



# Genetische Erkrankungen der Bauchspeicheldrüse

15. September 2018, München

**Eine Veranstaltung des Selbsthilfvereins Deutsche  
Pankreashilfe e.V.**

# Pankreatitis ... Möglicher Zusammenhang mit FCS (erbliche Fettstoffwechselstörung)?



+



= FCS?

Theodora Weisz

FH Europe Network Board Member

Direktorin Schweizerische Lipid Selbsthilfegruppe

# PANKREATITIS UND FAMILIÄRES CHYLOMIKRONÄMIE-SYNDROM (FCS)<sup>a</sup>: SCHMERZHAFT. REKURRENT. POTENTIELL LEBENSBEDROHLICH.<sup>1,2</sup>



FCS ist eine komplexe, lebenslange Krankheit, die zahlreiche, weitere Organsysteme betreffende Komplikationen zur Folge haben kann. <sup>1,2</sup>

# Das Familiäre Chylomikronämie-Syndrom (FCS): Vererbbar. Schwere Krankheit. Wird oft übersehen.<sup>1</sup>

- + Eine schwere Hypertriglyceridämie ist in den meisten Fällen ein leicht erkennbares FCS-Symptom.<sup>3,4</sup>



**FCS ist eine genetische Krankheit; sie ist auf die Störung eines Enzyms zurückzuführen, bei der die Clearance der Chylomikronen schwer beeinträchtigt wird.<sup>2,5,6</sup>**

- Die daraus resultierende Ansammlung von Chylomikronen verursacht eine schwere Hypertriglyceridämie und entsprechende Komplikationen.<sup>3</sup>
- FCS-Patienten laufen Gefahr, an einer akuten Pankreatitis mit potenziell tödlichem Ausgang zu erkranken, sowie Langzeitkomplikationen zu erleiden.<sup>3,5</sup>
- Weitere Bezeichnungen für FCS: Lipoproteinlipasemangel (LPL), Hyperlipoproteinämie Typ I nach Fredrickson und familiäre Hyperlipidämie.<sup>2,5,7,8</sup>

**FCS-Patienten berichten, dass sie im Durchschnitt 5 Ärzte aufsuchen mussten; 67% erhielten eine Fehldiagnose, bevor ihre Krankheit richtig diagnostiziert wurde.<sup>1</sup>**

Für den Patienten **können die Erkennung von FCS sowie die Suche nach Schlüsselanzeichen und -symptomen den Unterschied zwischen einer Diagnose und einer lebenslangen Unsicherheit ausmachen.**<sup>1,9</sup>

✦ Die Patienten weisen stark erhöhte Triglyceridwerte im Plasma auf (>880 mg/dL) und sprechen in der Regel nicht auf lipidsenkende Therapien an.<sup>10,11</sup>



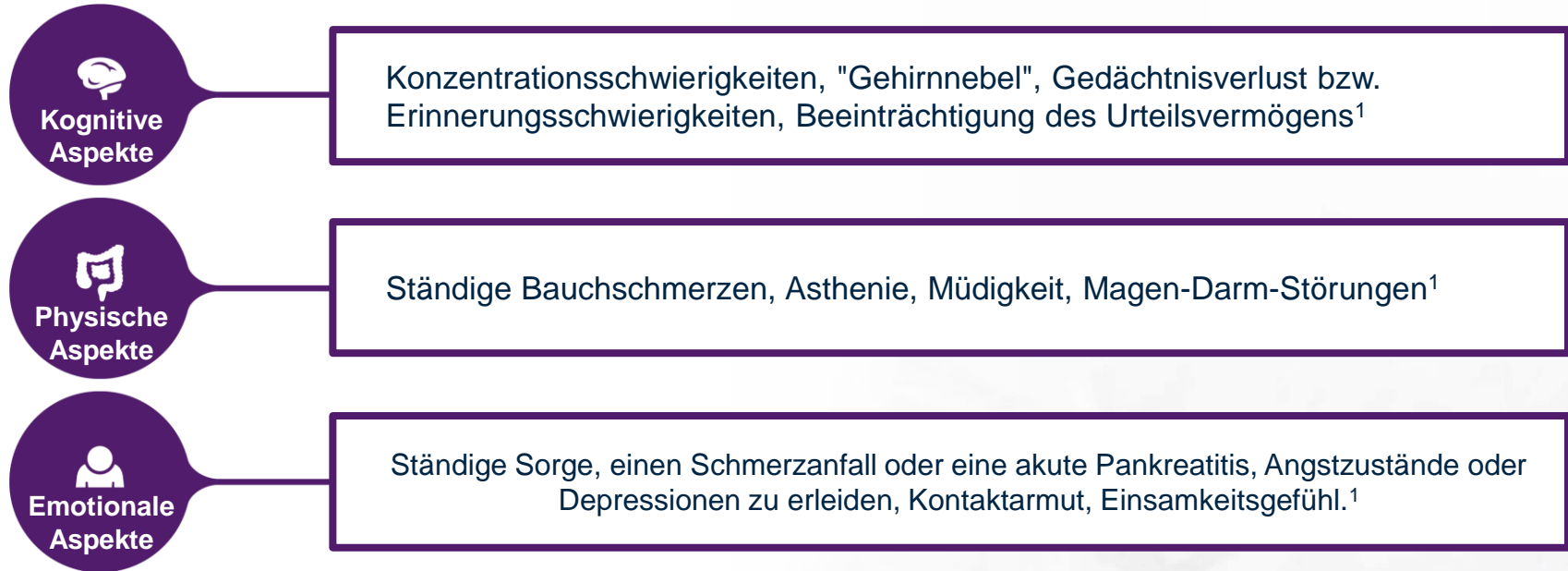
✦ **FCS-Patienten weisen oft eines oder beide der nachstehenden Symptome auf:**

