen vorwiegend im Stoffwechsel der HDL		
Apo A1 – Mängel	Apo A1	selten
Tangier-Krankheit / Familiärer HDL-Mangel	ABCA1	selten
LCAT – Mängel	LCAT	selten
CETP – Mängel	CETP	selten
Niemann-Pick-Krankheit (Typen A and B)	SMPD1	selten
Niemann-Pick-Krankheit (Typ C)	NPC1, NPC2	selten

Monogene Störungen des Lipidstoffwechsels



European Heart Journal Advance Access published August 15, 2013
European Heart Journal
doi:10.1093/eurheartj/ehy1273
CURRENT OPINION

Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease

Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society

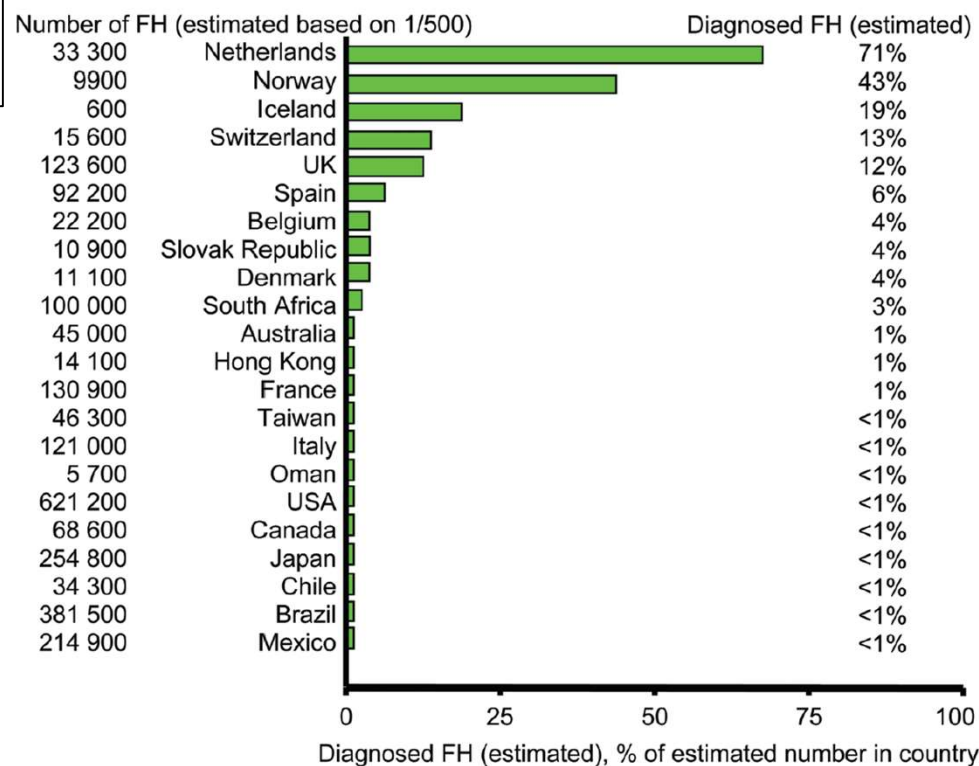


Figure 1 Estimated per cent of individuals diagnosed with familial hypercholesterolaemia in different countries/territories, as a fraction of those theoretically predicted based on a frequency of 1/500 in the general population. As most countries do not have valid nationwide registries for familial hypercholesterolaemia, several values in this figure represent informed estimates from clinicians/scientists with recognized expertise in and knowledge of familial hypercholesterolaemia in their respective countries. Numbers were provided by Michael Livingston, Steve E. Humphries (UK), Olivier S. Descamps (Belgium).

European Heart Journal Advance Access published August 15, 2013
CURRENT OPINION
European Heart Journal
doi:10.1093/eurheartj/ehy1273
Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease
Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society

