



Familäre Hypercholesterinämie

(FH) – VERERBBARE HOHE CHOLESTERINWERTE



HerzSchlag

LEBEN NACH
HERZINFARKT &
SCHLAGANFALL

Inhalt

Hohes Cholesterin kann vererbt werden	3
Was ist Cholesterin?	4
Wann sind Cholesterinwerte hoch?	6
Wie entsteht FH?	7
Symptome	10
Kardiovaskuläre Erkrankungen	12
Diagnose	16
Was kann ich gegen FH tun?	17
Medikamentöse Therapien	20
Betroffene berichten	24
Das österreichweite FH-Register	28
FHchol Austria	30



Familiäre Hypercholesterinämie (FH): Hohes Cholesterin kann vererbt werden

Die familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine vererbte Fettstoffwechselstörung, die mit teilweise massiv erhöhten LDL-Cholesterinwerten einhergeht. Sie kann auch in jungen Jahren Ursache für Herzinfarkte und Schlaganfälle sein.

Erhöhtes LDL-Cholesterin führt zu Atherosklerose, einer krankhaften Veränderung der Blutgefäße, die für Herzinfarkte und Schlaganfälle verantwortlich ist. Bei den meisten Betroffenen ist eine an tierischen Fetten reiche Ernährung der Hauptgrund.

Die Veranlagung für erhöhtes LDL-Cholesterin kann aber auch vererbt werden. In diesem Fall spricht man von der Familiären Hypercholesterinämie (FH). Die Betroffenen haben oft massiv erhöhte LDL-Cholesterinwerte und damit verbunden ein sehr hohes Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen – auch Kinder oder sportliche, schlanke Menschen.

FH ist keine seltene Erkrankung, sie wird aber oft nicht erkannt: Eine von 250 Personen ist betroffen, was bedeutet, dass bis zu 40.000 Menschen in Österreich daran erkrankt sind. Doch nur bei etwa zehn Prozent der Betroffenen ist die Erkrankung diagnostiziert.* Mit dieser Broschüre wollen wir daher über eine Krankheit informieren, die vielen unbekannt ist.



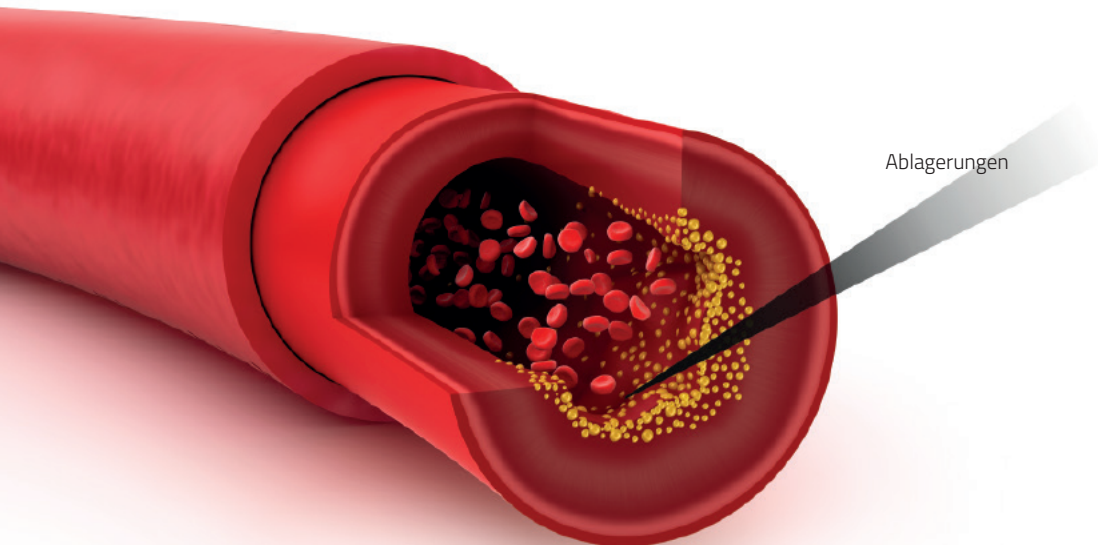
Univ.-Prof. Dr.
Christoph Binder
*Präsident der Österreichischen
Atherosklerosegesellschaft*



Lauri Lindgren
*Geschäftsführer
AMGEN Österreich*

* Quelle : <https://medonline.at/10019864/2018/familaere-hypercholesterinaemie-zu-90-prozent-undiagnostiziert/>

Was ist Cholesterin?



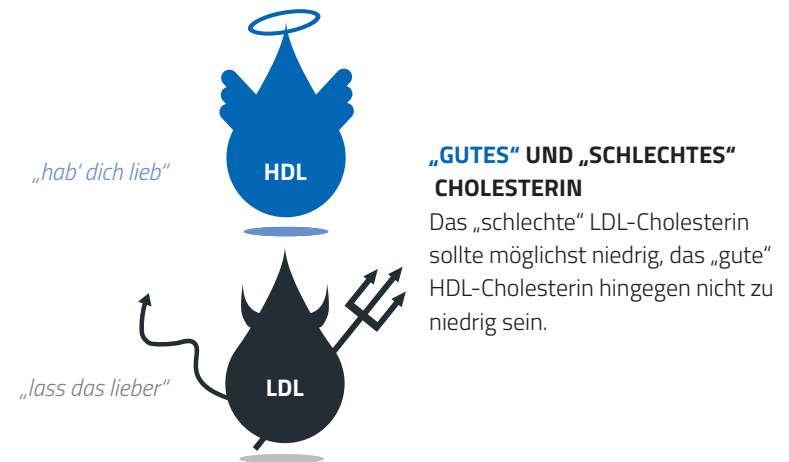
Cholesterin ist eine Fettsubstanz, die sich hauptsächlich in tierischen Lebensmitteln befindet. Es ist ein lebenswichtiger Bestandteil von Zellen. Wir brauchen Cholesterin, um Gallensäure, Vitamin D und bestimmte Hormone zu bilden.

Damit Cholesterin im Blut transportiert wird, muss es sich mit Eiweißen verbinden. **LDL-Cholesterin** (Low Density Lipoprotein) ist so eine Verbindung. Gibt es zu viel LDL-Cholesterin im Blut, dann lagert es sich in den Gefäßwänden ab. Diese Veränderung wird Atherosklerose genannt. Die Arterien „verkalken“ und werden dadurch enger.

Diese Ablagerungen werden auch **Plaques** genannt. Wenn ein Plaque einreißt, kann sich ein Blutgerinnsel – geronnenes Blut innerhalb eines Blutgefäßes – bilden. Dieses kann das bereits verengte Blutgefäß komplett verschließen. Das Blut kann nicht mehr fließen.

