

Mein
BAUCHGEFÜHL
hat mir lange
Fragen gestellt.



Jetzt habe ich endlich Antworten.

Mein Leben mit **FAMILIÄREM CHYLOMIKRONÄMIE SYNDROM**

AKCEA[®]
THERAPEUTICS



Blutfette?
Blutfette?
Blutfette?

Inhaltsverzeichnis

Autoren dieser Broschüre	04
Vorwort.....	06
Was ist das Familiäre Chylomikronämie Syndrom (FCS)?.....	07-09
Symptome & Kennzeichen von FCS	10-11
Wie stellt man eine FCS fest?	12-15
Diät & Ernährung.....	16-22
Patientenorganisationen.....	23
Glossar.....	24-25



Autoren dieser Broschüre:



Prof. Dr. med. Klaus G. Parhofer

Medizinische Klinik IV - Grosshadern
Klinikum der Universität München
Marchioninstr. 15
81377 München

Prof. em. Dr. med. Hans-Ulrich Klör

Universitätsklinikum Gießen
Rudolf-Buchheim-Straße 8
35392 Gießen
prof.kloer@yahoo.de



Prof. Dr. med. E. Steinhagen-Thiessen

Seniorprofessorin der Charite - Universitätsmedizin Berlin
Medizinische Klinik für Endokrinologie und Stoffwechsel
Arbeitsbereich Lipidstoffwechsel und AG Biologie des Alterns
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin

Dr. Annette Hauenschild

Diplom-Oecotrophologin
Ernährungskommission, Adipositaszentrum,
Betriebliches Gesundheitsmanagement
Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH
Medizinische Klinik und Poliklinik III
Klinikstraße 33
35394 Gießen



Liebe Patienten, liebe Angehörige,

Ihr Arzt hat bei Ihnen oder einer Ihnen nahe stehenden Person das Familiäre Chylomikronämie Syndrom, kurz FCS, festgestellt. Es handelt sich dabei um eine Fettstoffwechselstörung, die vererbbar ist, aber mit ca. 1 Erkrankung pro 1 Million Einwohner nur sehr selten vorkommt. Daher ist auch die Suche nach den Gründen Ihrer Beschwerden für den Arzt wie die Suche nach der „Nadel im Heuhaufen“. Erschwerend kommt hinzu, dass

die Symptome wie Bauchschmerzen oder schubweise, akute Bauchspeicheldrüsenentzündungen häufig andere Ursachen haben können. So kann es, wie vielleicht auch bei Ihnen, oft Jahre dauern, bis FCS diagnostiziert ist.

Mithilfe dieser Broschüre möchten wir Ihnen wichtige Informationen über FCS vermitteln und aufzeigen, wie Sie mit der Erkrankung umgehen können.

Werden Sie zum Experten Ihrer Krankheit!

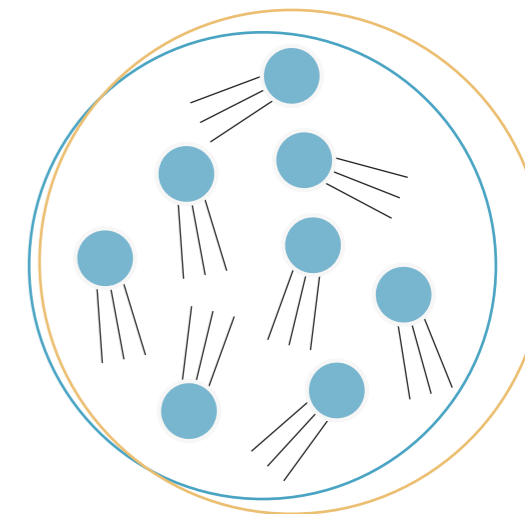
Was ist das Familiäre Chylomikronämie Syndrom (FCS)?

FCS ist eine seltene, angeborene Erkrankung, die den Körper daran hindert, bestimmte Fette, die sogenannten Triglyceride, normal zu verstoffwechseln. Da FCS eine chronische (lebenslange) Erkrankung ist, wird sie immer Teil Ihres Lebens sein.

Für diese seltene Erkrankung gibt es verschiedene Bezeichnungen.