- Leichte bis stark beeinträchtigende Bauchschmerzen<sup>4</sup>
- Akute oder chronische Pankreatitis<sup>5</sup>

Eruptive Xanthome, retinale Lipämie, Hepatosplenomegalie, gastrointestinale Störungen (Übelkeit/Erbrechen, Blähungen), Müdigkeit/Asthenie und kognitive Störungen sind weitere Symptome, die bei FCS-Patienten auftreten können.<sup>1,4,12</sup>

Die Diagnose von FCS ist wesentlich, um eine **lebenslange Krankheitsbewältigungsstrategie** einleiten zu können, die das Risiko reduziert und gleichzeitig eine fachliche Unterstützung beinhaltet.<sup>3,5,13</sup>

# Abgesehen von akuten physischen Komplikationen **beeinträchtigt FCS zahlreiche Aspekte des Alltagslebens.**<sup>1</sup>



Diese Symptome treten bei FCS-Patienten häufig, mitunter sogar täglich auf.<sup>1</sup>

[ FCS wirkt sich stark auf das Leben der Patienten aus: Abgesehen von der körperlichen Beeinträchtigung bewirkt diese Krankheit eine **emotionale und psychosoziale Belastung.**<sup>1</sup> ]

# Diät bei FCS: Zwingend. Lebenslang. Unterstützung erforderlich.<sup>3,5</sup>

- ✦ Die Standardbehandlung von FCS beinhaltet in erster Linie eine hochspezialisierte Krankheitsbewältigungsstrategie.<sup>3</sup>



**Die Patienten müssen eine Diät einhalten, die nachstehenden Regeln entspricht:**

- Nicht mehr als 10 bis 15 g Fett pro Tag (einschließlich "gesunder" Fette wie Avocado- und Olivenöl)<sup>27</sup>
- Einfache Kohlenhydrate in geringer Menge<sup>28</sup>
- Kein Alkohol<sup>28</sup>



**Spezialisierte Ressourcen und fachliche Unterstützung, einschließlich einer fachkundigen Ernährungsberatung, können dazu beitragen, dass die Patienten motiviert und engagiert bleiben.**

- Diese Diät trägt dazu bei, die klinischen Anzeichen von FCS zu verbessern und das Risiko einer akuten Pankreatitis zu reduzieren.<sup>5</sup>
- Allerdings reicht die Diät allein nicht aus, um das Auftreten einer Pankreatitis bei allen FCS-Patienten zu verhindern.<sup>5</sup>

Die Patienten benötigen eine **fachliche Beratung und/oder eine Überweisung an eine/n zugelassene/n Ernährungsberater/in/Diätassistenten/Diätassistentin**, der/die ihnen bei der Erstellung eines FCS-Diätplans helfen kann, damit sie ihren täglichen Ernährungsbedarf abdecken können.<sup>5</sup>

# Kontakt herstellen: Helfen Sie den Patienten, mit einer Community Kontakt aufzunehmen, die ihre Probleme versteht

## FCS-Community

- Die meisten Patienten, die an FCS-spezifischen Selbsthilfegruppen oder Aufklärungsprogrammen teilnehmen, stellen eine Verbesserung ihrer Lebensqualität fest.<sup>30,31</sup>
- In einer Community fühlen sich die Patienten verstanden und akzeptiert .<sup>9</sup>
- Der Kontakt zu anderen FCS-Patienten kann den Betroffenen helfen, die Einsamkeit bzw. Vereinsamung zu bewältigen, Schuldgefühle abzubauen und mit der Stigmatisierung klarzukommen.<sup>9,31,32</sup>
- Patienten, die ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen teilen, können entscheidend zur Bewältigung der Krankheit beitragen.<sup>9</sup>

## Die FCS-Stiftung



- Diese Selbsthilfeorganisation präsentiert ihr Angebot unter der Adresse [livingwithFCS.org](http://livingwithFCS.org).
- Darüber hinaus steht den Patienten die Facebook-Seite der FCS-Stiftung zur Verfügung: [facebook.com/FightFCS](https://facebook.com/FightFCS).