Kann das Blut nicht mehr fließen, kann es zu **Herzinfarkten oder Schlaganfällen** kommen. Beim Herzinfarkt wird das Herz, beim Schlaganfall das Gehirn nicht mehr ausreichend mit Sauerstoff versorgt.

LDL wird daher auch schlechtes Cholesterin genannt. Die Werte sollten möglichst niedrig sein – ganz besonders, wenn es noch weitere Risikofaktoren für Herz-Kreislauf-Erkrankungen gibt.



SOLCHE RISIKOFAKTOREN SIND:

- **Herz-Kreislauf-Erkrankungen in der Familie**
- **Bluthochdruck**
- **Rauchen**
- **Diabetes**

HDL-Cholesterin (High Density Lipoprotein) ist ebenfalls eine Eiweißverbindung. In Beobachtungsstudien konnte gezeigt werden, dass ein hoher HDL-Spiegel mit einem geringeren Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen in Zusammenhang steht.



Hohe Cholesterinwerte im Blut („Hypercholesterinämie“) können einen Herzinfarkt oder Schlaganfall verursachen. Sie sollten daher Ihren Cholesterinspiegel regelmäßig messen lassen. Dies geht ganz einfach mit einem Bluttest. Fragen Sie Ihre Hausärztin oder Ihren Hausarzt.

Wann sind Cholesterinwerte hoch?

Mit einem Bluttest kann Ihr Arzt oder Ihre Ärztin leicht die Werte für Gesamtcholesterin, LDL, HDL und Triglyceride bestimmen. Je nach persönlichem kardiovaskulärem Risiko gelten für das LDL-Cholesterin nach den aktuellen europäischen Leitlinien unterschiedliche Zielwerte*:

116
mg/dl

Bei Personen, die ein niedriges kardiovaskuläres Risiko haben, sollte das LDL-Cholesterin unter 116 mg/dl liegen.

100
mg/dl

Bei moderatem kardiovaskulärem Risiko gelten max. 100 mg/dl. Dies liegt z.B. vor bei jungen Patienten mit Diabetes ohne weitere Risikofaktoren (Typ 1 unter 35 Jahre, Typ 2 unter 50 Jahre).



Haben Sie einen erhöhten LDL-Cholesterinspiegel geerbt, dann gelten jedoch deutlich niedrigere Zielwerte.

70
mg/dl

Bei einer Familiären Hypercholesterinämie ohne einen weiteren bedeutenden Risikofaktor sollte das LDL-Cholesterin unter 70 mg/dl liegen. Dies betrifft Patienten mit:

- Familiärer Hypercholesterinämie (FH) ohne weitere Risikofaktoren
- Diabetes ohne Endorganschaden, mit einer Diabetesdauer über 10 Jahre oder einem weiteren Risikofaktor
- moderater Nierenfunktionsstörung
- einem einzelnen deutlich erhöhtem Risikofaktor

55
mg/dl

Bei Familiärer Hypercholesterinämie in Kombination mit einem anderen bedeutenden Risikofaktor soll das LDL-Cholesterin unter 55 mg/dl liegen!

Ein sehr hohes kardiovaskuläres Risiko liegt ebenfalls vor bei:

- Herzinfarkt (Myokardinfarkt)
- koronarer Herzerkrankung
- peripherer Arterieller Verschlusskrankheit (pAVK, Schaufensterkrankheit)
- Schlaganfall
- Typ 1 oder Typ 2 Diabetes mit Endorganschaden
- schwerer Nierenfunktionsstörung

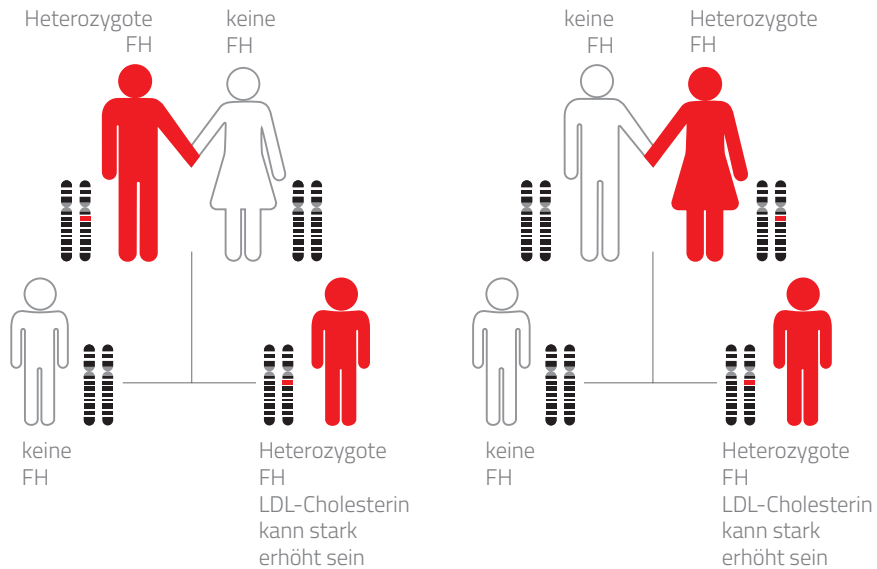
* Colin Baigent, François Mach & Alberico Catapano, 2019 ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias, Eur Heart J, 31 Aug 2019, doi:10.1093/eurheartj/ehz455.

Wie entsteht FH?

Familiäre Hypercholesterinämie ist eine der am meisten verbreiteten Erbkrankheiten.* Sie tritt schon auf, wenn nur ein Gen verändert ist. Das bezeichnet man als „autosomal dominante“ Erbkrankheit. Das entsprechende Gen auf dem zweiten Chromosom ist nicht mehr in der Lage, den Defekt seines „Nachbarn“ zu kompensieren.

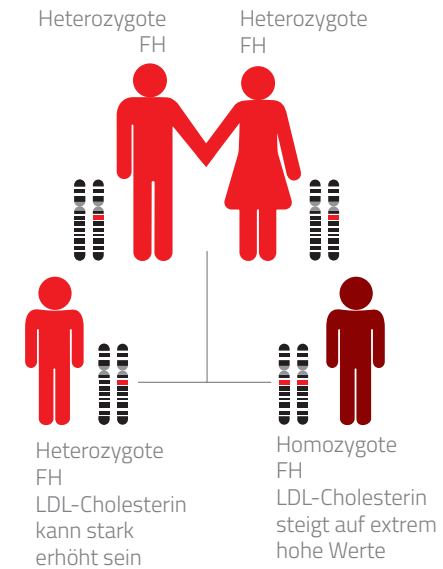
Bei den betroffenen Menschen liegt ein Defekt der LDL-Rezeptoren vor, den Transportvehikeln des Cholesterins. Diese LDL-Rezeptoren sind wichtig, damit die Leber das schlechte LDL-Cholesterin aus dem Blut entsorgen kann. Durch den Gendefekt sinkt die Anzahl der Rezeptoren – oder sie funktionieren nicht richtig – und das LDL-Cholesterin im Blut steigt.

