

Familiäre Hypercholesterinämie

Therapie

Lebensstiländerung:

- Gesunde Ernährung (fettarm, wenig gesättigte Fettsäuren)
- Regelmäßige körperliche Aktivität
- Rauchverzicht

Medikamentöse Therapie:

- **Statine:** erste Wahl, um LDL-Cholesterin zu senken
- **Ezetimib:** bei unzureichender LDL-Senkung
- **PCSK9-Inhibitoren:** bei schwerer FH oder Statin-unverträglichkeit z. B. **Inclisiran** (siRNA zur LDL-Senkung)

Prognose

- Ohne Behandlung: stark erhöhtes Risiko für kardiovaskuläre Komplikationen, oft bereits in jungen Jahren
- Mit konsequenter Behandlung: signifikante Senkung des Risikos und Verbesserung der Lebensqualität

Wichtige Hinweise

- FH ist deutlich unterdiagnostiziert. Frühzeitiges Erkennen und Behandeln sind entscheidend und bieten die Möglichkeit einer normalen Lebenserwartung.
- Bei 30–50 % der Patient*innen mit FH sind gleichzeitig erhöhte Lipoprotein (a)-Spiegel nachweisbar.
- **Familienuntersuchung** (Cascade Screening) wird empfohlen, um weitere betroffene Angehörige zu identifizieren.

Besonderheiten bei Kindern

- Screening: LDL-Messungen werden empfohlen bei Kindern mit familiärem Risiko (ab 2 Jahren möglich).
- Therapie:
 - Lebensstiländerungen
 - Statine können ab 6 Jahren eingesetzt werden (unter ärztlicher Überwachung).

Familiäre Hypercholesterinämie

Definition

- Die familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine genetisch bedingte Störung des Fettstoffwechsels, die zu dauerhaft erhöhten LDL-Cholesterinwerten bei unveränderten Triglyceridspiegeln führt.
- Dies **beschleunigt die Entwicklung** der Atherosklerose und erhöht das Risiko für das Auftreten atherosklerotischer Herz-Kreislauf-Erkrankungen schon vor dem 20.-30. Lebensjahr.

Ursache

- Mutationen im LDL-Rezeptor Gen (*LDLR*; mit ca. 80-90 % häufigste Ursache), oder in den Genen, die am LDL-Stoffwechsel beteiligt sind: *APOB-100* (5 %) und *PCSK9* (1-2 %).

Epidemiologie

- Häufigkeit (Europa):
 - **Heterozygote FH**: 1 : 200 – 1 : 250
 - **Homozygote FH**: 1 : 160 000 – 300 000 (selten, aber schwerwiegend)

Symptome

- Häufig asymptomatisch bis ins Erwachsenenalter
- Frühzeitige Atherosklerose und kardiovaskuläre Ereignisse

- Mögliche sichtbare Ablagerungen von Cholesterin:

- **Xanthome**: knötchenartige Ablagerungen in Sehnen (z. B. Achillessehne)
- **Xanthelasmen**: gelbliche Cholesterinablagerungen an den Augenlidern
- **Arcus lipoides**: weißlicher Ring an der Hornhaut des Auges (bei jüngeren Patienten auffällig); kann auch isoliert auftreten

Diagnose

1. Lipidprofil:

- Erhöhte LDL-Cholesterinwerte (meist > 190 mg/dl bei Erwachsenen oder > 130 mg/dl bei Kindern), niedrigere Werte möglich

2. Familienanamnese:

- Frühe kardiovaskuläre Ereignisse in der Familie
- Hohe klinische Variabilität, intrafamiliär heterogen

3. Genetische Untersuchung zur Diagnosesicherung:

- Nachweis durch Genpanel

Herzgesundheit beginnt mit guter Diagnostik!
Weiterführende Informationen finden Sie hier:

