



Und anderswo ...?

Familienanamnese: der Gentest für Arme?

Fragestellung

Trotz der erstaunlichen Fortschritte in der Gentechnik ist es einer Forschergruppe des Center for Disease Control (CDC) noch nicht gelungen, auch nur einen für die tägliche Praxis tauglichen Gentest zu entwickeln. Können anhand einer gründlichen Familienanamnese in einer vermutlich gesunden Population Personen mit hohem kardiovaskulärem Erkrankungsrisiko aufgespürt werden, wenn dies selbst mit komplizierten Gentests nicht möglich ist?

Methode

24 Arztpraxen in Grossbritannien willigten in die Studienteilnahme ein. In 12 davon wurde das kardiovaskuläre Risiko nach Framingham-Index (FI) unter Berücksichtigung folgender Faktoren berechnet: Alter, Geschlecht, Rauchen, systolischer BD und Gesamtcholesterin/HDL-Quotient. In 12 weiteren Arztpraxen wurden zusätzlich die Ergebnisse der Familienanamnese (FA) bezüglich kardiovaskulärer Erkrankungen anhand eines selbstverwalteten Fragebogens berücksichtigt. Als positives Resultat der FA galt ein KHK-Fall bei <55-jährigen männlichen bzw. <65-jährigen weiblichen Verwandten 1. Grades. Bei einem derartigen Risiko wurde der FI mit dem Faktor 1,5 multipliziert. Primärer Endpunkt war der Anteil der Patienten mit erhöhtem KHK-Risiko (von >20% nach 10 Jahren).

Resultate

In den «Kontrollpraxen» wurden 358 (40% Männer) und in den FA-Praxen 390 Teilnehmer (49% Männer) eingeschlossen. Bei einem zusätzlichen Positivbefund der FA war das kardiovaskuläre Erkrankungsrisiko um weitere 4,5% erhöht ($p < 0,007$, Erhöhung des RR um 40%).

Probleme

Die Studienpopulation bestand grösstenteils aus Kaukasiern mit gutem Bildungsniveau. Daher sind die Ergebnisse eventuell nicht auf andere ethnische Gruppen übertragbar. In der Studie wurde nicht untersucht, ob das in der FA festgestellte erhöhte Risiko auch tatsächlich zu mehr kardiovaskulären Ereignissen führt. Die FA anhand des o.g. Fragebogentyps wurde jedoch in anderen Studien validiert.

Kommentar

Diese äusserst gut durchgeführte Studie hat den Genetiker A. O. Berg, Vorsitzender der unter «Fragestellung» erwähnten CDC-Gruppe, zu einem enthusiastischen Editorial veranlasst. Tatsächlich ist es besonders erfreulich, dass eine simple FA effektiver ist als komplexe und kostenintensive Genanalysen, mit denen bisher nur ein marginaler Nutzen bei der kardiovaskulären Risikoevaluierung erzielt wurde. Tatsächlich werden bei einer zusätzlichen FA an 10 000 Personen 400 bis 500 Patienten mehr aufgespürt, die der Beratung und einer engmaschigen Betreuung bedürfen. FA: eine Technik für Arme, aber effektiv!

Ann Int Med. 2012;156:253 und 315. / AdT

Hausarzt und Abnehmcoach: ideal zum Abnehmen ...

415 adipöse Patienten (mit einem BMI von 36,6 kg/m² und einem Durchschnittsgewicht von 103,8 kg) wurden in drei Gruppen aufgeteilt: Gruppe 1: Kontrollgruppe; Gruppe 2: Unterstützung per Internet, E-Mail und Telefon; Gruppe 3: Abnehmcoach und Unterstützung per Internet und E-Mail. Nach 24 Monaten fiel der Gewichtsverlust in Gruppe 3 (-5,1 kg) gegenüber dem in Gruppe 2 (-4,6 kg) und dem in der Placebogruppe (-0,8 kg) höher aus. Ein Gewichtsverlust von über 5% des Ausgangsgewichts wurde bei 18,8% der Probanden in der Kontrollgruppe, bei 38,2% in Gruppe 2 und bei 41,4% in der Gruppe mit Unterstützung durch einen Abnehmcoach und Hausarzt beobachtet. Fazit: Hausarzt und Abnehmcoach – eine empfehlenswerte Kombination!

N Engl J Med. 2011;365(21):1959–68. / GW

Kolorektalkarzinom: Koloskopie oder Test auf Blut im Stuhl?

In einer gross angelegten spanischen Studie wurden jeweils >25 000 Personen in zwei Gruppen verglichen: (1.) Einladung zur einmaligen Teilnahme an einer Koloskopie, (2.) Einladung zur zweijährlichen Teilnahme an immunochemischen Tests auf Blut im Stuhl. In der Koloskopiegruppe nahmen nur 24,6% der eingeladenen Personen an der Untersuchung teil, gegenüber 34% in der Gruppe, die auf Blut im Stuhl getestet wurde ($p < 0,001$). Fortgeschrittene Adenome wurden bei 1,9% der Koloskopieeilnehmer gegenüber 0,9% der Teilnehmer an der Stuhluntersuchung ($p < 0,001$) entdeckt. Eine der Hauptbotschaften der Studie ist die geringe Akzeptanz der Screenings durch die Studienpopulation, unabhängig von der Untersuchungsmethode. Die Koloskopie ist jedoch eindeutig wirksamer!

N Engl J Med. 2012;366:697. / AdT

Die Rückkehr zum Zauberberg?

Weltweit, vor allem jedoch in Afrika, treten immer mehr Tuberkulosefälle mit Resistenzen gegen die First-line-Therapien auf. Einige Patienten sind mit Erregerstämmen infiziert, die sich gegen alle Medikamente resistent erweisen. Oftmals leben sie, aufgrund fehlender Plätze in entsprechenden Einrichtungen, inmitten der Gesellschaft, mit enormen Risiken für ihre Mitmenschen. Es werden Stimmen laut, die den Bau neuer Sanatorien mit Palliativpflegeabteilungen fordern, um die Ausbreitung der Infektionen zu verhindern. Eine kurios anmutende Rückkehr ins 20. Jahrhundert und zu Thomas Mann!

Lancet. 2012;379:773. / AdT

Lithium (Li): Kontrollen unerlässlich!

Li bleibt eines der wichtigsten Medikamente gegen bipolare Störungen. Es weist jedoch eine starke Multiorgantoxizität auf. In einer Metaanalyse von 358 Artikeln wurden die möglichen Nebenwirkungen nochmals zusammengefasst: Niereninsuffizienz, nephrogener Diabetes insipidus, Hypothyreose und, weniger bekannt, primärer Hyperparathyreoidismus. Tatsächlich sind die Kalzium- und PTH-Werte bei 10% der Patienten unter Lithium erhöht. Daher müssen folgende Werte einmal pro Jahr kontrolliert werden: die geschätzte glomeruläre Filtrationsrate, TSH, Ca und PTH. Von nichts kommt nichts ...

Lancet. 2012;279:721. / AdT

Autoren in dieser Ausgabe: Antoine de Torrenté (AdT), Gérard Waeber (GW)