Quelle: <http://www.fhchol.at/fh-diagnose/vererbung.html>,
<https://www.dach-praevention.eu/wissenschaftlicher-beitrag/wie-verbreitet-ist-die-familiaere-hypercholesterinaemie/>



Vererbt nur ein Elternteil die genetische Veränderung, wirkt es sich nur auf eine gewisse Anzahl der Rezeptoren aus. Fachleute nennen dies **heterozygote Familiäre Hypercholesterinämie**. Die Cholesterinwerte können dabei stark erhöht sein. Die heterozygote Familiäre Hypercholesterinämie betrifft etwa eine von 250 Personen.*

Nur etwa eine von einer Million Personen erbt diese Genveränderung von beiden Elternteilen. In solchen Fällen stehen gar keine funktionstüchtigen Rezeptoren für das LDL-Cholesterin bereit. Es handelt sich um die so-



nannte **homozygote Familiäre Hypercholesterinämie**. Das LDL-Cholesterin steigt auf extrem hohe Werte von etwa 500 bis 1.200 mg/dl. Schon im Kindesalter treten erste Symptome der Fettstoffwechselstörung auf, beispielsweise Fettablagerungen in der Haut. Sogar Kinder und Jugendliche können aufgrund von Gefäßablagerungen einen Herzinfarkt bekommen.

Hat ein Elternteil Familiäre Hypercholesterinämie, liegt die Wahrscheinlichkeit bei 50 Prozent, dass Söhne oder Töchter ebenfalls von genetisch bedingtem erhöhten LDL-Cholesterin betroffen sind.



Die Untersuchung von Familienmitgliedern ist entscheidend für die frühe Diagnose der Familiären Hypercholesterinämie.

* Quelle : <https://www.aerztezeitung.at/archiv/oeaez-2017/oeaez-17-10092017/familiaere-hypercholesterinaemie.html>

Symptome

Bei von FH betroffenen Menschen liegen die Gesamtcholesterinwerte meist zwischen 200 und 350 mg/dl. Normalerweise sollte der Gesamtcholesterinwert aber unter 200 mg/dl liegen.

Problematisch ist die Krankheit, da vor allem die jüngeren FH-Patienten oft keine Symptome oder Beschwerden haben. Symptome zeigen sich umso eher, je länger das erhöhte Cholesterin unbehandelt bleibt.

Zu den Symptomen zählen:

- **Arterienverkalkung (Atherosklerose)**

Die Arterienverkalkung beginnt bei Familiärer Hypercholesterinämie bereits im Kindesalter. Es bilden sich Fetteinlagerungen in den Gefäßwänden und Arterien. Dadurch wird der Blutfluss erschwert und die Bildung von Blutgerinnseln wird begünstigt. Die Arterienverkalkung kann aber auch die Beine betreffen und eine periphere Arterielle Verschlusskrankheit (pAVK, Schaufensterkrankheit) nach sich ziehen. Sind Arterien im Gehirn betroffen, führt das zu einer Unterversorgung mit Blut und Sauerstoff, was einen Schlaganfall zur Folge haben kann. Atherosklerotische Veränderungen hängen sowohl mit dem Gesamtcholesterinspiegel als auch dem LDL-Cholesterin zusammen.

- **Cholesterin-Ablagerungen in der Haut (kutane Xanthome)**

Diese Ablagerungen entstehen bevorzugt an den Augenlidern und den Zwischenfingerfalten. Xanthome sind gelbliche Knötchen, die aber nicht zwingend auftreten müssen.

- **Xanthelasmen**

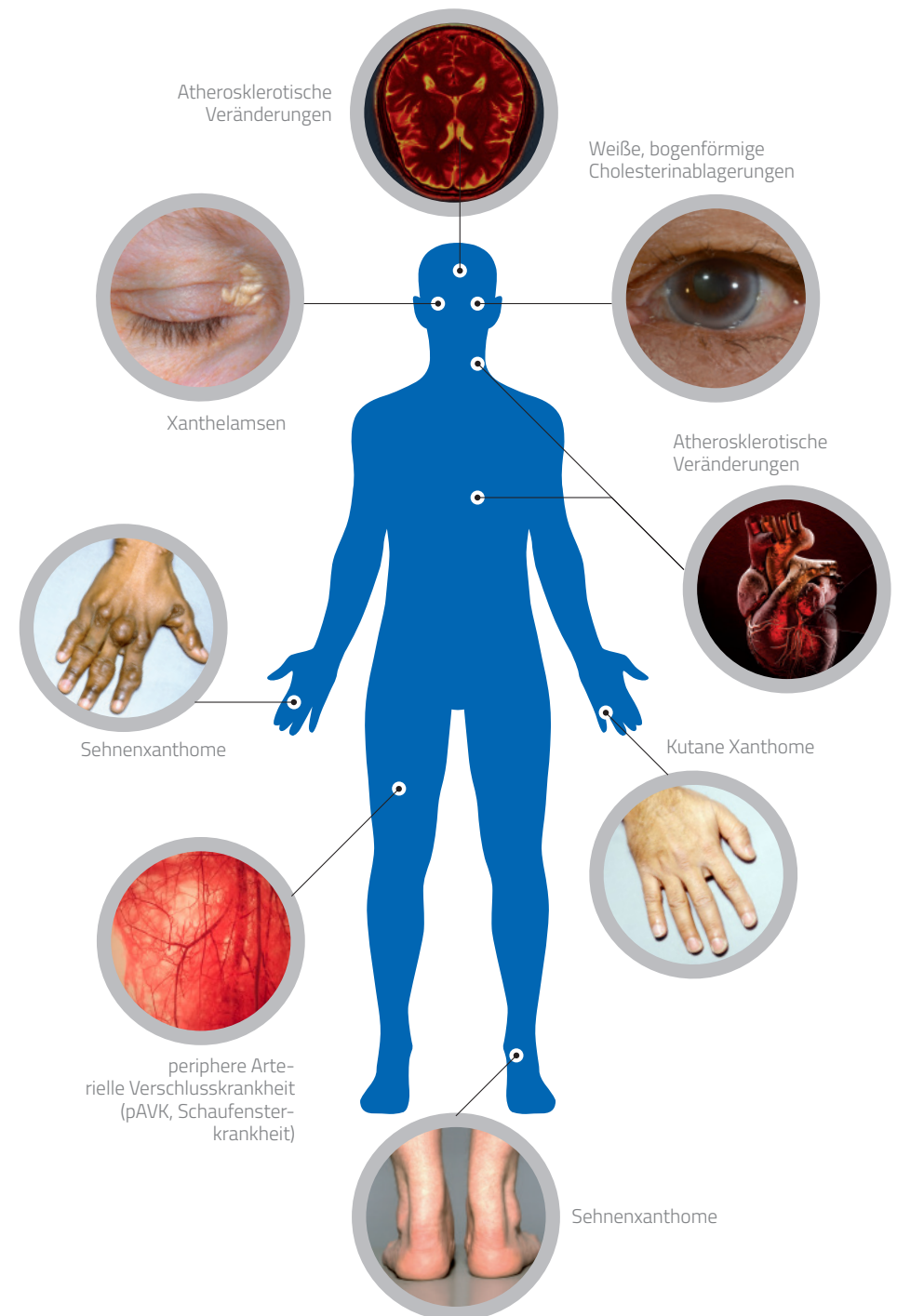
Dabei handelt es sich um gelbliche, erhabene „Platten“ im Bereich des Augenlides.