Zum Beispiel:

- 🔥 Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL-D)
- 🔥 Hyperlipoproteinämie Typ I nach Fredrickson
- 🔥 Hyperchylomikronämie
- 🔥 Schwere Hypertriglyceridämie

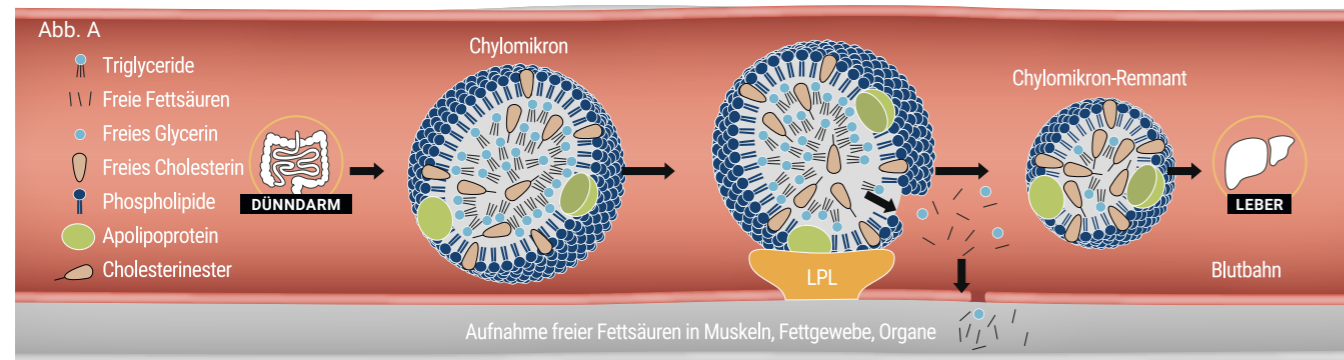


FCS-Patienten können bestimmte Fette nicht richtig verstoffwechseln

Bei der täglichen Nahrungsaufnahme werden Fette unter anderem in Form von sogenannten **Triglyceriden** mit Hilfe von **Chylomikronen** (Lipoproteine) aus dem Darm ins Blut transportiert und von Muskeln, Fettgewebe und Organen aufgenommen. Stark fetthaltige Nahrungsmittel (z. B. Speck, Vollmilch oder Nüsse) enthalten besonders viele Triglyceride, dadurch entstehen in Folge viele Chylomikronen. Ebenso werden aus Zucker (z. B. aus Erfrischungsgetränken und Säften) und Alkohol in der Leber Triglyceride gebildet, welche den Triglyceridspiegel

im Körper weiter erhöhen. Fette sind eine wichtige Energiequelle. Das Enzym Lipoproteinlipase (LPL) baut die Triglyceride in den Chylomikronen ab. So werden die freien Fettsäuren als Energie für den Körper verwertbar (siehe Abb. A). Vom Chylomikron bleibt ein sogenannter Chylomikron-Remnant, ein Abbauprodukt, bestehen und wird in die Leber aufgenommen. Dieser „Fettstoffwechsel“ kann durch verschiedene Erkrankungen gestört sein.

Abbau von Triglyceriden und Chylomikronen durch die Lipoproteinlipase



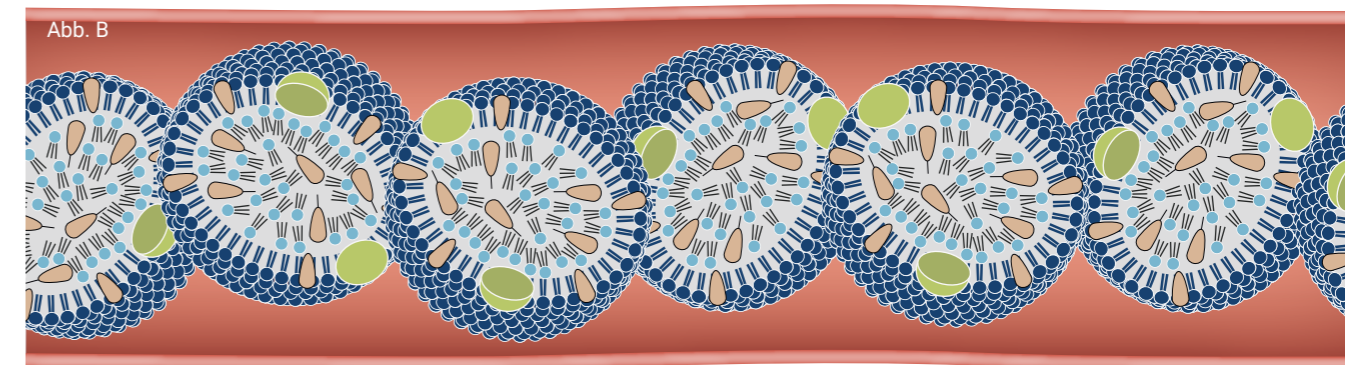
Im Krankheitsbild des FCS ist die Fähigkeit, Triglyceride aus den Chylomikronen abzubauen, gestört. Es kommt zu erhöhten Triglyceridwerten im Blut (Hypertriglyceridämie). Der Abbau ist gestört, da entweder **nicht genügend LPL** produziert wird, oder das **Enzym nicht richtig funktioniert**.