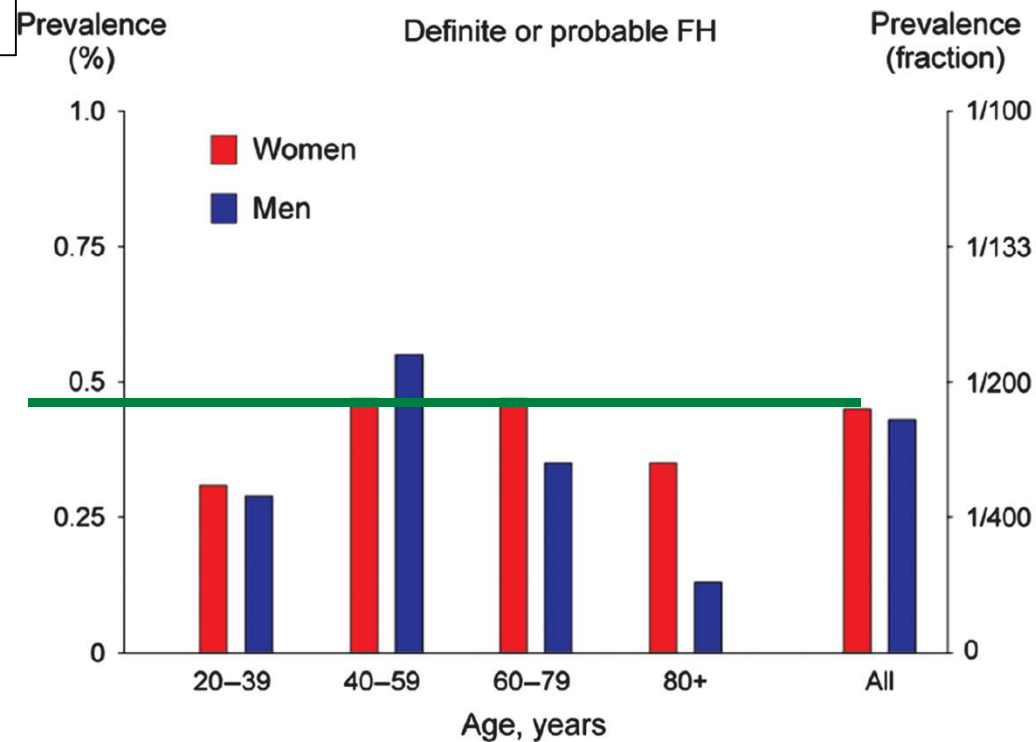
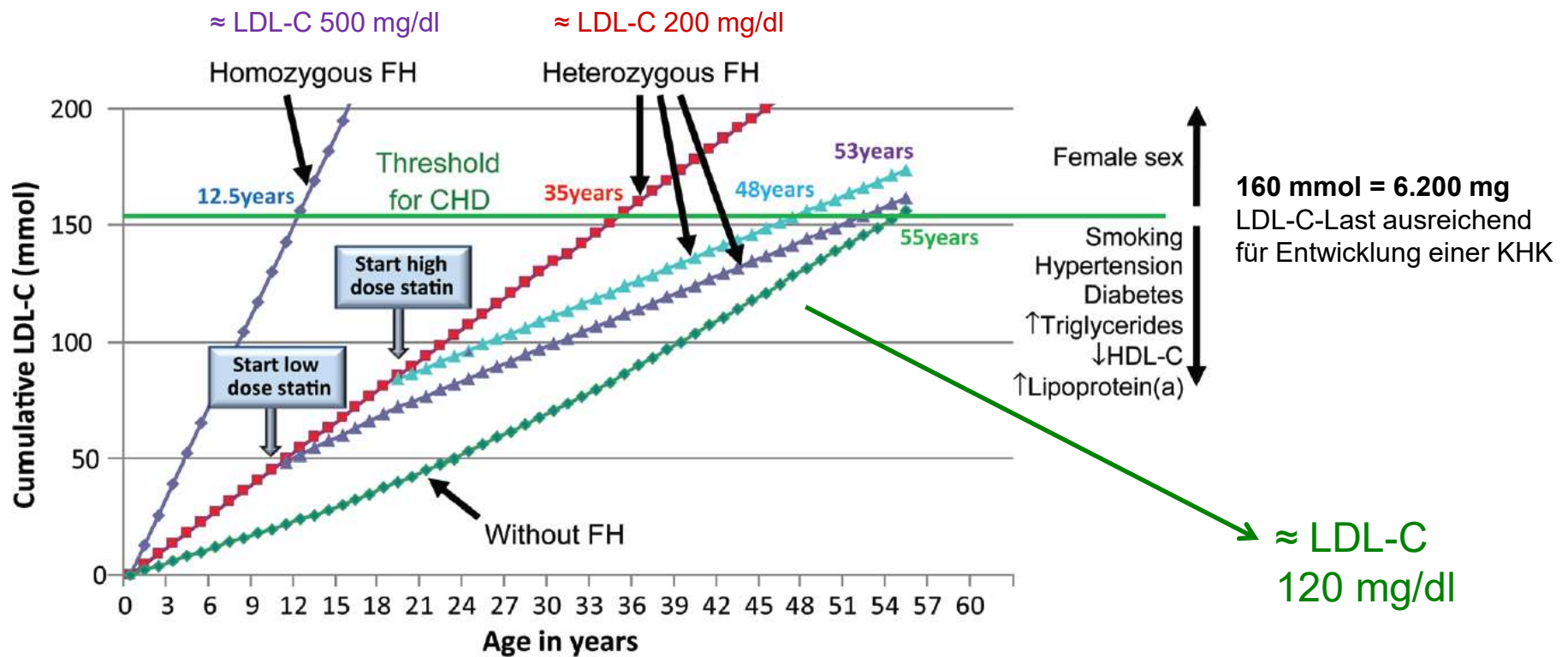