- **Cholesterin-Ablagerungen in den Sehnen (Sehnenxanthome)**

Diese Ablagerungen finden sich bevorzugt an den Achilles- und Fingerstrecksehnen.

- **Weißer, bogenförmiger Cholesterinablagerungen**

Das sind Ablagerungen am äußeren Rand der Regenbogenhaut des Auges.



Kardiovaskuläre Erkrankungen



In Österreich waren Herz-Kreislauf-Erkrankungen im Jahr 2018 mit fast 39 Prozent die häufigste Todesursache.* Hauptursache vieler Krankheiten des Herz-Kreislaufsystems („kardiovaskuläre Erkrankungen“) ist Atherosklerose, die krankhafte Verengung der Gefäße durch Ablagerungen. Je nach betroffenem Gefäß kann es zu folgenden Erkrankungen kommen:

- Koronare Herzkrankheit (KHK)
- Herzinfarkt
- Schlaganfall
- periphere Arterielle Verschlusskrankheit (pAVK)

Koronare Herzkrankheit

Bei der koronaren Herzkrankheit (KHK) sind die **Herzkranzgefäße von der Atherosklerose betroffen**, also verengt. Das Herz wird dadurch vor allem bei Belastung mit zu wenig Sauerstoff versorgt. Diese Ablagerungen verstopfen die Gefäße nicht nur, sondern beeinflussen auch den Stoffaustausch zwischen Gewebe und Blut, den Blutdruck und die Fließfähigkeit des Blutes negativ.

Die KHK ist eine chronische Erkrankung, die über Jahre fortschreitet. Im Frühstadium der koronaren Herzkrankheit kommt es trotz der mangelhaften Sauerstoffversorgung noch zu keinen klinischen Symptomen. Sind die Gefäße bereits stark verengt, können bohrende, brennende Schmerzen um den Brustkorb auftreten (Brustenge). Diese Schmerzen können auch in den Nacken, Hals, Kiefer, die Arme oder den Oberbauch ausstrahlen, oft begleitet von Luftnot, Schwitzen, Übelkeit oder Panik. Typischerweise treten die Beschwerden nach körperlicher oder psychischer Belastung, bei Kälte oder nach üppigem Essen auf.

Bei Menschen, die am Herz operiert wurden, kann dieser typische Brustschmerz fehlen. Achten Sie in diesem Fall auf unspezifische Symptome wie Übelkeit, Schwindel, Atemnot und Schmerzen, die in den Bauch ausstrahlen. Schreitet die Krankheit fort, kann es bis zum (erneuten) Herzinfarkt kommen.

Es gibt viele Möglichkeiten, das Fortschreiten dieser Erkrankung zu verzögern oder anzuhalten:

Dazu zählen Medikamente, Umstellung der Ernährungs- und Lebensgewohnheiten oder Eingriffe mittels Herzkatheter bzw. Operationen.

* Quelle : https://www.statistik.at/web_de/statistiken/menschen_und_gesellschaft/gesundheit/todesursachen/todesursachen_im_ueberblick/121158.html

Herzinfarkt (Myokardinfarkt)

Beim Herzinfarkt ist die **Durchblutung des Herzmuskels (Myokard) gestört**: Meistens hat sich an einer verengten Stelle eines Herzkranzgefäßes ein Blutgerinnsel gebildet. Der von dem Gefäß versorgte Teil des Herzmuskels erhält kein Blut und damit keinen Sauerstoff – er kann sich nicht mehr an der Pumparbeit des Herzens beteiligen.

Gelingt es nicht, das Gefäß rechtzeitig wieder zu öffnen, sterben Teile des Herzmuskels ab. Es entsteht ein Narbengewebe.

Je nach betroffener Stelle unterscheidet man zwischen Vorder-, Seiten- oder Hinterwand-Infarkt. Symptome sind plötzlich auftretende, meist starke Schmerzen in der Brust. Diese können in die Schultern, Arme, Unterkiefer, Rücken und in den Oberbauch ausstrahlen. Bei jedem vierten Herzinfarkt treten nur geringe oder keine Beschwerden auf.

Der Herzinfarkt ist eine der Haupttodesursachen in Industrienationen. In Österreich haben rund 20.000 Menschen pro Jahr einen akuten Herzinfarkt. Männer sind wesentlich häufiger betroffen als Frauen, Ältere häufiger als Jüngere.*

pAVK

Wenn man durch immer wiederkehrende Beinschmerzen immer häufiger stehen bleiben muss, dann besteht der Verdacht auf die **„Schaufensterkrankheit“**: periphere Arterielle Verschlusskrankheit (pAVK). Die Beinarterien sind verengt, die Durchblutung dadurch gestört. Diese Krankheit ist ernster, als ihr Name klingt: In Österreich sind mindestens 300.000 Menschen betroffen, insbesondere Raucher, Diabetiker und Menschen mit erhöhtem Cholesterin.**

pAVK ist eine Krankheit, die fortschreitet. In fortgeschrittenem Stadium sind auch die Herzkranzgefäße und die Halsschlagadern betroffen. Dann besteht auch die Gefahr eines Herzinfarkts oder Schlaganfalls.

Das bekannte „Raucherbein“ ist nichts anderes, als eine fortgeschrittene pAVK in den Beinen. Obwohl auch jüngere Menschen betroffen sein können, leiden bereits etwa 20 Prozent der 55- bis 65-Jährigen und ca. 30 Prozent der über 75-Jährigen an dieser Erkrankung.

Je früher eine pAVK erkannt wird, desto eher kann verhindert werden, dass die Krankheit fortschreitet.

Schlaganfall

Ein Schlaganfall ist die Folge einer plötzlichen **Durchblutungsstörung oder Blutung im Gehirn**. Die Nervenzellen erhalten zu wenig Sauerstoff und Nährstoffe und sterben ab.

Die Folgen können Sprachstörungen und Lähmungen sein. Jährlich haben in Österreich ungefähr 25.000 Menschen einen Schlaganfall.*** Fast die Hälfte aller Schlaganfälle tritt bei Menschen über 73 Jahren auf.****

In rund 40 Prozent der Fälle kommt es aufgrund von Durchblutungsstörungen vor dem eigentlichen Schlaganfall zu kurzen Phasen mit Sprachstörungen, Gedächtnisverlusten oder Lähmungserscheinungen: Diese dauern oft nur fünf bis zehn Minuten. Diese Phasen sollten als Anzeichen eines drohenden Schlaganfalls betrachtet werden, auch wenn die Symptome rasch wieder verschwinden. **Die Betroffenen sollten umgehend mit dem Notarzt ins Spital gebracht werden.**

* Quelle: Bundesministerium für Gesundheit und Frauen: Österreichischer Gesundheitsbericht 2016, Seite 27

** Quelle: pAVK - Periphere Arterielle Verschlusskrankheit – Ein Ratgeber für Betroffene und Angehörige, Herausgeber: Krankenhaus Göttlicher Heiland, 2017

*** Quelle: Österreichische Schlaganfall-Gesellschaft (ÖGSF), <https://www.ogsf.at/stroke-units/zahlen-und-fakten/>

**** Incidence of stroke in europe at the beginning of the 21st century. Stroke 2009; 40: 1557–1563

Diagnose

Die klinische Diagnose der FH basiert auf der Erhebung der Krankengeschichte der Betroffenen und ihrer Familien, einer körperlichen Untersuchung und der Bestimmung der Blutfettwerte.

Bluttest

Mit einer Blutuntersuchung werden die Gesamtcholesterin-, LDL-, HDL- und Triglyceridwerte bestimmt.



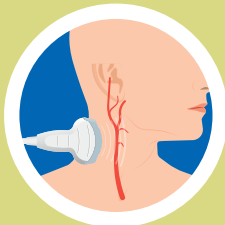
EKG

Durch ein Elektrokardiogramm (EKG), am besten unter Belastung, das Abhören der großen Arterien sowie der Untersuchung des Pulses an Armen und Beinen kann der Arzt oder die Ärztin grob abschätzen, ob Arterienverkalkungen vorliegen.



Duplex-Sonografie der Halsschlagader (Arteria Carotis)

Gefäßveränderungen (Verkalkungen) können mittels Ultraschall frühzeitig erkannt werden.



Gentest

Eine definitive Diagnose sollte jedoch durch eine genetische Analyse gesichert werden. Dabei wird systematisch nach Genveränderungen (Mutationen) gesucht. Der Nachweis einer solchen Genveränderung bestätigt die Familiäre Hypercholesterinämie.



Was kann ich gegen FH tun?



Die Ernährung umstellen

Essen Sie wenig tierische Fette. Verwenden Sie in erster Linie hochwertige pflanzliche Fette wie Oliven-, Raps- oder Leinöl. Fisch, Obst, Gemüse, Hülsenfrüchte und Vollkornprodukte sollten ebenfalls vermehrt auf dem Speiseplan stehen.

Das gilt auch, wenn Sie bereits cholesterinsenkende Medikamente einnehmen.

Auf der Website www.herzschlag-info.at finden Sie einen Ernährungsratgeber der Österreichischen Atheroskrosegesellschaft und kostenlose Magazine mit cholesterinfreundlichen Rezepten zum Gratis-Download.



Bewegen Sie sich regelmäßig

Regelmäßiger Sport, Ausdauer- und Krafttraining helfen dabei, das Herz zu stärken und das gute HDL-Cholesterin zu erhöhen. Ab und zu ein kleiner Spaziergang reicht allerdings nicht.

Betreiben Sie nach ärztlicher Beratung mindestens zweieinhalb Stunden Sport pro Woche.

Geeignet sind – in Abstimmung mit Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin – Sportarten mit regelmäßigen Bewegungsabläufen, die den Puls auf einem gleichbleibenden Niveau halten.



Hören Sie mit dem Rauchen auf!

Medikamentöse Therapien

Bei FH reicht in der Regel gesunde Ernährung und Bewegung nicht aus, um den LDL-Cholesterinspiegel ausreichend zu senken. In diesem Fall kann unter ärztlicher Aufsicht eine medikamentöse Therapie begonnen werden. Dabei können folgende Therapieansätze angewendet werden:



Statine

Statine können das LDL-Cholesterin senken, da sie die Cholesterinproduktion in den Zellen vermindern. Um ausbalancierte Cholesterin-Konzentrationen zu erreichen, erhöhen die Zellen die Zahl ihrer LDL-Rezeptoren. Auf diese Weise kann LDL-Cholesterin vermehrt aus dem Blut aufgenommen werden und der LDL-Cholesterinspiegel sinkt.

Austauschharze

Austauschharze binden Cholesterin und aus Cholesterin gebildete Gallensäuren im Darm, wodurch die Aufnahme von Cholesterin aus dem Darm in die Leber verhindert wird. An die Harze gebunden, werden Gallensäuren mit dem Stuhl aus dem Körper ausgeschieden. Um die verlorenen Gallensäuren zu ersetzen, erhöht die Leber die Aufnahme von LDL-Cholesterin aus dem Blut, um neue Gallensäuren zu produzieren. Diese Harze können die Wirkung der Statine ergänzen. Moderne Gallensäurebinder können in Tabletten- oder Pulverform eingenommen werden.



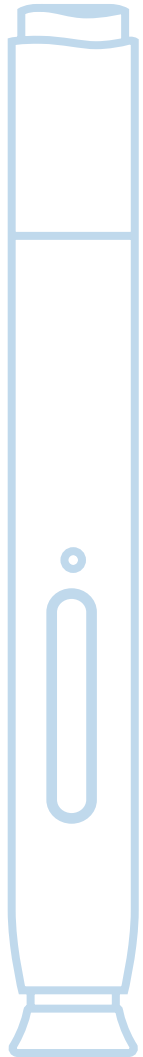
Cholesterin-Resorptions-hemmer

Cholesterin-Resorptionshemmer verhindern die Aufnahme von Cholesterin aus dem Darm – diese betrifft sowohl Nahrungscholesterin als auch Cholesterin, das von der Leber abgegeben wird. Diese Medikamentengruppe ist aufgrund der guten Verträglichkeit der häufigste Kombinationspartner der Statine – entweder, um Nebenwirkungen zu reduzieren oder um ein bestimmtes Therapieziel zu erreichen.



