

Patientenetikett einkleben oder Patientendaten eintragen

Name:
 Vorname:
 Geburtsdatum:
 Geschlecht:
 Adresse:
 Stammversicherter:
 Kostenträger:

(Kasse; Privat; Gutachten; Sozialleistungsstr.; Berufsgen.; Selbstzahler)

Universitätsklinikum Münster
 Centrum für Laboratoriumsmedizin
Zentrallaboratorium
 Leiter: Dr. med. Bernhard Schlüter



Lipidstoffwechsel und Arteriosklerose-Risikofaktoren

11.7

Bitte Einsenderetikett hier einkleben

Telefon: 47237
 Zentrallaboratorium-Ambulanz
 KST: 9123456
>4524 66

SAP 2001513

Fettstoffwechselambulanz:

Differentialdiagnostische Abklärung von Fettstoffwechselstörungen und Risikostratifizierung:

Patienten-Anmeldung: 02 51-8 34 72 24

Ärztliche Beratung: 02 51-8 34 85 24

E-Mail: fettstoffwechselambulanz@uni-muenster.de

Angaben zum Patienten: (Indikation, Diagnose, Medikation etc.)

.....

Angaben zum Probenmaterial:

infektiös

Untersuchungen auf Anfrage:

¹SPEZIAL-DIAGNOSTIK-SERUM:

Phänotypisierung von Apo A-I, Apo C-II, Apo B; GC-MS-Analytik von Cholesterinvorstufen, Cholestanol, freiem und Gesamt-Cholesterin, langkettigen Fettsäuren, Phytansäure, 7/8-Dehydrocholesterin, Gallensäuren

²SPEZIAL-DIAGNOSTIK-GENETIK:

Sequenzierung von ABCA1, ABCG1, ABCG5, ABCG8, Apo A-I, Apo C-II, Apo E, LPL, LAL, LCAT, CETP, SRB1, NPC1, Sphingomyelinase

³SPEZIAL-DIAGNOSTIK-EDTA-PLASMA:

Lipoproteinlipase-Aktivität, HTGL-Aktivität (Analytik nur bei Vorstellung des Patienten in der Fettstoffwechselambulanz)

Allgemeine Hinweise:

Bei unklarer Arteriosklerose kann es sinnvoll sein, zusätzlich Thrombophilie-Risikofaktoren zu untersuchen (siehe Anforderungsschein 15)

Weitere Hinweise (Indikationen und Abkürzungen)

<http://www.labor.uni-muenster.de/easy/>

<http://www.labor.uni-muenster.de/>

<http://www.chd-taskforce.com/>

..... (Datum und Uhrzeit) (Telefon-Nr.)

Mir ist bekannt, dass ich meine(n) Patient/-in vor der Durchführung genetischer Untersuchungen gemäß der Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik (Bundesärztekammer vom 14. 02. 2003) eingehend zu beraten habe. Diese Beratung wurde durchgeführt, und der/die Patient/-in ist mit der Durchführung der o. a. genetischen Untersuchungen einverstanden.

..... (Unterschrift des anfordernden Arztes)

7,5-ml-Serummonovette

- Lipidstatus (Gesamt-, LDL-, HDL-Cholesterin, Triglyzeride)
- LDL-Cholesterin, direkt gemessen
- Lp(a)
- hs-CRP

- Phytosterine (Sitosterin, Campesterin)
- Cholestanol
- Apo A-I
- Apo B
- Lipidelektrophorese
- VLDL-Cholesterin
- Lp(a)-Phänotyp

Sonstige Parameter (nur nach Rücksprache):

.....

Hier A-Etikett des Doppoletikettes einkleben (anhängendes P-Etikett auf die zugehörige Probe kleben)

A
 55220000 0100 02.05.51
 MUSTERMANN, WERNER

2,7-ml-Natriumfluorid-Monovette (Eiltransport)

- Homocystein

Hier A-Etikett des Doppoletikettes einkleben (anhängendes P-Etikett auf die zugehörige Probe kleben)

A
 55220000 0110 02.05.51
 MUSTERMANN, WERNER

2,7-ml-EDTA-Monovette

RISIKOMARKER-GENETIK

- F II (G20210A)
- ADD1 (G460W)
- NOS3 (Q298N)
- Apo E (E2/E3/E4)
- ITGB3 (L33P)
- PAI-1 (4G/5G)
- SELP (V640L)
- IL4 (C582T)
- Gesamtpanel
- MTHFR (C677T)
- FV (G1691A)

