



Familiäre Hypercholesterinämie – eine oft unerkannte Erkrankung

Wissenschaftlicher Hintergrund

Die familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine der häufigsten monogenen Erkrankungen. Die klassische Form folgt einem autosomal-dominanten Erbgang und ist vornehmlich durch eine Erhöhung des LDL-Cholesterins (LDL-C) im Serum gekennzeichnet.

Die zugrunde liegenden Ursachen können pathogene Varianten des LDLR-Gens (80 %) sein, in selteneren Fällen auch genetische Defekte des Apolipoproteins B-100-Gens oder des Protease PCSK9-Gens. Sie beeinflussen die Funktion des LDL-Rezeptors und führen zu einem gestörten LDL-Abbau.

Patienten mit einer diagnostizierten FH ohne weitere Risikofaktoren werden einer kardiovaskulären Hochrisikokategorie zugeordnet. Weisen Patienten mit einer familiären Hypercholesterinämie gleichzeitig weitere Risikofaktoren auf, u.a. arterielle Hypertonie, Diabetes mellitus oder Adipositas, besteht ein sehr hohes kardiovaskuläres Risiko.

Mögliche Anzeichen einer FH

- Anamnese mit vorzeitiger (Frauen < 60 Jahre, Männer < 55 Jahre) KHK, zerebrovaskulärer Erkrankung oder peripherer arterieller Verschlusskrankung
- LDL-Cholesterin-Wert ab 4,0 mmol/l (155 mg/dl)
- Tendinöse Xanthome
- Arcus lipoides
- Bei Angehörigen ersten Grades mit familiärer Hypercholesterinämie

Die rechtzeitige Erkennung der familiären Hypercholesterinämie ist für den weiteren Verlauf und die Prognose entscheidend. Die klinische Diagnose beruht auf Kriterien des Dutch Lipid Clinic Networks.

Der Nutzen der molekulargenetischen Diagnostik liegt in der Bestätigung der Verdachtsdiagnose. Es ermöglicht dem Patienten eine bessere Prognoseabschätzung. Mithilfe einer auf den Patienten zugeschnittenen lipidmindernden Therapie kann das kardiovaskuläre Risiko wirksam gesenkt werden. Für Familienangehörige von Betroffenen steht aufgrund der Kenntnis des genetischen Defektes ein vereinfachtes Screening zur Verfügung.

Autorin: Dr. rer. nat. M. Neumann

Literatur: Klose G et al. Dtsch Arztebl Int 2014;111:523-529; DACH-Gesellschaft Prävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen; Mach F et al. 2019 ESC/EAS Guidelines Eur Heart J 2020; 41: 111-188; Nordestgaard BG et al. European Heart Journal 2013; 34:3478-3490
Duell PB et al. Atherosclerosis 2019;289:85-93

Laborauftrag Muster 10

Diagnose: Familiäre Hypercholesterinämie (ICD-10 Code: E78.0)

Auftrag: Genotypisierung APOB, LDLR, PCSK9, LDLRAP1

Anlage: Einwilligungserklärung zur Molekulargenetischen Diagnostik gemäß Gendiagnostikgesetz erforderlich; prädiktive Untersuchungen im Rahmen einer genetischen Beratung (Kontakt: OA Dr. med. E. Wiedersberg, Helios-Klinikum Schwerin, Tel.: 0385-5202726)

Material

- 1 ml EDTA-Blut; Lagerung/Transport bei Raumtemperatur

Untersuchungsdauer

- 14 Tage

Mehr Informationen

Für Rückfragen stehe ich Ihnen gern auch telefonisch unter (0385) 64424-300 zur Verfügung.

Dr. rer. nat. Manuela Neumann
Laborbereichsleiterin Humangenetik