Fibrate

Fibrate steigern den Abbau von Fettsäuren innerhalb der Zellen. Sie senken Cholesterin aber verhältnismäßig wenig und werden vor allem eingesetzt, wenn die Triglyceride erhöht sind.



PCSK9-Hemmer

Wenn cholesterinsenkende Tabletten nicht ausreichen, um Cholesterinwerte auf das gewünschte Niveau zu senken, dann kann der Arzt oder die Ärztin zusätzlich eine Therapie mit sogenannten PCSK9-Hemmern in Form von Injektionen empfehlen.

PCSK9-Hemmer sind Medikamente, die hohes LDL-Cholesterin deutlich senken können. Sie nutzen dabei die Fähigkeit der Leber, das "schlechte" LDL-Cholesterin aus dem Blut zu entfernen.

Wie funktionieren PCSK9-Hemmer?

In den Leberzellen wird der größte Teil des schlechten LDL-Cholesterins abgebaut. Dazu sitzen auf der Leberzelle sogenannte Rezeptoren, die das LDL-Cholesterin einfangen. Haftet sich aber das Enzym PCSK9 an diese Rezeptoren, werden diese mit abgebaut. Es verbleibt mehr LDL-Cholesterin im Blut und die Gefahr einer Verstopfung der Blutgefäße und damit eines Herzinfarkts steigt.

PCSK9-Hemmer hemmen die Wirkung von PCSK9, daher der Name. Die Rezeptoren können durch dieses Medikament weiteres LDL-Cholesterin einfangen und der LDL-Cholesterin-Spiegel im Blut sinkt.

Lomitapid

Lomitapid ist ein neuer Wirkstoff, der zur Therapie von erwachsenen Patienten mit homozygoter familiärer Hypercholesterinämie (HoFH) zugelassen ist. Er führt in Kombination mit anderen Therapien zur zusätzlichen Senkung des bei dieser Krankheit stark erhöhten LDL-Cholesterinspiegels. Eine Behandlung mit Lomitapid sollte ausschließlich unter Begleitung eines Lipidexperten durchgeführt werden.

Apherese

Eine weitere, wenn auch invasive Methode, LDL-Cholesterin zu senken, ist die Lipid-Apherese. Sie kommt bei homozygoten FH-Patienten oder schweren heterozygoten Formen von FH zum Einsatz, wenn eine ausreichende Senkung des LDL-Cholesterins mit Medikamenten nicht erreicht wird.

Die LDL-Apherese ist ein Blutreinigungsverfahren, mit dem das LDL-Cholesterin und das Lp(a) aus dem Blut entfernt wird. Dieses Verfahren erfolgt außerhalb des Körpers. Das gereinigte Blut wird danach direkt wieder in den Körper zurückgeführt.



Betroffene berichten



Rosa 20 Jahre

Wie wurde bei Ihnen FH festgestellt?

Ich war zwei Jahre alt als bei mir bei einer Untersuchung ein Cholesterinwert von 500 mg/dl festgestellt wurde. Da ich damals noch zu klein für die medikamentöse Therapie war, hat meine Mutter die Ernährung komplett auf cholesterinarme Kost umgestellt.

Mit vier Jahren habe ich dann begonnen, Medikamente zu nehmen. Erst das hat wirklich geholfen meine Cholesterinwerte zu senken.

Auch bei Ihnen lag es in der Familie?

Genau. Ich habe das erhöhte Cholesterin von meinem Vater geerbt, der bereits mit 31 einen Herzinfarkt hatte. Auch meine Großmutter hatte einen Herzinfarkt und ist leider verstorben. Damals gab es halt nicht so gute Medikamente gegen erhöhtes Cholesterin wie jetzt. Ich bin sehr froh, dass ich in einer Zeit lebe, in der man sehr viele tolle Therapiemöglichkeiten hat.

Hat sich Ihr Leben verändert?

Ich kann jetzt durch die Einnahme von Medikamenten ein ganz normales Leben führen. Natürlich achte ich auf meine Ernährung und betreibe auch Sport. Ich muss zugeben, dass ich in der Pubertät ein wenig nachlässig war, ich habe mich nicht so gesund ernährt und weniger Sport gemacht, wodurch meine Werte wieder schlechter geworden sind. Dann habe ich aber beschlossen meine Lebensweise wieder zu ändern. Meine Werte sind wieder sehr schön.

Wie ist das, wenn man als Kind schon diese Krankheit hat?

Als ich noch jünger war, dachte ich manchmal, warum darf ich das nicht essen oder das nicht tun. Aber jetzt denke ich mir, egal ob ich FH habe oder nicht, ich muss mich gesünder ernähren und auch Sport betreiben. Natürlich ist die FH für mich jetzt auch ein Ansporn mehr auf meine Gesundheit zu achten.

Haben Sie noch eine Botschaft, die Sie anderen mitgeben wollen?

Ich möchte hier allen Müttern sagen: Wenn eure Kinder von FH betroffen sind, setzt euch mit der Patientenorganisation FHchol Austria in Verbindung. Dort bekommt ihr Hilfe und Tipps von Experten, die sich bei FH sehr gut auskennen. Ihr könnt dort aber auch andere Betroffene treffen und Erfahrungen austauschen.

Haben Sie eine Botschaft an Ärzte?

Den Ärzten möchte ich sagen: Bitte fragt eure Patienten immer, ob sie in der Familie häufig Herzinfarkte oder Schlaganfälle in den jungen Jahren hatten. Und wenn sie bei den Patienten FH diagnostiziert haben, sollten sie diese dazu motivieren, sich mit der Patientenorganisation in Verbindung zu setzen.

Ich wünsche mir auch mehr Kooperation zwischen den Ärzten und der Patientenorganisation FHchol Austria.

„Ich hatte eine ganz normale und schöne Kindheit, obwohl ich FH hatte. Wichtig ist, dass man sich darum kümmert und sich regelmäßig untersuchen lässt. Heutzutage gibt es so tolle Medikamente, die einem wirklich helfen.“

Anne

57 Jahre

Annes Mutter hatte mit 58 große gesundheitliche Probleme wie Atembeschwerden. Im Spital hat man bei ihr durch Cholesterin verursachte Ablagerungen in den Gefäßen festgestellt. Ihr wurden drei Bypässe eingesetzt. Als sie in der Reha war, hat ein Arzt den Verdacht geäußert, dass es sich dabei um eine vererbte Krankheit handeln könnte und dass die Familie sich auch testen lassen sollte.

