

Infoblatt

Familiäre Hypercholesterinämie

Was ist Familiäre Hypercholesterinämie?¹

Familiär = FH ist eine **vererbare** Krankheit und somit eine **angeborene Störung des Fettstoffwechsels**

Hypercholesterinämie = **zu viel** („schlechtes“) Cholesterin (LDL-Cholesterin) von Geburt an im Blut

- Häufigste vererbare Fettstoffwechselstörung in Deutschland
- Nur bei 15% der Patient:innen frühzeitige Diagnostik, Erkennung meist erst nach einem Herzinfarkt im jungen Alter

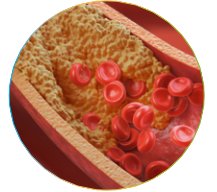
Ursache: Genmutationen

95%

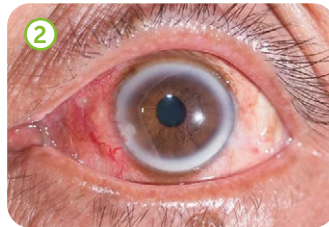
der Betroffenen mit Mutation des LDL-Rezeptor-Gens³

Störung der Aufnahme von LDL-C in der Leber, dadurch²:

↓ verminderter Abbau und verstärkte Ablagerungen ↑ in den Blutgefäßen



Woran erkennt man die Erkrankung?³



- Cholesterinablagerungen in der Haut **①** (Xanthome)
- Selten am Auge weiße, ringförmige Trübung am Rand der Iris **②**
- Sehr hohe LDL-C-Werte schon im jungen Alter:
bei Kindern **> 150 mg/dl** bei Erwachsenen **> 190 mg/dl**

Frühzeitige Therapie¹⁻³



Lebensstilanpassungen

- Ernährung und Bewegung
- max. 10–15% Senkung



Medikamentöse Therapie

Orale Medikamente

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



Injizierbare Medikamente

- PCSK9-Hemmer



Lipoprotein-Apherese

- Blutreinigungsverfahren zur LDL-C Senkung
→ vor allem bei homozygoter Form

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

Therapieziele bei zu hohen LDL-C-Werten³

Eine LDL-C-senkende Therapie ist lebenslang!

○ ohne Gefäßerkrankung oder einen anderen Hauptrisikofaktor

< 70 mg/dl

(1,8 mmol/l)

und mindestens

↓ **50%** ige
Senkung

○ mit Gefäßerkrankung oder einem anderen Hauptrisikofaktor

< 55 mg/dl

(1,4 mmol/l)

und mindestens

↓ **50%** ige
Senkung

Zu den weiteren Hauptrisikofaktoren gehören:

- Bluthochdruck
- Diabetes
- chron. Nierenerkrankung
- Übergewicht
- Rauchen

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 über 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 über 400–1.000 mg/dl¹ (10,3–25,9 mmol/l)

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



Viele weitere Informationen finden Sie im Downloadbereich auf www.ldl-senken.de

Literatur:

1. Klose G et al. Dtsch Arztebl Int. 2014;111:523–529.
2. DACH-Gesellschaft Prävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen e.V. Diagnostik und Therapie bei familiärer Hypercholesterinämie. Abrufbar unter: <https://www.dach-praevention.eu/fh-diagnostik-und-therapie/> (letzter Zugriff: März 2025).
3. Mach F et al. Eur Heart J. 2020;41:111–188.