DIFFERENTIALDIAGNOSE FAMILIÄRE HYPERCHOLESTERINÄMIE (FH):

- Apo B (R3500Q, R3500W)

Sonstige Parameter zur Abklärung einer FH (nur nach Rücksprache):

- LDL-Rezeptor-Sequenzierung
- ARH-Sequenzierung
- PCSK9-Sequenzierung

SONSTIGE GENETIK-PARAMETER (nur nach Rücksprache)²:

.....

Hier A-Etikett des Doppoletikettes einkleben (anhängendes P-Etikett auf die zugehörige Probe kleben)

A
 55220000 0120 02.05.51
 MUSTERMANN, WERNER

9-ml-EDTA-Monovette (Transport in Eiswasser)

- Saure Lipase-Aktivität³

Sonstige Parameter (nur nach Rücksprache)³:

.....

Hier A-Etikett des Doppoletikettes einkleben (anhängendes P-Etikett auf die zugehörige Probe kleben)

A
 55220000 0150 02.05.51
 MUSTERMANN, WERNER

5,5-ml-Serummonovette (SEKRET)

- Chylomikronennachweis

Hier A-Etikett des Doppoletikettes einkleben (anhängendes P-Etikett auf die zugehörige Probe kleben)

A
 55220000 0160 02.05.51
 MUSTERMANN, WERNER

KHK-RISIKOSTRATIFIZIERUNG UND LDL-ZIELWERTE (Empfehlungen der International Taskforce for Prevention of Coronary Heart Disease)

Klasse	Charakteristika	Risiko	LDL-Zielwert
Ia	manifeste KHK + schlecht kontrollierte oder neue Risikomarker	sehr hoch	<100 mg/dl (optional <70 mg/dl)
Ib	manifeste KHK	hoch	<100 mg/dl
ASYMPTOMATISCHE PATIENTEN			
IIa	10-Jahres-KHK-Risiko >20 % + mind. 2 neue Risikomarker oder Evidenz für Arteriosklerose durch nicht invasive Verfahren	sehr hoch	<100 mg/dl (optional <70 mg/dl)
IIb	10-Jahres-KHK-Risiko >20 %	hoch	<100 mg/dl
IIIa	10-Jahres-KHK-Risiko 10–20 % + mind. 2 neue Risikomarker oder Evidenz für Arteriosklerose durch nicht invasive Verfahren	hoch	<100 mg/dl
IIIb	10-Jahres-KHK-Risiko 10–20 %	mittel	<130 mg/dl
IV	10-Jahres-KHK-Risiko <10 %	niedrig	<160 mg/dl

In der PROCAM-Studie fielen 8 % aller Männer im Alter von 35–65 Jahren in die Gruppen Ia/Ib/IIa/IIb; 15 % fielen in die Gruppe III und 77 % in die Gruppe IV; bei Frauen im Alter zwischen 45 und 65 Jahren war das KHK-Risiko ein Viertel so hoch wie bei Männern mit demselben Risiko-Score. Bei Frauen mit Diabetes mellitus jedoch war das KHK-Risiko genauso hoch wie bei gleichaltrigen diabetischen Männern. **Bei Patienten in der Risikogruppe IV erübrigt sich wegen des niedrigen Basisrisikos die Bestimmung weiterer Risikofaktoren.**

ETABLIERTE KHK-RISIKOMARKER

Zu den etablierten Risikomarkern zählen derzeit: Alter, Geschlecht, Hypertonie, LDL-Cholesterinerhöhung, HDL-Cholesterinerniedrigung, Triglyzeriderhöhung, Nikotinabusus, positive Familienanamnese für Arteriosklerose, Diabetes mellitus. Mit Hilfe von Tabellen und Algorithmen kann hieraus das Gesamt-Risiko abgeschätzt werden, zum Beispiel mit dem PROCAM-Algorithmus (<http://www.chd-taskforce.com/>).