Figure 2 Prevalence of definite or probable familial hypercholesterolaemia according to Dutch Lipid Clinic Network Criteria in the Copenhagen General Population Study by 20-year age groups and by gender. Based on 69 016 individuals. This was originally reported as 1/137 but recalculation suggested that the prevalence of definite or probable familial hypercholesterolaemia combined is closer to 1/200 (personal communication Børge G Nordestgaard). FH, familial hypercholesterolaemia. Adapted from Benn *et al.*¹⁰

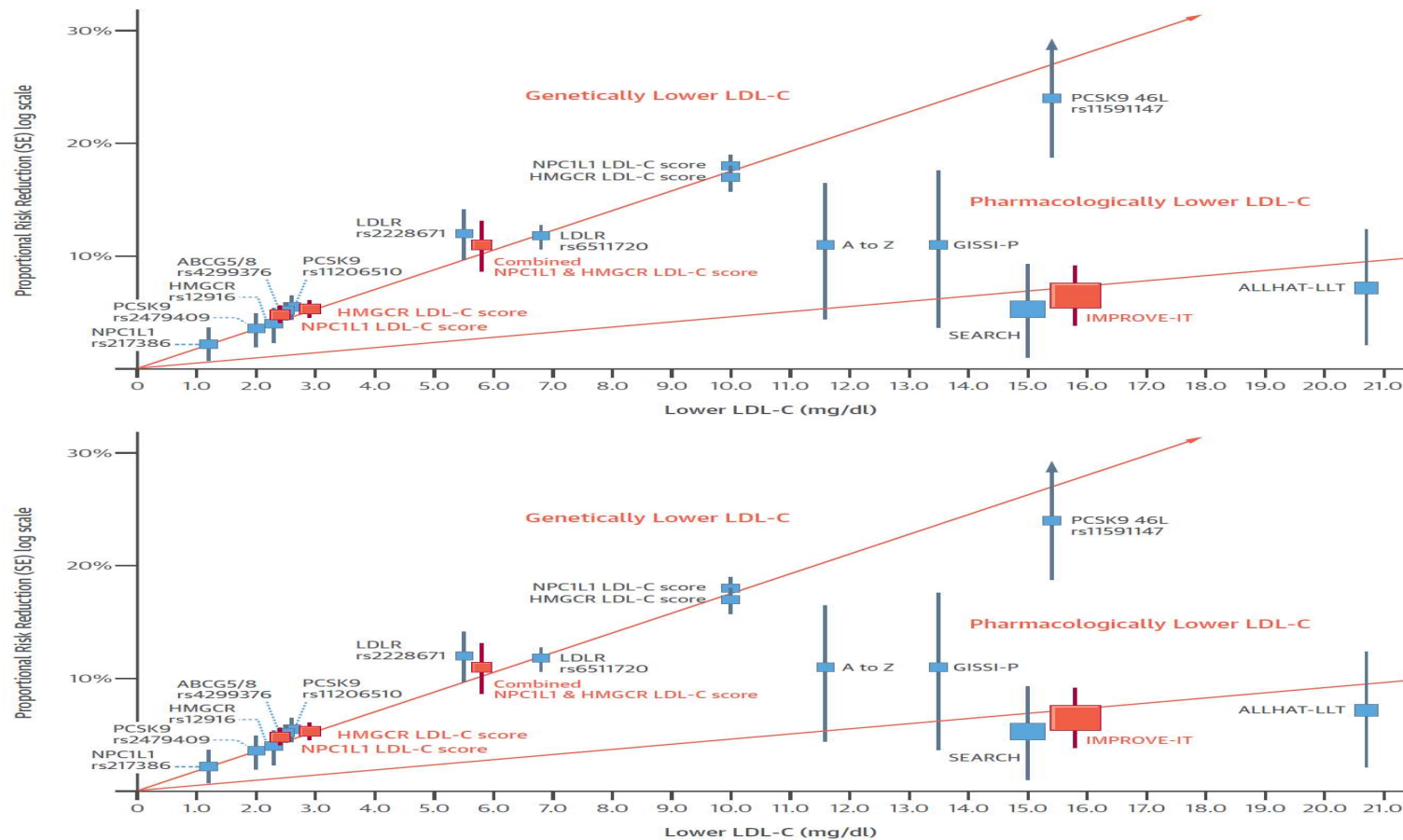
Familiäre Hypercholesterinämie

Patienten mit einem besonders hohen Risiko

Die frühe Diagnose ist bei FH Patienten entscheidend für die frühe Prävention.



Je früher die LDL-C-Last reduziert wird, desto größer der protektive Effekt auf das kardiovaskuläre Risiko.



APS 2015

(Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen)

in der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin

Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS)
in der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin e.V.