Chylomikronen können aus diesem Grund nicht abgebaut werden, häufen sich im Blut an und lassen das Blut „milchig“ aussehen (siehe Abb. B, Abb. S. 10). Dies bezeichnet man als **Chylomikronämie**.

WICHTIG:

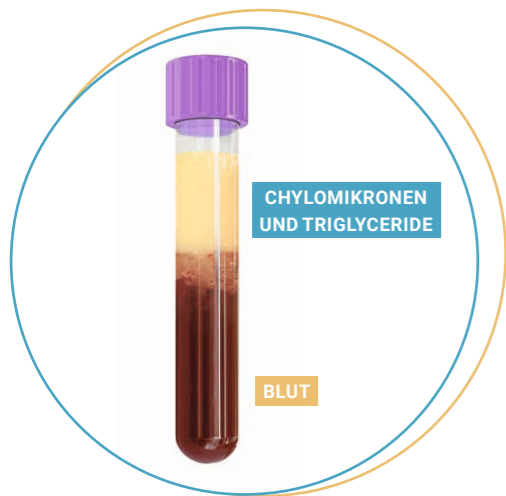
Beim Familiären Chylomikronämie Syndrom (FCS) ist die Funktion der LPL gestört.

Anhäufung von Chylomikronen in Blutbahn durch gestörten Abbau



Symptome & Kennzeichen von FCS

Das Alter, in dem FCS erstmals auftritt, sowie die Art der Symptome können sehr unterschiedlich sein. Einige Betroffene weisen bereits in jungen Jahren Symptome auf. Andere Patienten zeigen hingegen bis ins Erwachsenenalter nur vage oder keine Symptome.



Erste Anzeichen & Symptome

Ein deutliches Anzeichen für FCS ist fettiges oder „milchig“ erscheinendes **Blut** (siehe Abbildung) bei einer Blutentnahme. Der Grund dafür ist der hohe Gehalt an Chylomikronen und die darin gebundenen Triglyceride. Eine der häufigsten ersten Beschwerden von Patienten sind starke Bauchschmerzen. Weitere Symptome finden Sie auf der nächsten Seite.

Lipämie der Netzhaut

(milchiges Aussehen der Venen und Arterien der Netzhaut)

Pankreatitis

(Bauchspeicheldrüsenentzündung)

Bei an FCS erkrankten Menschen können folgende Symptome auftreten:

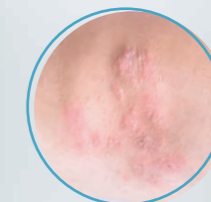
- 👉 Häufige Bauch- und Rückenschmerzen
- 👉 Erbrechen oder Durchfall
- 👉 Taubheitsgefühl in den Füßen oder Beinen
- 👉 Vergesslichkeit
- 👉 Erschöpfung

Neurologische Symptome

(Depression, Erinnerungsverlust)

Hepatosplenomegalie

(Vergrößerung der Leber und Milz)



Xanthome

(Fettablagerungen in der Haut, meist am Gesäß, an den Knien und an den Armen)

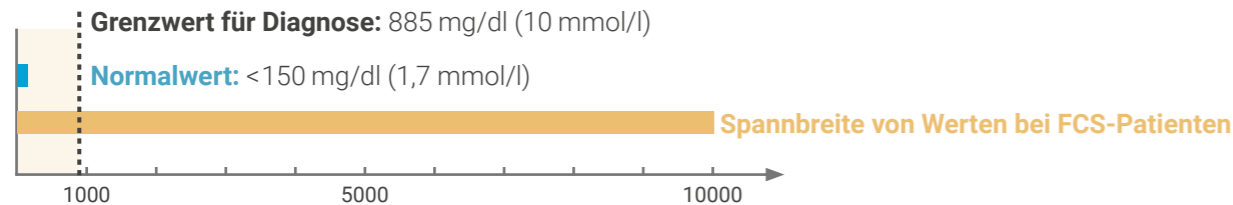
Wie stellt man eine FCS fest?

Chylomikronen bestehen hauptsächlich aus Triglyceriden. Um herauszufinden, ob die Anzahl von Chylomikronen im Blut erhöht ist, wird der Triglyceridspiegel im Blut gemessen. Einen ersten Hinweis kann der sogenannte „Kühlschranktest“ liefern (siehe Abbildung). Die Messung findet meist in einer Nüchtern-Blutprobe statt. Im Blut von gesunden Menschen liegt der Triglyceridwert bei weniger als 150 mg/dl (1,7 mmol/l).

Triglyceride im Blut können auch aus Gründen wie etwa durch starken Alkoholkonsum, schlecht eingestellten Diabetes mellitus oder Leber- und Nierenerkrankungen stark erhöht sein und ein Chylomikronämie Syndrom auslösen. Auch Medikamente wie Kortison oder Psychopharmaka können Einfluss auf den Wert haben.

