

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 Patienten 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

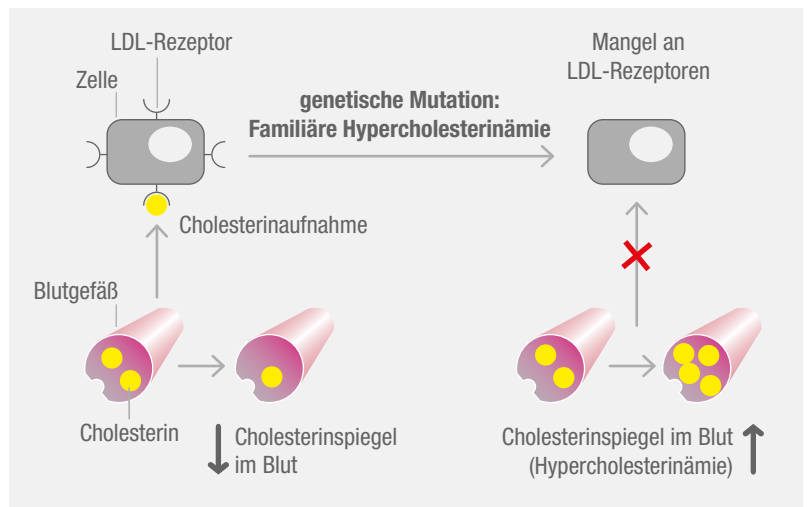


Störung der Aufnahme von LDL-C in Leber, dadurch:



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_{ige}

mit weiterem Risikofaktor und bei Herz-Kreislauf-Erkrankung

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

und mindestens

↓ 50 %
Senkung_{ige}

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



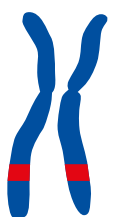
Homozygote Form

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 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

* Hinweis: Die Arzneimittel sind für homozygote und/oder heterozygote FH zugelassen.