NEUE KHK-RISIKOMARKER UND SELTENE URSACHEN

Zu den neuen Risikomarkern zählen derzeit: Lp(a) >30 mg/dl; Homocystein >12 mmol/L; hs-CRP >0,3 mg/dl in Abwesenheit einer akuten Entzündung; ein erhöhtes genetisches Risikoprofil ($\geq 4/10$ Markergene positiv, Erläuterungen siehe unten); Evidenz für Arteriosklerose mittels nicht-invasiver bildgebender Verfahren. Im weiteren Sinn gehören hierzu auch die Mikroalbuminurie, eine gestörte Glucosetoleranz, das Vorliegen von Thrombophilie-Risikofaktoren sowie erhöhte Konzentrationen für VLDL-Remnants und oxidierte LDL. Bei unklarer Arteriosklerose und/oder Xanthomatose können ferner seltene genetische Defekte vorliegen, die auf Grund der Klinik und zusätzlich mit Hilfe von Spezialuntersuchungen (Genetik, Cholestanol, Phytosterine, Cholesterin-Vorstufen, Gallensäuren, Saure Lipase-Aktivität) erkannt werden können. Auch kann es in diesem Fall sinnvoll sein, zusätzlich Thrombophilie-Risikofaktoren zu untersuchen (siehe Anforderungsschein 15).

GENETISCHE KARDIOVASKULÄRE RISIKOMARKER

Gen	Variation	Wildtyp	Allel-Frequenz Variante [%]	Heterozygoten-Frequenz [%]	Homozygoten-Frequenz [%]	OR ^a	Möglicher Pathomechanismus
Faktor II	G20210A	G/G	2	4	0,04	1,2	Hyperkoagulabilität durch erhöhte FII-Spiegel
ADD1	Gly460Trp (G/T)	G/G	19	30	4	1,3 ^b	Natrium- und Diuretika-sensitive Hypertonie durch erhöhte tubuläre Natriumresorption
NOS3	Glu298Asp (G894T)	G/G	35	46	12	1,3 ^c	Verminderte Gefäßrelaxation durch beschleunigten NOS3 Katabolismus
Apo E	Cys112Arg; Arg158Cys E2/E3/E4	Cys112Cys; Arg158Arg E3/E3	17 (E4)	20 ^d	2 ^d	1,4 ^d	LDL-Rezeptor-Suppression durch verbesserte Aufnahme von Lipoprotein-Remnants
ITGB3	Leu33Pro (T12548C)	Leu (T/T)	15	26	2	1,2 ^e	Erhöhte Thrombozyten-Aggregation durch verbesserte Fibrinogenbindung
PAI-1	4G/5G	5G/5G	47	50	25	1,3 ^f	Erhöhte antifibrinolytische Wirkung
SELP	Val640Leu (G/T)	G/G	11	20	1	1,6 ^g	Beeinflussung der Interaktion von Thrombozyten/Leukozyten mit Endothelzellen
IL4	C582T	C/C	17	28	3	1,4 ^g	Modulation entzündlicher Prozesse
MTHFR	Ala222Val (C677T)	C/C	35	46	12	1,2 ^h	Erhöhte Homocystein-Plasmaspiegel
Faktor V	G1691A	G/G	2	4	0,04	1,2 ⁱ	Hyperkoagulabilität durch Resistenz gegen aktiviertes Protein C

ADD1, Alpha Adducin 1; **NOS3**, Endotheliale NO-Synthetase; **Apo E**, Apolipoprotein E; **ITGB3**, Integrin Beta3 (syn. Glykoprotein IIIa); **PAI-1**, Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1; **SELP**, P-Selektin; **IL4**, Interleukin 4; **MTHFR**, Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase; **OR**, Odds Ratio
a, OR für das variante Allel (heterozygot oder homozygot), ermittelt für Arteriosklerose (überwiegend an KHK-Patienten), falls nicht anders angegeben, **b**, OR 2,3 bei Hypertonie; **c**, gilt nur bei Homozygotie; **d**, nur für E4/E4 und E3/E4 (nicht für E2/E4); **e**, für < 60 Lebensjahre, OR 1,1 für alle Altersgruppen; **f**, gilt nur bei Homozygotie, OR 1,2 bei Heterozygotie; **g**, OR gilt nur für Apoplex; **h**, gilt nur bei Homozygotie, OR 1,5 für Apoplex (bei Homozygotie); **i**, OR 1,3 für Apoplex.