Wenn diese Einflußfaktoren ausgeschlossen sind und wiederholt nüchtern Triglyceridwerte von > 885 mg/dl gemessen wurden, liegt der Verdacht nahe, dass es sich hier um ein FCS handelt. Der Verdacht muss jedoch durch eine genetische Untersuchung bestätigt werden.

Wie bereits beschrieben, ist die Störung des Abbaus der triglyceridreichen Chylomikronen im Blut genetisch bedingt und damit nicht direkt zu beeinflussen. Von großer Bedeutung ist jedoch das konsequente Einhalten einer gezielten Diät.



Mögliche Komplikationen

Hohe Triglyceridspiegel erhöhen das Risiko für **Bauchspeicheldrüsenentzündungen (Pankreatitis)**. Typisch für eine Pankreatitis sind:

- 🔥 Starke Bauchschmerzen, die sich ringförmig um den Bauch legen
- 🔥 Druckempfindlicher Bauch oder Bauchschmerzen, die nach dem Essen schlimmer werden
- 🔥 Übelkeit und Erbrechen

Der Zustand eines Patienten kann sich schnell verschlimmern und **lebensbedrohlich** werden. Bei anhaltenden Beschwerden sollte ein Arzt oder Krankenhaus aufgesucht werden. Teilen Sie dem behandelnden Team Ihre Diagnose FCS mit.

Nach Entlassung aus dem Krankenhaus sollten Sie alle behandelnden Ärzte darüber informieren, dass Sie eine Pankreatitis hatten, und Termine für Nachsorgeuntersuchungen vereinbaren.

Es kann mehrere Tage oder Wochen dauern, bis eine Pankreatitis abklingt. Zur Therapie gehören Schmerzmittel und die Vermeidung von Nahrungsaufnahme bis die Symptome abklingen. Da die Bauchspeicheldrüse Hormone wie Insulin produziert, den Blutzucker reguliert und die Verdauung unterstützt, können wiederholte Entzündungen zu dauerhaften Organschäden, chronischen Schmerzen, schweren Verdauungsstörungen und insulinabhängigem Diabetes führen.

Auch andere Gesundheitsprobleme, wie beispielsweise eine Fettleber oder eine Vergrößerung der Leber und/oder der Milz, können im Laufe eines FCS auftreten.

Bei welchen Symptomen sollte man aufmerksam werden?

- 🔥 Wurden bei Ihnen einmal stark erhöhte Triglyceridwerte festgestellt? (d. h. über 885 mg/dl bzw. 10 mmol/l)?
- 🔥 Haben Sie stark erhöhte Triglyceridwerte trotz einer medikamentösen Behandlung und einer fettreduzierten Ernährung?
- 🔥 Hat jemand in Ihrer Familie eine Vorgeschichte mit hohen Triglyceridwerten oder einer angeborenen (genetischen) Fettstoffwechselstörung?
- 🔥 Wurde bei Ihnen jemals eine Bauchspeicheldrüsenentzündung diagnostiziert, die eine Notfallbehandlung erforderte und für die keine Ursache gefunden wurde?
- 🔥 Wurde Ihnen jemals gesagt, dass Sie eine angeborene Lipid-, Triglycerid- oder Fettstoffwechselstörung haben?



Einige Arzneimittel können Einfluss auf den Triglyceridspiegel haben

Arzneimittel, wie beispielsweise Östrogen, Kortison, Betablocker und bestimmte Psychopharmaka, können den Triglyceridspiegel erhöhen. Informieren Sie in jedem Fall Ihren behandelnden Arzt über alle Medikamente, die Sie einnehmen.

Frauen und Kinder benötigen besondere Aufmerksamkeit

Bei schwangeren Frauen treten im dritten Trimester gewöhnlich Triglycerid-Schwankungen auf. Bei FCS-Patientinnen können die Triglyceridspiegel in der Frühschwangerschaft jedoch bedrohlich hohe Werte annehmen. Sprechen Sie daher im Falle einer Schwangerschaft unbedingt mit Ihrem Lipidologen. Darüberhinaus sollten Sie während der gesamten Schwangerschaft engmaschig von Ihrem Gynäkologen und einem Ernährungsberater überwacht werden.



Bei Kindern kann FCS bereits im jungen Alter diagnostiziert werden

Hier sollte in Zusammenarbeit mit einem Lipidologen und einem zertifizierten Ernährungsberater sichergestellt werden, dass Sie und Ihr Kind ausreichend Unterstützung für die Ernährung und medizinische Behandlung bekommen.



Wie hoch ist das FCS-Risiko für meine Angehörigen?

FCS ist eine vererbliche Erkrankung und wird rezessiv („nicht in Erscheinung tretend“) an die nachfolgende Generation weitergegeben. Wenn Sie FCS haben, können Ihre Angehörigen somit ebenfalls von der Erkrankung betroffen sein oder auch nicht. Im Fall von hohen Triglyceridwerten bei anderen Familienmitgliedern, sollten diese ebenfalls einen Spezialisten (z. B. einen Lipidologen oder Endokrinologen) aufsuchen.

Diät & Ernährung

FCS-verträgliche Ernährungsrichtlinien

Das Ausmaß der Triglycerid-Erhöhung im Blut wird bei Gesunden wesentlich von der Ernährungsweise bestimmt. Chylomikronen werden nur dann im Dünndarm gebildet und an das Blut abgegeben, wenn fetthaltige Nahrungsmittel gegessen wurden. Deshalb muss die **Fettzufuhr bei FCS-Patienten stark eingeschränkt werden**.

Idealerweise sollte die täglich zugeführte Fettmenge nicht mehr als **20 g** betragen, was im Rahmen einer üblichen Ernährungsweise extrem schwer einzuhalten ist. Da pflanzliches oder tierisches Fett ein wesentlicher Energie- und Geschmacksträger in der Nahrung ist, muss eine Alternative gefunden werden.

Die alternative Strategie besteht im Ersatz der üblichen Fettquellen durch Verwendung sogenannter mittelkettiger Triglyceride (MKT- oder MCT-Fette).

MCT-Fett wird durch einfache Abtrennungungsverfahren aus Kokos- oder Palmkern-Öl gewonnen. Es hat eine nahezu wässrige Konsistenz und lässt sich relativ leicht mit fettarmen Speisen mischen. Die Besonderheit von MCT-Fett besteht darin, dass es nicht in Chylomikronen eingebaut wird, sondern über einen speziellen Stoffwechselweg

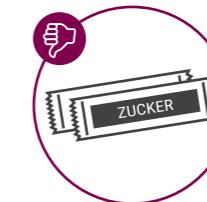
vom oberen Dünndarm direkt in die Leber gelangt, ohne vorher im Blutstrom aufzutauchen. Somit lässt sich mit MCT-Fett ein Großteil des Energie-Bedarfs des Körpers decken, ohne dass es zu einem Anstieg der Triglyceridwerte durch Chylomikronen-Einstrom ins Blut nach einer fetthaltigen Mahlzeit kommt.



Um Triglyceridwerte durch die Nahrung gezielt zu senken, muss auch die Bildung der „Very low density Lipoproteine“ (VLDL) in der Leber gebremst werden, denn VLDL setzt im Blutplasma kontinuierlich Triglyceride frei bevor es sich in „Low density Lipoproteine“ (LDL) wandelt. Die Senkung von VLDL gelingt besonders gut durch Anreicherung der Nahrung mit **Omega-3-Fettsäuren** („Eskimo-Diät“). Bei der Analyse von Nahrungsfetten, stieß man auf das Paradox, dass trotz sehr fettreicher Ernährung durch Fischfett (reich an Omega-3-Fettsäuren) bei Eskimos, eher niedrige Triglyceridwerte gefunden wurden.

Der reichliche Konsum von fettem Seefisch (z. B. Lachs, Makrele, Hering, Meeresfrüchte) trägt dazu bei, die Triglyceridwerte auch bei Patienten mit dem Familiären Chylomikronämie Syndrom abzusenken und den Fettgehalt der Leber zu vermindern.

Omega-3-Fettsäuren sind:
EPA = Eicosapentaensäure
DHA = Docosahexaensäure



Besonders sinnvoll ist die Kombination von MCT-Fett als hauptsächliche Energiequelle mit einer hohen Zufuhr von Omega-3-Fettsäuren (5-10 g EPA + DHA pro Tag) zur Senkung von stark erhöhten Triglyceridwerten.

Zur VLDL-Vermindeung muss auch die Zufuhr sogenannter **„schneller Kohlenhydrate“** (Zucker in jeder Form, Säfte) stark eingeschränkt werden, da diese in der Leber in Triglyceride umgewandelt und dann als VLDL ins Blut abgegeben werden und so den Triglyceridspiegel weiter erhöhen. Ebenso muss auf Alkohol komplett verzichtet werden, da dieser ebenfalls die VLDL-Bildung anregt und damit einen weiteren Anstieg der Triglyceride im Blut bewirkt.

Gezielte Beratung durch einen Ernährungsberater

Lassen Sie sich von einem zertifizierten Ernährungsberater anleiten. Lernen Sie, Zutatenlisten von Nahrungsmitteln genau zu lesen, um Ihre Fett- und Kalorienaufnahme optimal zu steuern. Führen Sie ein **Ernährungstagebuch**, um Ihre Essgewohnheiten zu kontrollieren. Wählen Sie für Ihre Mahlzeiten zu Hause und in Restaurants Speisen aus, die Ihnen Ihr zertifizierter Ernährungstherapeut empfohlen hat.