Wie alt waren Sie, als man bei Ihnen FH festgestellt hat?

Ich war damals 28. Das Ergebnis war ein sehr hohes Cholesterin, nämlich 440 mg/dl.

Da war es klar, dass ich es auch geerbt habe.

Was haben Sie daraufhin gemacht?

Dann habe ich mit Therapien begonnen. Damals war es noch schwierig, die richtigen Medikamente zu bekommen. Trotzdem hat die medikamentöse Therapie zu wirken begonnen. Mit Statinen konnte man meine Werte senken. Da bereits Verkalkungen in den Gefäßen vorhanden waren, habe ich dann auf ärztlichen Rat eine Therapie mit den sogenannten PCSK9-Hemmern in Form von Spritzen begonnen. Seit dem sind meine Cholesterinwerte genau im richtigen Bereich: Mein LDL-Cholesterin wurde auf 24 mg/dl und das Gesamtcholesterin auf 87 mg/dl gesenkt.

Ich habe auch meine Kinder untersuchen lassen und bei meiner Tochter wurden mit zehn Jahren erhöhte Cholesterinwerte festgestellt und eine Therapie empfohlen.

Haben Sie Ihr Leben umgestellt?

Ich bin sehr sportlich und betreibe Sport nicht weil ich es muss, sondern aus Leidenschaft und weil es mir Spaß macht.

Auch bei der Ernährung achte ich selbstverständlich darauf, keine cholesterinhaltigen Speisen zu mir zu nehmen. Ich koche selbst und verwende sehr viel Gemüse und Kräuter aus eigenem Garten, weniger Fleisch und mehr Fisch, aber auch Rapsöl und Kürbiskernöl, das ich sehr mag.

Die Tatsache ist aber, dass es alleine mit Ernährung nicht möglich ist, so hohe Cholesterinwerte zu senken.

Was würden Sie anderen Betroffenen sagen?

Ich konnte ja jahrelang meine Werte nicht in den Griff bekommen. Meine Gedanken waren: Was mache ich, wenn ich mit 60 oder 70 immer noch so hohe Werte habe?

Ich habe gesehen, wie mein Vater durch einen Schlaganfall zu einem Pflegefall geworden ist. Das ist sehr schwer für die Angehörigen. Man stirbt ja nicht gleich, man lebt sehr oft sehr lange mit einer Lähmung. Ich will das meinen Angehörigen nicht antun.

Als ich von meinem Arzt die PCSK9-Hemmer bekam und die Wirkung so großartig war, war das für mich die größte Erleichterung.

Ich finde es unverantwortlich, wenn man weiß, dass man etwas dagegen tun kann und es nicht tut. Darunter leidet die ganze Familie und das darf nicht passieren.

Haben Sie eine Botschaft an Ärzte?

Ja. Es ist wichtig, ein Familien-Screening zu machen, wenn es in einer Familie Herzinfarkte oder Schlaganfälle in jungen Jahren und aufgrund der hohen Cholesterinwerte gibt.

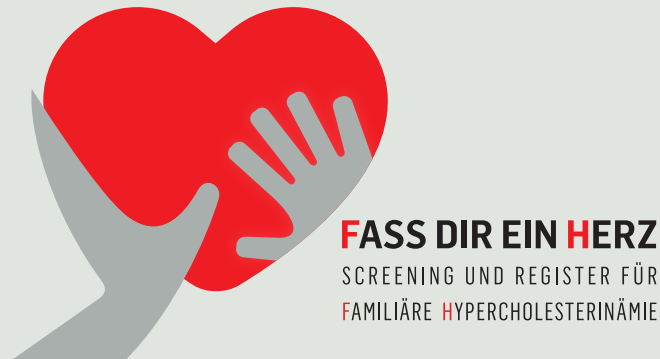
Das muss ein Arzt oder eine Ärztin sofort sehen und veranlassen.

Ein Arzt sollte immer fragen, ob es solche Vorfälle in der Familie gab und dementsprechend alle testen lassen. Ich hatte sogar Ablagerungen in den Augen. Beim Augenarzt war das deutlich sichtbar aber kaum ein Arzt weiß, dass dies vielleicht an erhöhten Blutfetten liegt.

☞ **Da habe ich gemerkt, wie gut diese Therapie mit PCSK9-Hemmern funktioniert und das fand ich großartig. Daher habe ich diese auch meiner Mutter empfohlen. Auch ihre Werte wurden so gesenkt. Sie ist hochzufrieden.** ☞

Das österreichweite FH-Register

Bis vor einigen Jahren gab es in Österreich keine systematischen Programme zur frühzeitigen Identifizierung von Personen mit sehr hohem Risiko für kardiovaskuläre Erkrankungen. Da in Österreich die Familiäre Hypercholesterinämie noch sehr selten als solche diagnostiziert wird, bleiben die Chancen einer frühen Behandlung von Patienten und deren Angehörigen weitgehend ungenutzt.



Österreichweites Projekt "Fass dir ein Herz"

Die Österreichische Atherosklerose Gesellschaft AAS (www.aas.at) hat sich daher 2015 entschlossen, das Projekt „Fass dir ein Herz – Screening und Register für Familiäre Hypercholesterinämie“ zu starten. Das Projekt wurde von Univ.-Prof. Dr. Hans Dieplinger, MedUni Innsbruck initiiert und wird gegenwärtig von Univ.-Prof. DDr. Christoph Binder, MedUni Wien, und Univ.-Prof. Dr. Christoph Ebenbichler, MedUni Innsbruck geleitet.

Machen Sie mit!

Interessierte Personen mit FH oder Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich, die am Projekt mitmachen wollen, sind herzlichst eingeladen weitere Informationen einzuholen.

Ziel dieses Vorsorgeprojektes ist es, österreichweit möglichst viele Betroffene mit gesicherter oder Verdachtsdiagnose "Familiäre Hypercholesterinämie" zu identifizieren. Diese Personen sollen hinsichtlich ihrer familiären Vorgeschichte, der eigenen Krankengeschichte, ihres Ernährungsverhaltens sowie ihrer Therapie befragt werden. Dies kann Betroffenen und ihren Familien zu einer geeigneten Behandlung verhelfen.

Aus den Daten können außerdem die tatsächliche Häufigkeit von Familiärer Hypercholesterinämie, der Behandlungsstatus sowie Vor- und Folgeerkrankungen ermittelt werden. Möglicherweise betroffene Angehörige können dann ebenfalls eingeladen werden, an der Studie teilzunehmen (dem sogenannten Kaskaden-Screening).

Die Daten sind ausschließlich für ProjektmitarbeiterInnen zugänglich und werden nur in anonymisierter Form ausgewertet und veröffentlicht.

