

Was ist FH¹:

- Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine **angeborene Störung des Fettstoffwechsels**
- **Hohe LDL-C-Werte** („schlechtes“ Cholesterin) von Geburt an
- Häufigste vererbte **Störung in Deutschland¹**
- Nur bei **15 %** der Patient:innen frühzeitige Diagnostik, Erkennung meist erst nach **Herzinfarkt** im jungen Alter



Woran erkennt man die Erkrankung?^{3,4}

- **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 Hypercholesterinämie⁴

Familiär = **vererbte Krankheit**

Hypercholesterinämie = **zu viel Cholesterin im Blut**

Ursache: Genmutationen

95 %
LDL-Rezeptor-Gen³

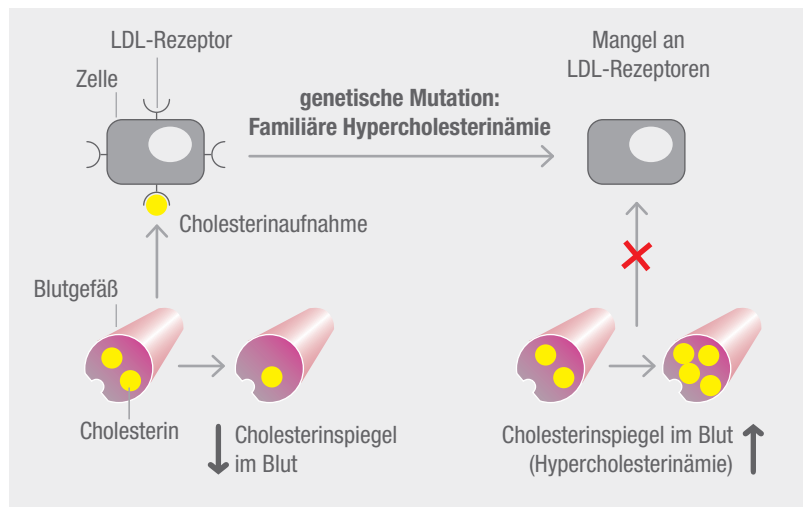


Störung der Aufnahme von LDL-C in Leber, dadurch:



verminderter Abbau
und

Anhäufung von Ablagerungen in Blutgefäßen



Adaptiert nach: Science Photo Library C009/3059

Frühzeitige Behandlung¹⁻³



Lebensstilanpassungen:

- Ernährung und Bewegung

Medikamentöse Behandlung



Orale Medikamente

- Statine
- Ezetimib
- Bempedoinsäure
- u.v.m.



Injizierbare Medikamente

- PCSK9-Hemmer

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-C³



ohne weiteren Risikofaktor und ohne Herz-Kreislauf-Erkrankung

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

und mindestens

50 %
Senkung

mit weiterem Risikofaktor und bei Herz-Kreislauf-Erkrankung

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

und mindestens

50 %
Senkung

Formen der Familiären Hypercholesterinämie (FH)

Heterozygote Form

Verändertes Gen nur von einem Elternteil

Häufig: 1:200 bis 1:250³, in Deutschland 1:500¹

Sehr hoher LDL-C-Wert: oft 190–450 mg/dl¹ (4,9–11,6 mmol/l)

Unbehandelt hohe Ereignisrate von Herz-Kreislauf-Erkrankungen vor dem 55. (Männer) bzw. 60. (Frauen) Lebensjahr³



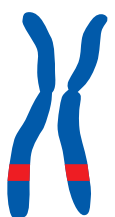
Homozygote Form

Verändertes Gen von Vater und Mutter

Selten: 1:160.000 bis 1:320.000³

Extrem hoher LDL-C-Wert: oft 400–1000 mg/dl¹ (10,3–25,9 mmol/l)

Unbehandelt hohe Ereignisrate von Herz-Kreislauf-Erkrankungen vor dem 20. Lebensjahr³



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 08.08.2023
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 08.08.2023