[ Eine **FCS-Community** kann den Patienten **Unterstützung sowie ein Zugehörigkeitsgefühl** bieten.<sup>9,31</sup> ]



# Sowohl für Patienten als auch deren Angehörige ist es sehr wichtig, auf eine Vielfalt von Hilfestellungen zurückgreifen zu können.

- ✦ Fordern Sie Ihre Patienten auf, die Website **FCSFocus.com** oder lokale **Selbsthilfegruppen** zu besuchen: Diese Websites wurden speziell als Informationsquelle und zur Unterstützung von FCS-Patienten geschaffen.



**Ratgeber für FCS-Patienten:**  
Das erste umfassende Buch, das für FCS-Patienten geschrieben wurde.



**FCS-Diätinformationen:**  
Diese Broschüren enthalten grundlegende Informationen und Tipps, die den Patienten helfen, Zeit zu sparen, unangenehme Situationen im Restaurant zu vermeiden, und insgesamt ein besseres Leben zu führen.



**DACH Selbsthilfegruppen:**  
Diese Selbsthilfegruppen bieten wertvolle Informationen und Unterstützung für FCS-Patienten.

[ Besuchen Sie die Website **FCSFocus.com**, um sich selbst davon zu überzeugen, wie Ihren FCS-Patienten geholfen werden kann ]



## WIE WOLLEN WIR WAHRGENOMMEN WERDEN?

- ❖ Wir sind kompetente (Laien) Ansprechpartner für Betroffene und ihre Familien
- ❖ Wir bringen Betroffene zusammen, sorgen für Erfahrungsaustausch
- ❖ Wir sind Vermittler von Adressen, Fachleuten und Informationen
- ❖ Wir verschaffen FH und ihre Co`s in Deutschland Gehör
- ❖ FH ist i.d.R. gut behandelbar
- ❖ Unwissenheit schützt nicht vor Ereignissen – wir klären auf
- ❖ FH wird zu selten diagnostiziert und kann dadurch Leben kosten

# FCS ist eine schwere, auf eine Enzymstörung zurückzuführende genetische Erkrankung, die Patienten dazu zwingt, Lösungen zu finden.



## FCS erkennen

- FCS ist eine genetische Krankheit, die eine Ansammlung von Chylomikronen im Blut hervorruft<sup>2,3,5,6</sup>
- Sie führt oft zu einer lebensbedrohlichen, akuten Pankreatitis und häufigen Bauchschmerzen sowie zu anderen schwerwiegenden chronischen Komplikationen<sup>33</sup>
- Sie stellt eine große emotionale, psychosoziale und physische Belastung für die Patienten dar<sup>1,9</sup>
- **FCS kann klinisch diagnostiziert werden.** Suchen Sie nach folgenden Anzeichen:
  - [ 1 ] Häufig auftretende Bauchschmerzen oder akute Pankreatitis in der Krankengeschichte<sup>4,5</sup>
  - [ 2 ] Schwere Hypertriglyceridämie, die auf keine Behandlung anspricht<sup>10,11</sup>
  - [ 3 ] Keine sekundären Ursachen wie übermäßiger Alkoholkonsum oder unkontrollierter Diabetes<sup>15,16</sup>



## Handlungen setzen: Kontakt aufnehmen

- **Es ist wichtig, FCS zu diagnostizieren**, damit die betroffenen Patienten entsprechend aufgeklärt werden und auf die Unterstützung der Community zurückgreifen können.<sup>5,13</sup>
- **Fordern Sie Patienten auf, folgende Ressourcen in Anspruch zu nehmen:**
  - FCSFocus.com**
  - FCS-Stiftung**
- **DACH Selbsthilfegruppen:**
  - CholCo (Deutschland)**
  - FHAustria (Österreich)**
  - SGFH (Schweiz)**

WIR DANKEN FÜR IHRE AUFMERKSAMKEIT!



+



= FCS?

**FAMILIÄRES CHYLOMIKRONÄMIE-SYNDROM (FCS)**

FCS ist eine komplexe, lebenslange Krankheit, die zahlreiche, weitere Organsysteme betreffende Komplikationen zur Folge haben kann. <sup>1,2</sup>