

Fettstoffwechselstörungen, update 99

1. Molekulargenetische Diagnostik bei Hypercholesterinämie

Familiäre Hyperlipidämie:

In den Zentren für Fettstoffwechselstörungen werden genetische Tests (LDL-Rezeptordefekte) zur Diagnostik bei Verdacht auf familiäre Hyperlipidämie ausschließlich aus wissenschaftlichen Gründen durchgeführt.

Entscheidend für die Therapie bei Hypercholesterinämie ist allein der LDL-Wert in Abhängigkeit von den bekannten Risikofaktoren wie Diabetes mellitus und KHK.

Da die Ergebnisse von Gen-Testen keine therapeutische Konsequenzen haben, werden diese sehr aufwendigen Untersuchungen nicht empfohlen.

Dysbetalipoproteinämie (Typ-III-Hyperlipidämie):

Kennzeichen dieser Hyperlipidämie sind eine etwa gleich ausgeprägte Vermehrung von Cholesterin und Triglyceride sowie das Vorhandensein einer cholesterinreichen VLDL-Fraktion, die in der Lipidelektrophorese durch eine breite Beta-Bande auffällt. Aus diesen Gründen gehört die **Lipidelektrophorese** in vielen Zentren weiterhin zur Routinediagnostik. Besteht der Verdacht auf

Typ-III-Hyperlipidämie ist die Bestimmung des **Apo-E-Genotyps** indiziert. Apo-E-2/2-homozygote Patienten haben eine familiäre Dysbetalipoproteinämie und entwickeln im Erwachsenenalter eine

Typ-III-Hyperlipidämie mit hohem Risiko von arteriosklerotischen Folgeerkrankungen (besonders bei Männern, oft bereits vor dem 40. Lebensjahr).

2. Lipoprotein (a)

Lp(a) ist ein von allen anderen Lipidparametern unabhängiger Risikofaktor für die koronare Herzkrankheit, wobei die KHK-Risiko-Vorhersage, insbesondere bei gleichzeitiger Erhöhung von Lp(a) und LDL, groß ist. Je höher der quantitative Wert von Lp(a) ist, desto ausgeprägter können die arteriosklerotischen Veränderungen sein.

Als eigenständiger Risikofaktor zeigt die Vermehrung von Lp(a) die Notwendigkeit einer Therapie von erhöhten LDL-Werten, unabhängig von sonstigen Risikofaktoren, an. Diätetische Maßnahmen können die Konzentration von Lp(a) nicht beeinflussen.

Laborparameter:

- **Lipidelektrophorese**

Material: 1-2 ml Serum nach 12-stündiger Nahrungskarenz.

Es erfolgt gleichzeitige Bestimmung vom Cholesterin, Triglyceride, LDL, HDL Einteilung nach Frederickson Typ I - V (international weiterhin üblich)

Indikation: Hyperlipidämie, insbesondere bei gleichzeitiger Erhöhung von Cholesterin und Triglycerien

- **Lipoprotein (a)**

Material: 1 ml Serum

Indikation: Erhöhtes LDL-Cholesterin oder andere Risikofaktoren

- **ApoE-Genotypisierung**

Material: 3 ml EDTA-Vollblut

Indikation: Ausschluß einer Typ-III-Hyperlipidämie