

# Fact Sheet

## Familiäre Hypercholesterinämie

### Was ist FH<sup>1</sup>:

- Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine angeborene Störung des Fettstoffwechsels.
- Hohes „schlechtes“ LDL-C von Geburt an
- Häufigste vererbte Störung in Deutschland<sup>1</sup>
- Nur bei 15 % der Patienten frühzeitige Diagnostik, Erkennung meist erst nach Herzinfarkt im jungen Alter.



### Woran erkennt man die Erkrankung?<sup>3,4</sup>

- Cholesterinablagerungen in der Haut (Xanthome)
- selten auch weiße ringförmige Trübung am Rand der Iris der Augen
- Sehr hohe LDL-C-Werte schon im jungen Alter:



bei Kindern

bei Erwachsenen

> 150 mg/dl

> 190 mg/dl

### Familiäre Hypercholesterinämie<sup>4</sup>

Familiär = vererbte Krankheit  
Hypercholesterinämie = zu viel Cholesterin im Blut

#### Ursache: Genmutationen

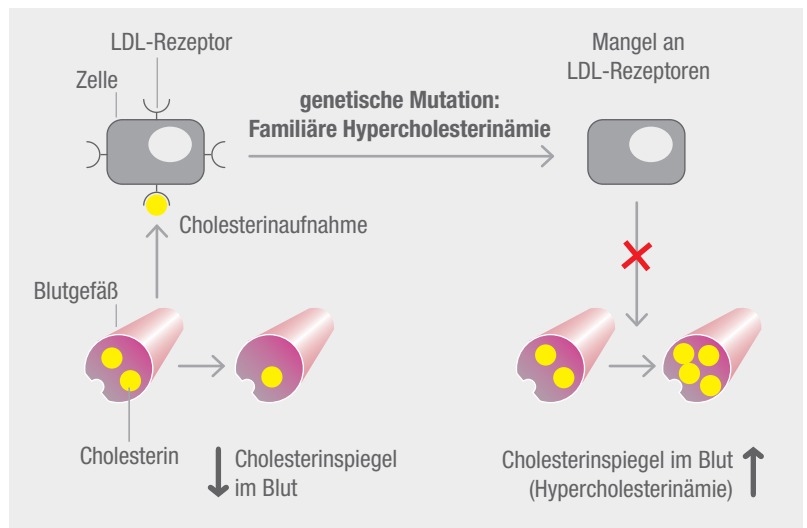
95 %  
LDL-Rezeptor-Gen<sup>3</sup>



Störung der Aufnahme von LDL-C in Leber, dadurch:

↓ vermindert  
Abbau  
und

↑ Anhäufung von  
Ablagerungen in  
Blutgefäßen



Adaptiert nach: Science Photo Library C009/3059

### Frühzeitige Behandlung<sup>1-3</sup>



#### Lebensstilanpassungen:

- Ernährung und Bewegung



#### Medikamentöse Behandlung

- Statine
- Kombination aus Statinen und Ezetimib



#### Lipoprotein-Apherese:

- Blutreinigungsverfahren zur Senkung von LDL-C  
-> vor allem bei homozygoter Form

Bei Kindern möglichst frühzeitige Diagnostik, um auch die Therapie frühzeitig zu beginnen

### Behandlungsziele für LDL-C<sup>3</sup>



ohne weiteren Risiko-  
faktor und ohne Herz-  
Kreislaufkrankheit

< 70 mg/dl  
(1,8 mmol/l)

und mindestens

↓ 50 %  
Senkung<sub>ige</sub>

mit weiterem Risiko-  
faktor und bei Herz-  
Kreislaufkrankheit

< 55 mg/dl  
(1,4 mmol/l)

und mindestens

↓ 50 %  
Senkung<sub>ige</sub>

### Formen der Familiäre Hypercholesterinämie (FH)

#### Heterozygot

Verändertes Gen nur von einem Elternteil

Häufig: 1:200 bis 1:250<sup>3</sup>, in Deutschland 1:500<sup>1</sup>

sehr hoher LDL-C-Wert: oft 190-450 mg/dl<sup>1</sup>

Unbehandelt hohe Ereignisrate von Herz-Kreislauferkrankungen vor dem 55. (Männer) bzw. 60. (Frauen) Lebensjahr<sup>3</sup>



#### Homozygote Form

Verändertes Gen von Vater und Mutter

Selten: 1:160.000 bis 1:320.000<sup>3</sup>

extrem hoher LDL-C-Wert: oft 400 – 1000 mg/dl<sup>1</sup>

Unbehandelt hohe Ereignisrate von Herz-Kreislauferkrankungen vor dem 20. Lebensjahr<sup>3</sup>



## Literatur:

1. Klose G et al. Familiäre Hypercholesterinämie: Entwicklungen in Diagnostik und Behandlung. Dtsch Arztebl Int 2014;111:523-529.
2. Diagnostik und Therapie bei familiärer Hypercholesterinämie. DACH-Gesellschaft Prävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen e.V.: <https://www.dach-praevention.eu/fh-diagnostik-und-therapie/>. Abgerufen am 18.06.2020
3. Mach F et al. 2019 ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias: Lipid Modification to Reduce Cardiovascular Risk. Eur Heart J 2020; 41: 111-188.
4. Cholesterin & Co: Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder anderen schweren genetischen Fettstoffwechselstörungen (CholCo e.V.). <https://cholco.org/was-ist-fh/>. Abgerufen am 13.08.2020