AWMF-Register Nr.: 027-068

Klasse: S2k

S2k-Leitlinien zur Diagnostik und Therapie

von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen

Zustimmung durch den Vorstand der APS

15. April 2015

S2k-Leitlinien zur Diagnostik und Therapie von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen

April 2015

verfasst von:

Michael Chourdakis¹, Stephan Buderus², Kathi Dokoupil¹, Renate Oberhoffer³,
Karl Otfried Schwab⁴, Michaela Wolf⁵, Klaus-Peter Zimmer⁶, Berthold Koletzko¹

Unabhängig von der Familienanamnese sollte bei jedem Kind oder Jugendlichen einmalig eine Cholesterin-bestimmung im Rahmen einer Vorsorgeuntersuchung angeboten werden, da durch eine allein an der Familien-anamnese orientierte Diagnostik die Mehrzahl der Kinder mit ausgeprägter Hypercholesterinämie nicht erkannt wird.

(Evidenz Grad C). (*St. Konsens*)

Im Vorschulalter bei der U9 wird ein generelles Screening auf die familiäre Hypercholesterinämie empfohlen!

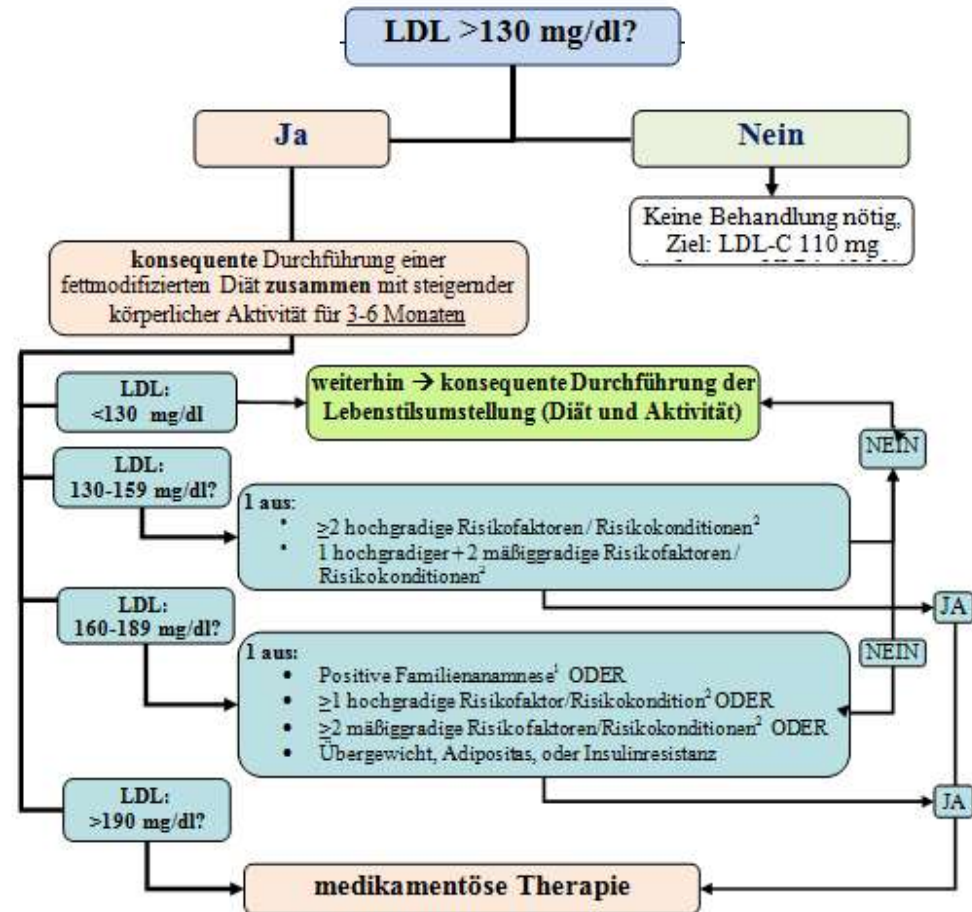
Screening auf familiäre Hypercholesterinämie

