

# Lipödem mit kongenitaler Analbuminämie

W. Schmeller<sup>1</sup>, D. Hartwig<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hanse-Klinik, Fachklinik für Liposuktion und operativ-ästhetische Dermatologie, Lübeck

<sup>2</sup>Laborärztliche Gemeinschaftspraxis, Lübeck

## Zusammenfassung

Berichtet wird über zwei türkische Schwestern mit Lipödem in Kombination mit dem sehr seltenen Krankheitsbild der kongenitalen Analbuminämie. Klinisch manifestiert sich die Analbuminämie relativ unspezifisch und nur sehr diskret mit Müdigkeit, Ödemen und niedrigem Blutdruck. Laborseitig zeigt sich demgegenüber in der Serum-Eiweiß-Elektrophorese eine ausgeprägte Albuminverminderung mit reaktiver Erhöhung der Globuline; zusätzlich bestehen eine Hypercholesterinämie und eine erhöhte Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG). Aufgrund der weitgehend fehlenden Beschwerden ist bei der Analbuminämie normalerweise keine spezielle Therapie nötig. Die leitliniengerechte Behandlung des Lipödems (Manuelle Lymphdrainagen, Kompression und Liposuktion) kann in üblicher Weise durchgeführt werden.

**Schlüsselwörter:** Lipödem, Analbuminämie, Liposuktion

## Lipoedema and congenital analbuminaemia: a rare combination

### Summary

We present two Turkish sisters with lipoedema in combination with the rare disease congenital analbuminaemia. While the clinical signs of analbuminaemia (fatigue, oedema and hypotension) are often mild and unspecific, laboratory tests reveal obvious changes in the protein electrophoresis with an extreme reduction of albumin and a reactive increase of globulins: in addition a hyperlipidaemia and increased erythrocyte sedimentation rate (ESR) can be found. Since analbuminaemia hardly causes any complaints, no further intervention is needed. Guideline treatment of lipoedema with manual lymphatic drainage, compression and liposuction can be performed as usual.

**Keywords:** lipoedema, analbuminaemia, liposuction

## Einleitung

Während den Lymphologen das Krankheitsbild des Lipödems vertraut ist, ist die kongenitale Analbuminämie aufgrund ihrer Seltenheit meist nicht bekannt. Anhand von zwei türkischen Schwestern sei auf diese interessante Erkrankung, die oft zusammen mit einem Lipödem auftritt, hingewiesen.

## Kasuistiken

### Patientin 1 (N.F., 42 Jahre)

#### Anamnese

Bei der 42-jährigen türkischen Patientin war im 25. Lebensjahr im Rahmen einer

Durchuntersuchung eine Analbuminämie festgestellt worden. Sie litt oft unter Müdigkeit und Beinödemen. Nach der Schwangerschaft im Alter von 38 Jahren erfolgte eine ausgeprägte Vermehrung der Beinumfangs bei gleichzeitiger Gewichtszunahme von etwa 70 auf 90 kg. Damit einhergehend kam es zum verstärkten Auftreten vorwiegend abendlicher Schwellungen mit Spannungsgefühl, Druckempfindlichkeit und Neigung zu Blutergüssen. Eine vom 21. bis 25. Lebensjahr durchgeführte konservative Therapie mit Manuellen Lymphdrainagen zweimal pro Woche und dem Tragen von rundgestrickten Kompressionsstrümpfen bewirkte keine deutliche Beschwerdeverbesserung.

#### Familienanamnese

Von den insgesamt fünf Kindern der Familie ist außer bei ihr (Pat. 1) auch bei

der drei Jahre jüngeren Schwester (Pat. 2, E.M.) eine Analbuminämie bekannt (s.u.). Eine weitere Schwester (M.B., 23 Jahre) konnte ebenfalls von uns untersucht werden; dabei zeigte sich eine unauffällige Serum-Elektrophorese, sodass bei ihr eine Analbuminämie ausgeschlossen werden konnte. Bei der Mutter besteht eine Hypercholesterinämie; ob zusätzlich eine Albuminverminderung vorliegt, war nicht eruierbar. Bei dem 63-jährigen Vater und der 60-jährigen Mutter sind keine gesundheitlichen Probleme, insbesondere keine Herzerkrankungen, bekannt.

#### Befund

Bei einer Größe von 154 cm und einem Gewicht von 91,6 kg (BMI 38,4 kg/m<sup>2</sup> = Adipositas Grad 2) fand sich bei schlankem Rumpf eine ausgeprägte Disproportion zum voluminösen Unterkörper (Abb. 1a). Es bestanden sowohl an Hüften und Gesäß als auch an Ober- und Unterschenkeln deutliche Vermehrungen des Unterhautfettgewebes von relativ fester Konsistenz mit überhängenden subkutanen Gewebeanteilen in der Knöchelregion medial, lateral und ventral (Abb. 1 c).

Palpatorisch subkutan gelegene Knoten, Druckschmerz an Ober- und Unterschenkeln, vereinzelt Hämatome, eindrückbare Ödeme prätibial. Mäßig verdickte Hautfältelung an den Zehen bei unauffälliger Fußform, keine Dellbarkeit der Fußrücken; das Stemmer'sche Zeichen war negativ, die Bisgaard'schen Kulissen waren fettbedingt verstrichen. Auch an den Ober- und Unterarmen Vermehrung des subkutanen Gewebes mit Stufenbildung in der Ellbogenregion.

#### Laborbefunde

Besonders auffällig war – bei mäßig erniedrigtem Gesamteiweiß – die Elektrophorese mit ausgeprägter Erniedrigung des Albumins bei Erhöhung der Globuline (Abb. 3, oben). (Die untere Kurve zeigt einen Normalbefund bei der von uns untersuchten dritten Schwester M.B.). Weitere relevante Laborbefunde sind in Tabelle 1 dargestellt. Dabei zeigte sich eine erhöhte BSG bei unauffälligem CRP, eine starke Erhöhung von Cholesterin im Serum sowie eine vermehrte Ausscheidung des alpha-1-Mikroglobulins im Urin. Erhöht waren ferner alpha-1-Anti-