Wie verläuft ein Gespräch mit einem Ernährungsberater?

Beim ersten Termin wird der Ernährungsberater versuchen, Sie und Ihre Lebensweise kennenzulernen, Ihre Bedenken zu verstehen und anhand dieser Informationen einen zielgerichteten Ernährungsplan für Sie zu erstellen.

Dazu gehört etwa:

- Umstellung auf eine **fettarme Diät** mit Ergänzung durch MCT-Produkte und Omega-3-Fettsäuren (> 5-10 g pro Tag)
- Deckung des täglichen Bedarfs an **essentiellen Fettsäuren** (2 g Omega-6-Fettsäuren)

- Reduzieren einfacher Kohlenhydrate (Zucker) und die Begrenzung von Kohlenhydraten insgesamt
- Gewichtskontrolle und körperliche Aktivität
- Nahrungsmittelauswahl und das Zubereiten von Mahlzeiten, die zu Ihrer Lebensweise passen und Ihnen schmecken
- Einstellen des Alkohol- und Zigarettenkonsums

Was sollten Sie zur Ernährungsberatung mitbringen?

Um aus einer Ernährungsberatung den größten Nutzen zu ziehen, sollten Sie Folgendes mitbringen: Ihre aktuellsten Triglyceridwerte in nüchternem Zustand, d. h. Sie dürfen vor der Blutentnahme 10 Stunden lang nichts gegessen oder getrunken haben (außer Wasser). Eine Liste aller Mahlzeiten und Getränke, die Sie an drei nicht aufeinanderfolgenden Tagen (zwei Wochentage und einem Wochenendtag) zu sich genommen haben.

Ernährungsrichtlinie

	Empfehlenswert	Weniger empfehlenswert
Fette & Öle		
Fette, Speiseöle	MCT-Öl, MCT-Margarine, Omega-3-Fettsäuren (EPA, DHA), Leinöl	Die Zufuhr aller Fette und Öle (pflanzliche und tierische Fette) sollte auf max. 20 g pro Tag begrenzt sein
Tierische Produkte		
Milch, Milchprodukte, Käse	Fettarme Milch und Milchprodukte (z. B. Molke, Buttermilch, Magerquark, fettarmer Joghurt, Trinkmilch mit max. 1,5 % Fett), fettarmer Schnittkäse bis zu 30 % Fett i.Tr. (Edamer, Gouda, Tilsiter), Parmesan, Hand-, Harzer-, Korb-, Mainzer Käse, Quargel, Hüttenkäse, Frischkäse Magerstufe, Schmelzkäse 10 % Fett i.Tr., Kochkäse 10 % Fett i.Tr., Weichkäse mit Rotschimmel (20 % Fett i.Tr.)	Vollmilch und vollfette Milchprodukte, Sahne, Sahnejoghurt, fertige Fruchtjoghurts, Sahnequark, fertige Fruchtquarks, saure Sahne, Schmand, Crème fraîche, Milch-Mixgetränke (z. B. Fruchtmolke, Fruchtbuttermilch), Kaffeesahne, fettreiche Käsesorten
Eier, Eierspeisen	Max. zwei Eier pro Woche fettarm zubereitet (gekochtes Ei, verlorene Eier, Eistich, lockeres Rührei), Eiklar	Spiegelei, Rührei mit Speck, Pfannkuchen, Crêpes, Waffeln

	Empfehlenswert	Weniger empfehlenswert
Fleisch, Fleischwaren	Kalb, junges Lamm, mageres Rinder- und Schweinefleisch, Tartar, magerer Schinken ohne Fettrand, magere Wurst, Sülzwurst, deutsches Corned Beef, Roastbeef, magerer kalter Braten	Durchwachsenes und fettes Fleisch, Grillfleisch (mariniert und unmariniert), Bratwurst, Schweinehack, Mett, Innereien, fettreiche Wurstsorten (z. B. Salami, Leberwurst, Teewurst, Mettwurst, Aufschnitt, Fleischwurst, Leberkäse), Fleischpasteten, panierte, in Fett ausgebackene oder gebratene Fleischstücke
Geflügel	Huhn und Pute ohne Haut	Gans, Ente, Geflügelhaut
Wild	Reh, Hirsch, Wildschwein, Hase, Taube, Fasan	Fette Wildfleischprodukte (Würste, Pasteten)
Fisch, Fischwaren	Regelmäßig und fettarm zubereitet: Fetter Seefisch (z.B. Lachs, Makrele, Hering), Seefischfilet (z.B. Rotbarsch, Kabeljau/Dorsch, Scholle, Seezunge), Forelle, Fischsülze	Fette Süßwasserfische (z. B. Karpfen, Aal), fritierte oder gebackene Fischfilets, fertige Salate und Dosenprodukte (z. B. Hering in Tomatensoße, Ölsardinen, Thunfisch in Öl)
Krusten-, Schalen-, Weichtiere	Austern, Kamm-Muscheln, Garnelen, Tintenfisch, Hummer	Fritierte Calamares, fertige Salate und Dosenprodukte

