

Sehr hohe LDL-Cholesterinwerte – ein familiäres Problem?

Das Wichtigste in Kürze aus der Podcastfolge „Sehr hohe LDL-Cholesterinwerte – ein familiäres Problem?“. PD Dr. Ulrike Schatz im Gespräch mit Prof. Dr. Winfried März.

Was bedeutet „familiäre Hypercholesterinämie (FH)“?

Der Name klingt kompliziert, ist aber einfach erklärt:

- **„Familiär“** heißt: Es liegt in der Familie, wird also vererbt.
- **„Hypercholesterinämie“** bedeutet: Zu viel Cholesterin im Blut – vor allem das sogenannte **LDL-Cholesterin** („schlechtes“ Cholesterin).
- Wichtig: Hohe Cholesterinwerte tun **nicht weh**. Man merkt lange nichts davon. Oft wird die Erkrankung erst entdeckt, wenn bereits Probleme wie ein Herzinfarkt aufgetreten sind.

Warum ist das wichtig?

Wenn sehr junge Menschen (zum Beispiel mit 30 oder 40 Jahren) einen Herzinfarkt bekommen, steckt häufig eine **genetische Ursache** dahinter.

Zwei wichtige Ursachen können sein:

- Familiäre Hypercholesterinämie (FH)
- Stark erhöhtes Lipoprotein(a) (ebenfalls meist vererbt)

Wie häufig ist FH?

Früher dachte man: Etwa 1 von 200 bis 500 Menschen ist betroffen.

Neuere Untersuchungen zeigen: Es könnte sogar **1 von 100 Menschen** sein.

Das bedeutet: **FH ist nicht selten, wird aber oft nicht erkannt.**

Wie wird FH vererbt?

In den meisten Fällen wird FH „autosomal-dominant“ vererbt. Das bedeutet: Wenn ein Elternteil betroffen ist, hat jedes Kind eine **50%ige Wahrscheinlichkeit**, die Veranlagung ebenfalls zu haben.

Es gibt zwei Formen:

- **(1) Heterozygot:** Eine „Genkopie“ ist betroffen (von einem Elternteil geerbt; kommt häufiger vor; stark erhöhte Cholesterinwerte, aber nicht so hoch wie bei (2))
- **(2) Homozygot** („reinerbig“ von beiden Eltern geerbt): Beide „Genkopien“ sind betroffen (kommt seltener vor; hat einen deutlich schwereren Verlauf – ohne Behandlung können schon Kinder Herzinfarkte erleiden)

Woran kann man FH erkennen?

1. Blutwerte und Krankengeschichte

- Ein wichtiger Hinweis ist ein LDL-Wert über **190 mg/dl (4,9 mmol/l)**.
- Aber: Auch etwas niedrigere Werte schließen FH nicht aus – besonders, wenn bereits Medikamente eingenommen werden.
- Ein Herzinfarkt in sehr jungen Jahren ist ein starkes Warnsignal.

2. Familiäre Belastung

In jungen Jahren aufgetretene Herzinfarkte in der Familie sind ein Warnsignal. Ebenso stark erhöhte Cholesterinwerte bei Blutsverwandten.

3. Körperliche Anzeichen (nicht immer vorhanden)

Manche Menschen entwickeln:

- Einen hellen Ring um die Hornhaut des Auges (bei jungen Menschen auffällig) – sogenannte „Arcus lipoides corneae“
- Gelbliche Knötchen, auch an Sehnen (z. B. an der Achillessehne) – sogenannte Xanthome
- Gelbliche Ablagerungen, meist an den Augenlidern – sogenannte Xanthelasmen

Wichtig: Wenn diese Zeichen fehlen, bedeutet das **nicht**, dass keine FH vorliegt.

Warum ist FH gefährlich?

- Unbehandelt ist das Risiko für einen Herzinfarkt deutlich erhöht – je nach Studie etwa **5- bis 15-fach**.
- Besonders häufig sind die **Herzkranzgefäße** betroffen, was zu Herzinfarkten führen kann. Es können aber auch andere Gefäße (z. B. im Gehirn, in den Beinen) betroffen sein.
- Auch eine bestimmte **Herzklappe** (Aortenklappe) kann verkalken, was die Durchblutung des Herzens beeinträchtigt und u. a. zu Brustschmerzen, Atemnot bei Anstrengung und Herzinsuffizienz führen kann.

Warum sollte die Familie getestet werden?

Wenn bei einer Person FH festgestellt wird, sollten auch nahe Verwandte untersucht werden. Das nennt man „**Kaskaden-Screening**“:

- Wenn ein oder beide Elternteile betroffen sind → Kinder testen
- Und umgekehrt: Wenn ein Kind betroffen ist, auch Eltern und Großeltern prüfen

Ziel: Die Erkrankung früh erkennen – bevor ein Herzinfarkt entsteht.

Wozu dient ein Gentest?

Ein Gentest kann:

- Die Diagnose bestätigen
- Klarheit schaffen
- Schuldgefühle nehmen („Ich habe nichts falsch gemacht – es ist vererbt.“)

Der Test erfolgt meist über eine Blutprobe.

Wichtig ist eine fachkundige Auswertung, da nicht jede genetische Veränderung krank machen muss.

Wie wird FH behandelt?

Die gute Nachricht: FH ist heute **sehr gut behandelbar**, besonders wenn früh begonnen wird.

Medikamente

Es stehen wirksame Medikamente zur Verfügung:

- Tabletten (z. B. Statine, Ezetimib, Bempedoinsäure)
- Moderne Medikamente, die als Spritzen gegeben werden, sogenannte „PCSK9-Hemmer“ (alle 2 Wochen unter die Haut oder einmal im Monat oder einmal im halben Jahr – je nach Präparat)
- In sehr schweren Fällen: eine spezielle „Blutwäsche“ (heute deutlich seltener nötig), die sogenannte Lipoprotein-Apherese.

Lebensstil

Eine gesunde Lebensweise bleibt Grundlage jeder Therapie:

- „herzgesunde“ Ernährung
- Regelmäßige Bewegung
- **Nicht rauchen**

Aber wichtig zu wissen: Bei einer genetischen Form lässt sich das LDL allein durch Ernährung leider **nicht ausreichend** senken. Medikamente sind daher häufig notwendig, um Herzinfarkte zu verhindern.

Fazit

- Familiäre Hypercholesterinämie ist häufig und oft unerkannt.
- Sie kann zu sehr frühen Herzinfarkten führen.
- Entscheidend sind:
 - Frühe Diagnose
 - Untersuchung der Familie
 - Konsequente, möglichst frühzeitige Senkung des LDL-Cholesterins
 - Strikte Einstellung aller beeinflussbaren Risikofaktoren für Herzinfarkt und Schlaganfall

- Die gute Nachricht: Mit der richtigen und rechtzeitigen Behandlung kann das Risiko deutlich gesenkt bzw. oft sogar nahezu normalisiert werden.



Aus dem Podcast
**„Schatzkiste Prävention – Der
Schlüssel zum Schutz vor Herzinfarkt
und Schlaganfall“.**

Diese Folge →

Alle Folgen:

www.schatzkiste-praevention.eu