Clinical guidance from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia,
Daniles SR, J. Clin Lipidology 2011; 5: S 30-37

**Das Kaskade-Screening ist zur Zeit die effektivste
Methode zum Auffinden von an familiärer
Hypercholesterinämie Betroffener:**

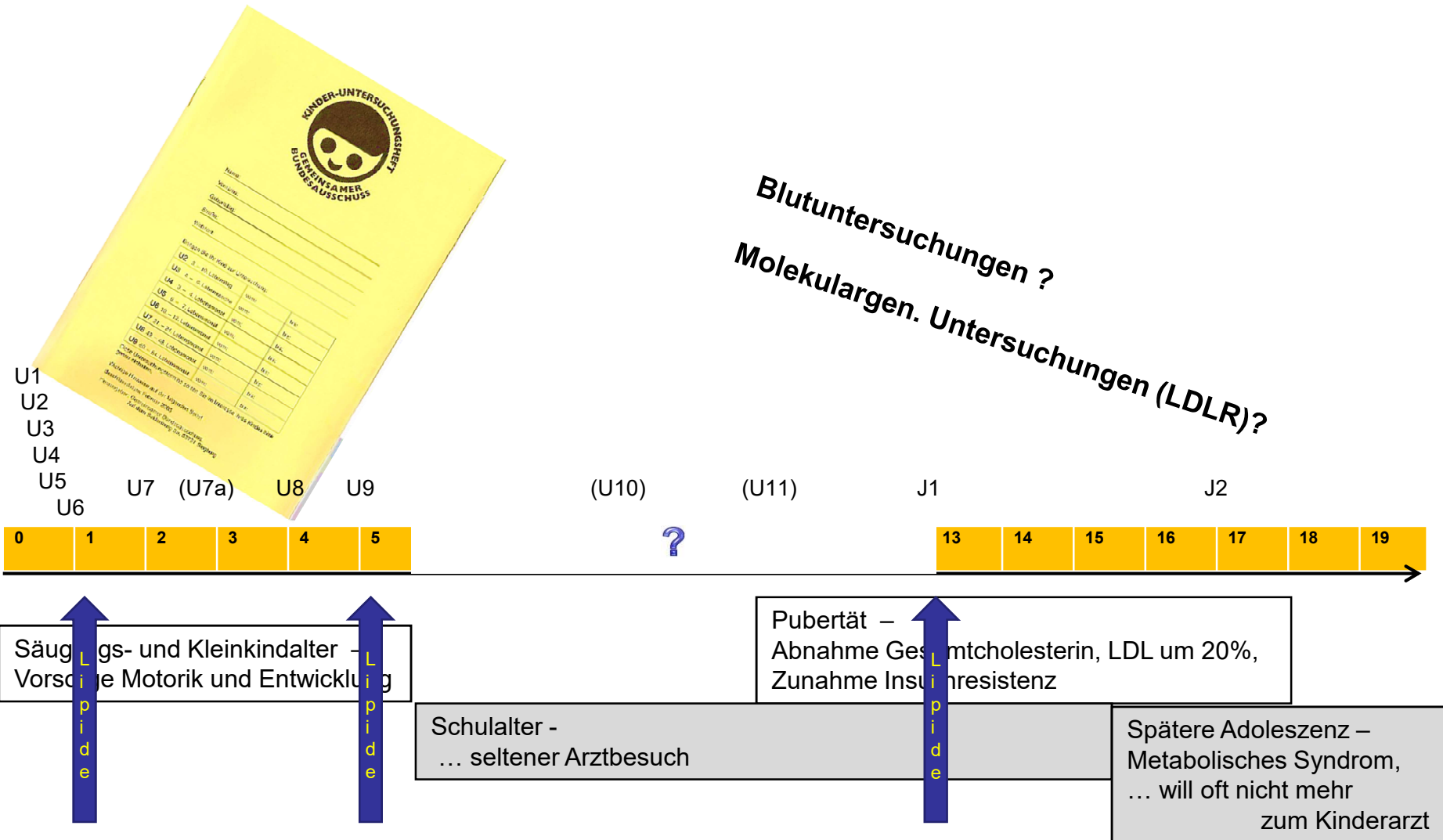
1. Testung von Verwandten 1. Grades
2. Neu diagnostizierte FH Betroffene
induzieren weitere Testung entsprechend
Vorgehen unter 1.

