

SYNLAB 

TG  ALERT

Patientenflyer



Eine seltene Erkrankung des Fettstoffwechsels?

Sie bemühen sich um eine gesunde, ausgewogene Ernährung, verzichten weitgehend auf den Genuss von Alkohol und haben dennoch Triglyceridwerte, die Ihr Arzt als viel zu hoch einschätzt? Bei einer Blutabnahme ist aufgefallen, dass Ihr Blut „milchig“ aussieht? Sie haben nach der Mahlzeit immer wieder Bauchschmerzen, die auch in den unteren Rücken ausstrahlen, vielleicht sogar schon seit Ihrer Kindheit? Sie hatten schon einmal eine Entzündung der Bauchspeicheldrüse (Pankreatitis), die im Krankenhaus behandelt wurde und haben Angst, dass so etwas wieder vorkommen könnte? Das alles sind Zeichen dafür, dass Sie an einer sehr seltenen Erkrankung des Fettstoffwechsels leiden, die bisher nicht erkannt worden ist. Ein genetischer Test kann hier Sicherheit schaffen. Je früher Gegenmaßnahmen ergriffen werden, desto größer ist die Chance, dem Auftreten von potenziell lebensgefährlichen Bauchspeicheldrüsenerkrankungen und Spätfolgen, wie

einem Diabetes mellitus, entgegen wirken zu können, sowie Ihre Lebensqualität zu verbessern.

Die Macht der Gene

Fette sind wichtig, wir brauchen sie als Energieträger und bei der Bildung von Zellmembranen. Bei der Nahrungsaufnahme werden Fette in Form von sogenannten Triglyceriden mit Hilfe von Chylomikronen aus dem Darm ins Blut aufgenommen. Bei der Verstoffwechslung der Fette werden die Triglyceride, welche an den Chylomikronen haften, durch ein Enzym, das Lipoproteinlipase (LPL) heißt, abgebaut. Die LPL verarbeitet das Fett, so dass der Körper die Abbauprodukte als Energie nutzen kann. Patienten mit einem familiären Chylomikronämie-Syndrom (FCS) sind nicht in der Lage, die Triglyceride aus den Chylomikronen zu entfernen, weil sie durch genetische Faktoren nicht genügend LPL besitzen oder das Enzym nicht richtig funktioniert. Aus diesem Grund können

die Chylomikronen nicht abgebaut werden und häufen sich im Blut dieser Patienten an. Die daraus resultierende Fettsammlung wird als Chylomikronämie bezeichnet und lässt das Blut milchig aussehen.

Wenig bekannt und eine echte Rarität

Das familiäre Chylomikronämie-Syndrom (FCS) ist eine sehr seltene erbliche Erkrankung. In der Bevölkerung hat rund eine von einer Million Personen eine familiäre Chylomikronämie geerbt. Obwohl meist schon im Kindesalter Beschwerden auftreten, bleibt die Störung oft jahrzehntelang unerkannt, bis es zu Komplikationen wie einer Bauchspeicheldrüsenerkrankung kommt.

Das FCS ist wahrscheinlich, wenn...

- ...eine Behandlung mit triglyceridsenkenden Medikamenten fehlschlägt,
 - ...eine fettreduzierte Ernährung und der Verzicht auf Alkohol die Triglyceridwerte nicht erfolgreich absenkt,
 - ...immer wieder ungeklärte Bauchschmerzen auftreten, die mit Durchfall und Erbrechen einhergehen können,
 - ...diese Beschwerden schon seit der Kindheit bestehen und
 - ...Sie typische Hauterscheinungen bemerken: Xanthome sind gelbliche Fettablagerungen unter der Haut, meist an den Knien, am Gesäß und an den Armen.
- ...die Konzentration der Triglyceride nüchtern mehrfach über 885 mg/dl (10 mmol/l) lag,
 - ...die Triglyceridwerte nicht mit dem Vorliegen anderer Erkrankungen erklärt werden können (zum Beispiel Diabetes oder eine Schilddrüsenunterfunktion),



SYNLAB Holding Deutschland GmbH

Gubener Str. 39

86156 Augsburg

Germany

Tel. +49 821 52157-0

Fax +49 821 52157-125

info@synlab.de

www.synlab.de

© SYNLAB Holding Deutschland GmbH
Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und
falsche Preisangaben. Änderungen
bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und
Inhalte unterliegen dem Urheberrecht.
Keine Verwendung ohne ausdrückliche
Erlaubnis des Rechteinhabers.

Stand 09/2020