

## ? WAS IST FAMILIÄRE HYPERCHOLESTERINÄMIE (FH)

Die familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine erbliche Stoffwechselstörung, bei der der Körper Cholesterin nicht richtig abbauen kann, das LDL-Cholesterin staut sich im Blut. Ursache ist ein Gendefekt, der die LDL-Rezeptoren in der Leber beeinträchtigt. Dadurch ist der LDL-Cholesterinspiegel von Geburt an stark erhöht – oft ein Vielfaches über dem Normalwert.



Dies wiederum führt zu einer starken Beschleunigung der Bildung von Ablagerungen in den Gefäßen und damit zu einem frühen Eintreten von Herz-Kreislauf-Erkrankungen wie Herzinfarkt und Schlaganfall.

Hierbei gilt: Je höher der LDL-Cholesterin-Spiegel im Blut, desto größer das Risiko.

Unbehandelt kann FH bereits in jungen Jahren zu schweren, potentiell tödlichen Herz-Kreislauf-Erkrankungen führen.

Für Informationen und Unterstützung können sich Betroffene an FHchol Austria wenden:



[www.fhchol.at](http://www.fhchol.at)

## HABEN SIE FRAGEN?

WIR HELFEN IHNEN  
GERNE WEITER!

In diesem Folder wird aus Gründen der besseren Lesbarkeit das generische Maskulinum verwendet. Weibliche und anderweitige Geschlechteridentitäten werden dabei ausdrücklich mitgemeint, soweit es für die Aussage erforderlich ist.

Unser Verein "Meine Herzklappe" startete mit dem Ziel, mehr Bewusstsein für Herzklappen-erkrankungen zu schaffen.

Inzwischen haben wir unser Angebot erweitert und informieren über alle Herz-Kreislauf-Erkrankungen sowie deren Risikofaktoren. Langfristig wollen wir damit die frühzeitige Erkennung und erfolgreiche Behandlung fördern.

Wir verbessern die Lebensqualität von Betroffenen und ihren Familien durch persönliche Unterstützung, verständliche Informationen und Weiterbildungsangebote. Auch die Vertretung der Interessen von Betroffenen und ihren Angehörigen ist uns ein wichtiges Anliegen.

### Unsere Präsidenten:



**Univ. Prof. Dr. Christian Hengstenberg**  
Leiter der Klinischen Abteilung für Kardiologie am Universitätsklinikum AKH Wien und Präsident.



**Univ. Prof. Dr. Raphael Rosenhek**  
Leiter Vienna Heart Center - Rudolfinerhaus Privatklinik und Vizepräsident.



**Univ.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Daniel Zimpfer**  
Leiter der Universitätsklinik für Herzchirurgie am Universitätsklinikum AKH Wien und Vizepräsident



### Verein "Meine Herzklappe"

ZVR-Zahl: 1610469561

 [office@meineherzklappe.at](mailto:office@meineherzklappe.at)

 +43 670 55 44 740

[www.meineherzklappe.at](http://www.meineherzklappe.at)

# Familiäre Hypercholesterinämie (FH)





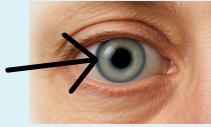
## Diagnose

Die Diagnose erfolgt durch:

- Blutuntersuchung: Stark erhöhte LDL-Cholesterinwerte (Erwachsene >190 mg/dl, Kinder >160 mg/dl)



• Körperliche Untersuchung: Typische Merkmale wie Xanthelasmen (Fettablagerungen an Augenlidern oder Sehnen) oder Arcus lipoides (Ring um die Iris)



- Familienanamnese: Herzinfarkte oder Schlaganfälle bei Verwandten in jungen Jahren
- Genetischer Test: Nachweis des Gendefekts zur Bestätigung und Früherkennung bei Familienmitgliedern

Je früher die Diagnose gestellt wird, desto besser sind die Behandlungsmöglichkeiten – idealerweise bereits im Kindesalter.



## Häufigkeit

Bei der **heterozygoten Form** (Vererbung von einem Elternteil) besteht ein hohes Herzinfarkttrisiko ab dem 40. Lebensjahr. Hiervon ist einer von 200 Menschen betroffen.

Die **homozygote Form** (Vererbung von beiden Elternteilen) ist sehr selten, ca. 1:500.000, und verläuft besonders schwer.



## Therapie

Die Behandlung zielt auf eine drastische Senkung des LDL-Cholesterinspiegels ab, um vorzeitige Herz-Kreislauf-Erkrankungen zu verhindern. Grundpfeiler ist neben der Änderung des Lebensstils auch eine medikamentöse Behandlung.

### Änderung des Lebensstils

Eine pauschale „fettarme“ Ernährung ist nicht entscheidend. Angestrebt wird eine Ernährung mit hochwertigen Fetten, vor allem ungesättigten Fettsäuren aus Olivenöl, Rapsöl, Nüssen und fettem Fisch. Zudem kommt es auf die Reduktion gesättigter Fettsäuren an.

Wenn tierisches Eiweiß durch pflanzliches ersetzt wird, kann das LDL-Cholesterin weiter gesenkt werden.

Regelmäßige körperliche Bewegung, idealerweise mind. 150 Minuten moderate Ausdaueraktivität pro Woche, die Vermeidung von Übergewicht und ein konsequenter Rauchstopp sind ebenso wichtig.

### Medikamente

Standardtherapie sind die sogenannten Statine, die bereits bei Kindern ab sechs Jahren eingesetzt werden können. Sie hemmen die körpereigene Cholesterinproduktion in der Leber.

Falls Statine allein nicht ausreichen oder nicht vertragen werden, können weitere Substanzen hinzugefügt werden.

Hierzu gehören u.a. Ezetimib (hemmt die Aufnahme von Cholesterin aus dem Darm), Bempedoinsäure (hemmt die körpereigene Cholesterinproduktion in der Leber).

Zudem gibt es neue PCSK9-Hemmer, die in der Leber binden, so dass mehr LDL-Cholesterin aus dem Blut gefiltert werden kann. Diese Medikamente sind derzeit nur für Erwachsene zugelassen.

Häufig kommen auch Kombinationen mehrerer Medikamente zum Einsatz.

### LDL-Apherese

Bei schweren Fällen, insbesondere der homozygoten Form, bei der beide Elternteile das defekte Gen vererben, ist die LDL-Apherese die wirksamste Behandlungsmethode. Dabei wird dem Blut außerhalb des Körpers das LDL-Cholesterin entzogen. Diese Behandlung muss alle ein bis zwei Wochen durchgeführt werden, wodurch das Fortschreiten der Atherosklerose aufgehalten wird.