S2k-Leitlinien zur Diagnostik und Therapie von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen
April 2015



¹ >1 betroffenen Verwandten 1. Grades <55J (m) bzw. <65 J. (w) mit KHK*
² siehe Tabelle 6

wann sieht der Kinder- und Jugendarzt Patienten ?



Information zum erweiterten U9-Screening



Erbliche Fettstoffwechselstörungen frühzeitig diagnostizieren und gezielt behandeln

Liebe Eltern,

mit diesem Informationsblatt sollen Sie einen Überblick über die Möglichkeiten der Diagnostik und Therapie erblicher Fettstoffwechselstörungen (genetische Hyperlipidämien) erhalten. Ziel ist es dabei, das Auftreten von Herz-Kreislauf-Erkrankungen in jungen Lebensjahren zu verhindern.

Störungen des Lipidstoffwechsels im Kindes- und Jugendalter

Genetische Hyperlipidämien gehören zu den häufigsten angeborenen Stoffwechselstörungen. Sie stellen einen wesentlichen Risikofaktor für die frühzeitige Entwicklung von Gefäßverkalkungen dar, die im Verlauf zu Herzinfarkten, Schlaganfällen und Durchblutungsstörungen der Beine (pAVK) führen. Zu den stärksten Risikofaktoren werden hierbei ein zu hoher Cholesterinspiegel und/oder eine zu hohe Konzentration an Triglyceriden im Blut gezählt. Daher ist eine frühzeitige Diagnostik und die entsprechende Behandlung entscheidend, um gefährliche Folgeerkrankungen zu vermeiden.



Die häufigste Form ist die familiäre Hypercholesterinämie, die schätzungsweise mit einer Häufigkeit von 1 : 500 vorkommt. Andere erbliche Fettstoffwechselstörungen treten seltener auf.

Bedeutung der Blutfette

Cholesterin ist als Bestandteil jeder Körperzelle und Vorstufe vieler Hormone und Vitamine ein lebensnotwendiger Stoff.

Gutes und schlechtes Cholesterin

Cholesterin wird in verschiedenen Formen im Blutgefäßsystem transportiert. LDL-Cholesterin bringt es zu den Körperzellen, wo es verschiedene Aufgaben erfüllt. Ist zu viel LDL im Blut, lagert es sich in den Blutgefäßwänden ab, was zur Arterien-

verkalkung führt. Die LDL-Partikel werden daher häufig auch als „schlechtes Cholesterin“ bezeichnet. Das „gute“ HDL-Cholesterin hingegen nimmt bereits abgelagertes Cholesterin von den Blutgefäßwänden wieder auf und transportiert es ab. Triglyceride dienen dem Körper als Speicherform des Körperfettes, das u. a. als Unterhautfettgewebe eine Isolatorfunktion gegen Kälte einnimmt. Ein zu viel davon im Blut verschlechtert dessen Fließeigenschaften und Durchblutungsstörungen im Herzen und im Gehirn sind die Folge.