	Empfehlenswert	Weniger empfehlenswert
Gemüse, Obst & Getreide		
Gemüse, Obst, Hülsenfrüchte	Mehrmals täglich frisches oder tiefgekühltes Obst und Gemüse, Hülsenfrüchte, Rohkost, ungesüßte Obstkonserven	Gezuckerte Obstkonserven, Trockenfrüchte, kandierte Früchte, Avocado, Oliven, Gemüsekonserven, in Öl eingelegtes Gemüse (Antipasti)
Kartoffeln, Kartoffelgerichte	Pellkartoffeln, Salzkartoffeln, Kartoffelpüree, Kartoffelklöße aus gekochten Kartoffeln	Bratkartoffeln, Pommes frites, Kartoffelsalat, Kartoffelpuffer, Kartoffelchips, Kartoffelgratin
Kräuter, Gewürze	Frische Kräuter, Pfeffer, Senf, Gewürze, Essig	Fette Brühe
Nüsse, Samen	In kleinen Mengen: ungesalzene Walnüsse, Mandeln, Haselnüsse, Leinsamen	Gesalzene, geröstete Nüsse, Kokosnüsse
Getreide, Getreideprodukte	Vollkornreis, Wildreis, Vollkornnudeln, Gries	Weißer Reis, helle Nudeln
Müsli, Mehl	Selbst hergestelltes Müsli und Porridge, Haferflocken, Vollkornmehl	Fertig-Müsli und –Porridge, Weißmehl, Corn Flakes
Brot, Backwaren	Vollkornbrot, Mischbrot, Grahambrot, Knäckebrot	Weißbrot, Weißmehlprodukte, Croissants, Brioche, Buttertoast, in schwimmendem Fett Ausgebackenes



	Empfehlenswert	Weniger empfehlenswert
Suppen, Soßen	Magere Fleischbrühe, magere Gemüsebrühe, Consommés	Gebundene oder mit Sahne legierte Suppen und Soßen, fette Fleischbrühe, Buttersoßen (z. B. Sauce hollandaise), Mayonnaise, Salatdressings, Ketchup, Grillsoßen
Genussmittel		
Süßwaren, Knabberartikel, Zucker, Süßspeisen, Desserts	Süßstoffe (Aspartam, Saccharin, Cyclamat) und damit hergestellte Süßwaren, Obstsalat, Gelee, in kleinen Mengen Hefeteig, Quark-Öl-Teig	„Isolierte“ Kohlenhydrate (Haushaltszucker, Traubenzucker, Fruchtzucker), Zuckeraustauschstoffe, Zucker, Honig, Marmelade, Konfitüren, Nuss-Nougat-Creme, Obst- und Cremetorten, gesüßte Teigwaren, Eiscreme, Pudding aus Vollmilch, Knödel, Schokolade, Toffees, Marzipan, Knabberartikel, Pralinen, Biskuits, Buttergebäck, Blätterteig
Alkoholfreie Getränke	Tee, Kräutertee, Früchtetee, Kaffee, Mineralwasser, kalorienfreie Getränke, Gemüsesäfte	Fruchtsäfte, Limonaden (auch mit Sorbit und Fructose), Energy Drinks, Schokoladengetränke, Kaffeespezialitäten (Cappuccino, Latte Macchiato, Irish Coffee)
Alkoholhaltige Getränke	Sind zu meiden	Alkoholhaltige Getränke sind zu meiden (Bier, Wein, Apfelwein, Spirituosen, Cocktails, Mischgetränke)

Patientenorganisationen

Für Betroffene und deren Angehörige bedeutet die Diagnose FCS eine lebenslange Herausforderung – und oftmals eine Reise ins Ungewisse.

Durch den geringen Bekanntheitsgrad von FCS fühlen sich viele neu diagnostizierte Betroffene mit ihrer Erkrankung allein gelassen. Dieses Gefühl wollen wir Ihnen nehmen, da wir Ihre Situation – als **Patientenorganisationen mit langjähriger Erfahrung auf dem Gebiet von Fettstoffwechselstörungen** in Deutschland und Österreich – sehr

gut nachvollziehen können. **Gerne bieten wir deshalb unsere Hilfe an.**

Das Boot zu manövrieren mag anstrengend sein, aber wenn wir die Segel gemeinsam setzen, gelingt es uns bestimmt, den optimalen Kurs anzusteuern.

