

FAMILIÄRES CHYLOMIKRONÄMIE- SYNDROM (FCS)

Wiederkehrende starke Bauchschmerzen ohne erklär-
bare Ursache und massiv erhöhte Triglycerid-Werte?



Cholesterin und Co e.V.
Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie
oder anderen schweren genetischen Fettstoffwechselstörungen

Familiäres Chylomikronämie-Syndrom

Was versteht man unter dem Familiären Chylomikronämie-Syndrom?

Das Familiäre Chylomikronämie-Syndrom (kurz: FCS) ist eine potentiell lebensbedrohende und angeborene Krankheit, die den Körper am Abbau von Fetten im Blut hindert. Selbst kleinste Nahrungsfettmengen können bei FCS-Patienten große gesundheitliche Probleme auslösen.

Wodurch wird FCS hervorgerufen?

FCS ist eine genetische Störung, d. h. sie wird vererbt und ist somit angeboren. Das FCS-Syndrom hindert den Körper daran, Nahrungsfette wie Triglyceride, die zu den Blutfetten gehören, abzubauen. Das in Nahrungsmitteln enthaltene Fett wird mit Hilfe des Enzyms Lipoproteinlipase (LPL) abgebaut. Bei FCS-Betroffenen fehlt diese Enzymwirkung oder das Enzym ist nur in sehr geringen Mengen vorhanden.

Es handelt sich um eine lebenslange Stoffwechselstörung, bei der das zeitliche Auftreten und die Art der Symptome von Patient zu Patient unterschiedlich sind. Vielen Medizinern kann diese

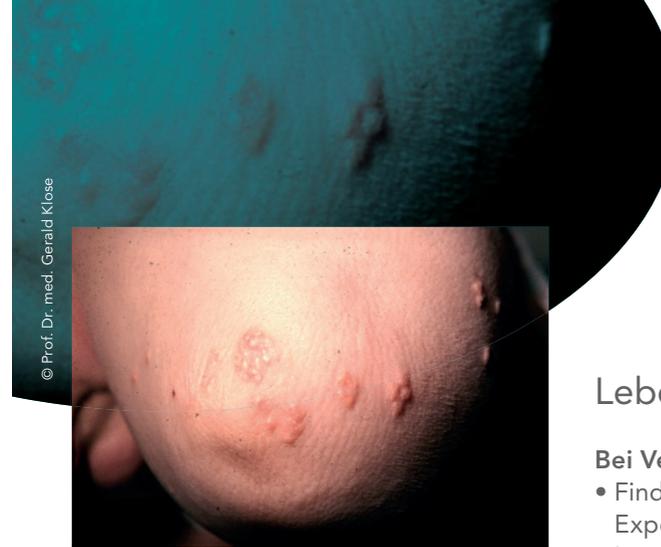
seltene Krankheit – und deren Diagnose – noch unbekannt sein.

HINWEIS
Ein einfacher Bluttest reicht oft als Hinweis aus, um festzustellen, ob eine FCS Krankheit vorliegen kann oder nicht. Die genetische Untersuchung zur frühen Diagnosestellung und die Therapie sind von großer Wichtigkeit.

Was sind die Anzeichen und Symptome des FCS?

Betroffene klagen häufig über starke, immer wiederkehrende Oberbauchschmerzen, die vom Magen in den Rücken oder auch in den oberen Brustkorb ausstrahlen können. Weitere Beschwerden können Erbrechen und Durchfall sein. Andere Hinweise auf FCS sind extrem hohe Triglyceridwerte (> 880 mg/dl bzw. 10 mmol/l) und Blut, das nach der Abnahme ein fettiges bzw. milchiges Erscheinungsbild aufweist.

Wegen der anhaltend hohen Triglycerid-Werte besteht bei FCS-Patienten auch ein großes Risiko, an einer schmerzhaften Entzündung der Bauchspeicheldrüse (Pankreatitis) zu erkranken.



© Prof. Dr. med. Gerald Klöse

Mögliche Symptome des FCS können sein:

- kleine, gelbe Fettablagerungen in der Haut (eruptive Xanthome), meist an den Ellenbogen, Oberarmen, Händen und/oder Knien und
- eine vergrößerte Leber

HINWEIS
Auch weitere Familienmitglieder können betroffen sein und entsprechende Symptome aufweisen.

Weitere Bezeichnung zu FCS:

Das Familiäre Chylomikronämie-Syndrom wird auch als Typ I Hyperlipoproteinämie nach Fredrickson genannt.

Leben mit dem FCS

Bei Verdacht auf FCS

- Finden Sie einen kompetenten Experten.
- Lassen Sie Ihren Verdacht abklären.
- Besprechen Sie mit dem Experten die weitere Vorgehensweise.

Unabhängig von der Diagnose ist eine gesunde Lebensführung sehr wichtig. Für Betroffene von FCS ist eine extreme Einschränkung der Zufuhr von Nahrungsfetten erforderlich. Ebenso ist der Verzicht auf Alkohol erforderlich. Der Verzicht auf fettthaltige Lebensmittel, einfache Kohlenhydrate (alle Zuckersorten) und Alkohol sind lebensnotwendig.

Bei FCS-Betroffenen bewirkt die Zufuhr von stark fetthaltigen, Nahrungsmitteln und süßen Getränken einen dramatischen Anstieg der Triglyceridwerte im Blut.

FCS ist eine Krankheit mit dem Risiko schwerer Verläufe, die man aber in den Griff bekommen kann. In erster Linie kommt es darauf an, dass sich mit der Umstellung auf eine gesunde Ernährung unter Einführung eines gesunden Lebensstils hilfreiche Routinen dauerhaft entwickeln. Die Unterstützung und Begleitung durch einen Ernährungsberater sind hierbei absolut erforderlich.

Die Broschüre möchte Menschen dabei helfen, die Erkrankung besser zu verstehen, zu diagnostizieren und mögliche Unsicherheiten oder Ängste in Bezug auf die Behandlung zu nehmen.

Sie haben Fragen oder benötigen weitere Informationen?

Sie sind selbst von FCS betroffen oder Sie kennen in Ihrem Umfeld Menschen, die FCS haben?

Wir möchten Ihnen eine Vielzahl an Informationen zur Verfügung stellen, denn wir wissen aus eigener Erfahrung, wie schwer es ist, Wissenswertes über FCS fundiert und korrekt zu erhalten.

Zudem möchten wir erreichen, dass Sie eine Möglichkeit zum Austausch untereinander erhalten. Wir möchten Ihnen den Umgang mit der Krankheit erleichtern!

Weiterführende Informationen finden Sie auch auf der Webseite der Patientenorganisation Cholesterin und Co e.V.:

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

Ihr Weg zu uns:
Nichts ersetzt den
persönlichen Kontakt.

Rufen Sie uns an, schreiben Sie uns eine E-Mail oder besuchen Sie unsere Webseite.

CholCo e.V.
Hoherodskopfstraße 30
60435 Frankfurt
Telefon: 069/ 95425945
E-Mail: info@cholco.de



Cholesterin und Co e.V.

Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder anderen schweren genetischen Fettstoffwechselstörungen