**Zusammenfassend ergibt sich daraus:
Je höher HDL-Cholesterin, desto besser!
Je niedriger LDL-Cholesterin und Triglyceride, desto besser!**

Diagnostik

Bisher ist die Diagnose einer Form der genetischen Hyperlipidämie in den meisten Fällen ein Zufallsbefund. Im Rahmen der U9 – Vorsorgeuntersuchung bieten wir Ihnen daher die Möglichkeit, Ihr Kind mittels einer Blutentnahme auf einen Defekt des Fettstoffwechsels zu untersuchen.

Neben der Bestimmung der Cholesterin- und Triglyceridwerte ist die Höhe des Lipoprotein (a) ein wichtiger Marker des Fettstoffwechsels zur Abklärung des Risikos für das Auftreten von Thrombosen (Blutgerinnsel) und der Atherosklerose (Arterienverkalkung).

Behandlung



Im Mittelpunkt der Behandlung steht in jedem Falle eine gesunde Lebens- und Ernährungsweise. Ein ausgewogener und abwechslungsreicher Speiseplan sowie regelmäßige körperliche Aktivität leisten einen entscheidenden Beitrag zur Verbesserung

der Cholesterin- und Triglyceridwerte. Ob die Behandlung mit einer medikamentösen Therapie ergänzt wird, entscheidet sich nach dem individuellen Risiko.

Das Dialysezentrum Potsdam mit seiner Spezialsprechstunde für Fettstoffwechselstörungen bei Kindern und Erwachsenen bietet Ihnen in enger Kooperation mit Ihrem Kinder- und/oder Hausarzt das gesamte Spektrum der Diagnostik und Therapie bei Störungen des Lipidstoffwechsels.

Kinder- und Jugendambulanz für Fettstoffwechselstörungen

Spezialisierung auf folgende Erkrankungen:

- Kinder ab 3 Jahren und Jugendliche mit Fettstoffwechselstörungen
- Erwachsene mit
 - Fettstoffwechselstörungen
 - Herz-/Kreislaufkrankungen
 - Diabetes mellitus
 - Nierenerkrankungen

Spezielle Diagnostik

- Sonographie, Farb- und Duplexultraschall mit Flussmessung
- Spezielle Labordiagnostik und Abklärung auffälliger Befunde im eigenen Präsenzlabor
- Kontrastmittelultraschall

Spezielle Therapie

- Ernährungsberatung
- Schulungen von Patienten und aller an der Versorgung Beteiligten
- Genetische Beratung
- Vorbereitung und Durchführung von Plasmapherese, Immunadsorption, Lipidapherese

Sponsoren, Förderer, Unterstützer:



Deutsche Gesellschaft zur Bekämpfung von Fettstoffwechselstörungen und ihren Folgeerkrankungen DGFF (LipidLiga) e. V.

Information zum erweiterten U9-Screening

Erbliche Fettstoffwechselstörungen frühzeitig diagnostizieren und gezielt behandeln

Was ist eine genetische Hyperlipidämie?

- Am häufigsten angeborene Stoffwechselstörungen
- Führt zu frühzeitiger Entwicklung von Gefäßverkalkungen
- Folge: Herzinfarkt, Schlaganfall und Durchblutungsstörungen der Beine (pAVK)

Wozu führt eine Hyperlipidämie?

- Zu hohem Cholesterinspiegel und/oder
- zu einer hohen Konzentration an Triglyceriden im Blut

Wie kann ich vorbeugen?

- Frühzeitige Diagnostik und die entsprechende Behandlung sind entscheidend, um gefährliche Folgeerkrankungen zu vermeiden
- Gesunde Lebens- und Ernährungsweise
- GUSgewogener und abwechslungsreicher Speiseplan
- Regelmäßige körperliche Aktivität

Diagnose:

- Im Rahmen der U9-Vorsorgeuntersuchung geben wir Ihnen daher die Möglichkeit, Ihr Kind mittels einer Blutentnahme auf einen Defekt des Fettstoffwechsels zu untersuchen.
- Wir bieten Ihnen in enger Kooperation mit einer Spezialsprechstunde für Fettstoffwechselstörungen bei Kindern und Erwachsenen das gesamte Spektrum der Diagnostik und Therapie bei Störungen des Lipidstoffwechsels.



**Werden Sie
Unterstützer,
Sponsor
oder
Influencer!
Vielen Dank!**