Wer kann am Projekt teilnehmen?

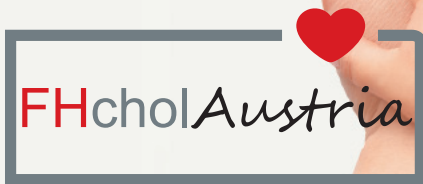
- Personen mit hohem Cholesterinspiegel
- Personen mit bekannter Familiärer Hypercholesterinämie
- Personen mit Fällen von hohem Cholesterinspiegel in der Familie

Kontakt:

Univ.-Prof. DDr. Christoph Binder, *Projektleitung*
christoph.binder@aas.at

Univ.-Prof. Dr. Hans Dieplinger, *Projektinitiative*
hans.dieplinger@aas.at

FHchol Austria



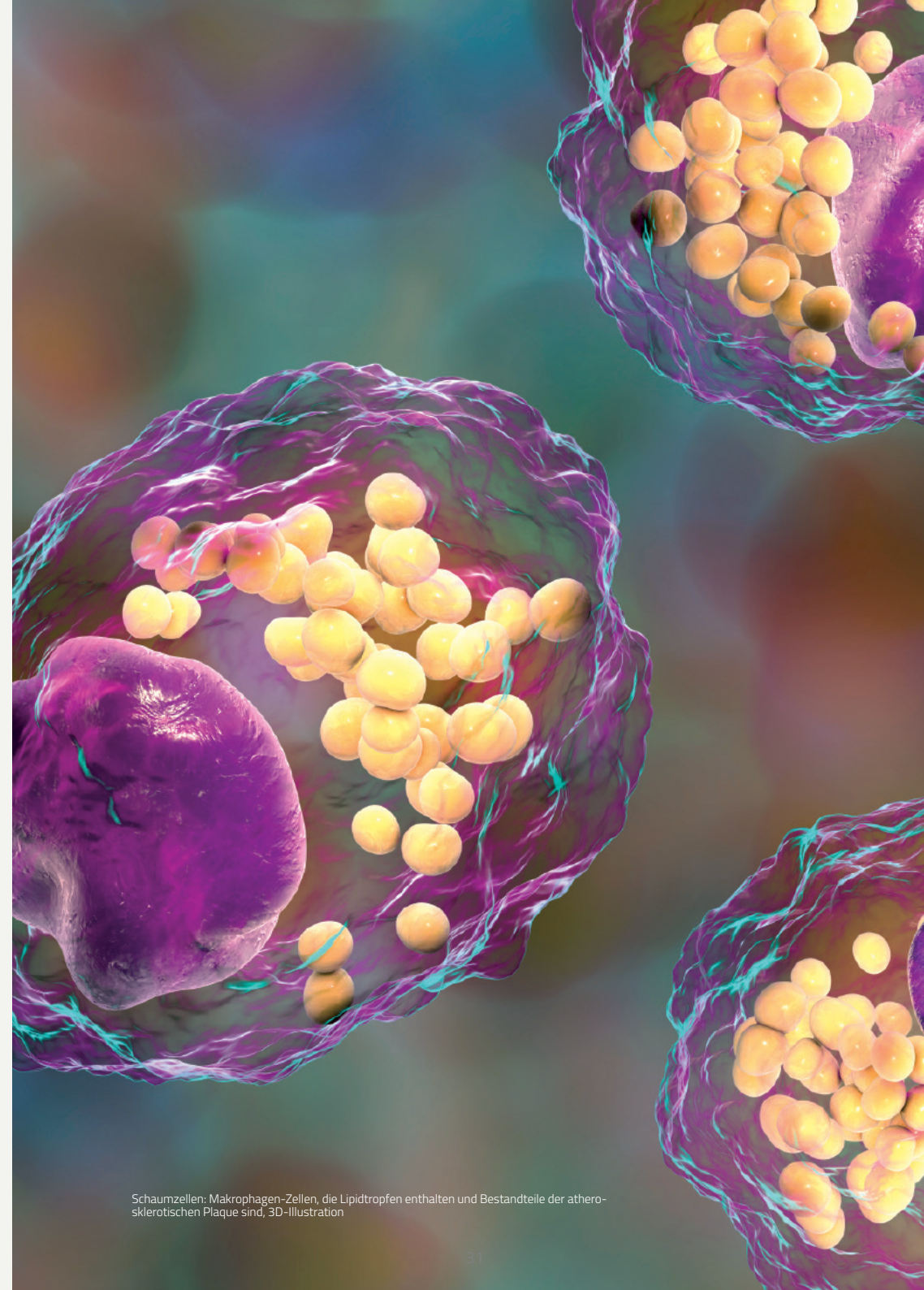
ist die österreichische Patientenorganisation für
Familiäre Hypercholesterinämie (FH) oder verwandte
genetisch bedingte Stoffwechselstörungen.

FH-Betroffene und ihre Angehörigen aller Altersklassen können hier ihre Erfahrungen beim Umgang mit der Krankheit austauschen und erhalten wertvolle Tipps und Kontakte. Dazu finden auch regelmäßig Treffen statt, an denen man unkompliziert teilnehmen kann.

FHchol Austria arbeitet mit Ärztinnen und Ärzten, medizinischem Personal, diversen Vereinigungen und den Partner-Organisationen zusammen – auch international. So soll eine optimale medizinische Versorgung durch Prävention und frühestmögliche Diagnostik sichergestellt werden.

Auf der Website von FHchol Austria finden die Betroffenen ausführliche Informationen über die Krankheit. Sie dient auch als erste Anlaufstelle für die Fragen der Betroffenen.

www.fhchol.at



Schaumzellen: Makrophagen-Zellen, die Lipidtröpfchen enthalten und Bestandteile der atherosklerotischen Plaque sind, 3D-Illustration

Neue Gratis-Broschüre: Leben nach dem Herzinfarkt

Eine neue Broschüre der Initiative HerzSchlag gibt jetzt wertvolle Informationen zum Leben nach einem Herzinfarkt: **"Ich hatte einen Herzinfarkt – Jetzt hat mein Herz das Sagen!"**

Wertvolle Tipps und Infos von Experten zum Thema, Interviews mit Ärzten und Patientinnen, wichtige Adressen – und alles natürlich zum Gratis-Download auf www.herzschlag-info.at

- Auf www.herzschlag-info.at finden Sie auch weitere kostenlose aktuelle Broschüren, ein **Ernährungsmagazin** mit cholesterinarmen Rezepten und zwei **Fragebögen** zur Risikobestimmung und für den nächsten Arztbesuch.



HerzSchlag

LEBEN NACH
HERZINFARKT &
SCHLAGANFALL