In unseren Patientenorganisationen haben Sie die Möglichkeit, sich mit anderen FCS-Betroffenen auszutauschen.



Michaela Wolf, Vorsitzende CholCo e. V.

Cholesterin & Co:

Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder anderen schweren genetischen Fettstoffwechselstörungen (CholCo e.V.)

www.cholco.de

info@cholco.de

Gabriele Hanauer-Mader, Gründerin von FHchol Austria

FHchol Austria:

Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder verwandten genetisch bedingten Stoffwechselstörungen

www.fhchol.at

info@fhchol.at

GLOSSAR

Apolipoproteine

Wichtiger Bestandteil des Grundgerüsts von Chylomikronen und anderen Lipoproteinen. Sie fungieren auch als Erkennungsstrukturen für Enzyme wie etwa LPL.

Cholesterin (Cholesterol)

Cholesterin ist ein lebenswichtiger, fettartiger Bestandteil von Zellen. Es spielt eine tragende Rolle bei der Stabilisierung von Zellen, der Funktion von Nerven u.v.m.. Mithilfe von z. B. Chylomikronen wird es im Blut zu den Zielzellen transportiert. Allerdings können praktisch alle Zellen Cholesterin auch selber herstellen und so den Eigenbedarf decken.

Chylomikronen

Chylomikronen dienen als Transportmittel für Nahrungsfette, wie z. B. Triglyceride. Sie werden im Darm gebildet, und gelangen über das Lymphsystem und die Blutbahn zu Muskeln, Fettgeweben und Organen, wo sie von LPL abgebaut und weiterverarbeitet werden.

Familiäres Chylomikronämie Syndrom (FCS)

Seltene, vererbte Erkrankung des Fettstoffwechsels. Chylomikronen und bestimmte Fette, die Triglyceride, können nicht richtig abgebaut werden, sammeln sich im Blut an und können zu verschiedenen Symptomen (Krankheitszeichen), wie etwa Bauchspeicheldrüsenentzündungen, führen.

LDL („low density“ Lipoprotein)

LDL entsteht beim Abbau des VLDL durch die Lipoproteinlipase. Ebenso wie VLDL, transportiert LDL Triglyceride und Cholesterin zu den Körperzellen.

Lipoproteinlipase (LPL)

LPL ist ein Enzym (Katalysator), das Nahrungsfette aus Chylomikronen aufspaltet und sie für den Körper als Energie nutzbar macht.

MCT- oder auch MKT-Fette

MCT-Fette sind gesättigte Fettsäuren (medium-chain triglycerides, MCT = Mittelkettige Triglyceride, MKT), die vor allem in tropischen Pflanzenfetten wie Kokosfett vorkommen.

Im Gegensatz zu herkömmlichen Fetten muss MCT nicht mithilfe von Chylomikronen transportiert werden, sondern gelangt ohne Umwege vom Dünndarm in die Leber. Sie werden so leichter vom Organismus aufgenommen.

Omega-3-Fettsäuren

Mehrfach ungesättigte Fettsäuren, die für den Menschen lebensnotwendig (essentiell) sind. Da sie der Körper nicht selbst herstellen kann, müssen sie über Nahrung wie etwa Seefisch, Leinsamen/-öl oder Avocados aufgenommen werden. Sie sind ein wichtiger Energielieferant und können aufgrund ihrer chemischen Eigenschaften leichter als andere Fette aufgenommen werden.

Pankreatitis (Bauchspeicheldrüsenentzündung)

Eine Pankreatitis äußert sich durch heftigen Schmerz im Oberbauch, Übelkeit, Erbrechen, Fieber und kann sogar lebensbedrohlich sein. Bei der chronischen (andauernden) Verlaufsform können Verstopfung, Fettstuhl und eine Gewichtsabnahme hinzukommen. Die Therapie erfolgt mit Flüssigkeitsgabe, Schmerzmitteln und einer Vermeidung von Nahrungsaufnahme.

Triglyceride

Natürliche Nahrungsfette, die der Körper als Energie nutzen und im Fettgewebe speichern kann. Sie werden durch LPL gespalten und nutzbar gemacht. Eine erhöhte Anzahl an Triglyceriden im Blut kann jedoch ein Gesundheitsrisiko darstellen.

VLDL („very low density“ Lipoprotein)

VLDL sind Lipoproteine, die in der Leber gebildet werden. Sie transportieren die von Chylomikronen übernommenen Triglyceride zu den restlichen Körperzellen.

Xanthome

Orange-gelbliche, harmlose Fettablagerungen in der Haut. Sie entstehen durch Fettstoffwechselstörungen, wie etwa Hypertriglyceridämie oder FCS, und bilden sich meist an Armen, Beinen und Rumpf.





NOTIZEN



