



## FAMILIÄRE HYPER- CHOLESTERINÄMIE

Hohes Cholesterin –  
erblich bedingt?



## Liegt's in der Familie?

Sie achten auf eine gesunde Ernährung, treiben Sport und trotzdem ist Ihr Cholesterin stark erhöht. Das könnte auf eine erbliche Veranlagung hindeuten. Schauen Sie sich in Ihrer Familie um: Gibt es Angehörige mit hohen Cholesterinwerten oder Herz- und Gefäßerkrankungen in jungen Jahren? Dann könnten auch Sie und Ihre Kinder betroffen sein. Ein genetischer Test kann hier Sicherheit schaffen. Und je früher Gegenmaßnahmen ergriffen werden, desto besser sind die Chancen, schweren Gefäßerkrankungen vorzubeugen.

### Die Macht der Gene

Cholesterin ist lebenswichtig. Wir brauchen es vor allem für den Zusammenbau der Zellhüllen. Im Blut findet man das meiste Cholesterin als LDL-Cholesterin. In dieser Form wird Cholesterin zu den Körperzellen gebracht, die es über spezielle Bindungsstellen – LDL-Rezeptoren – aufnehmen. Wird zu viel LDL-(„schlechtes“) Cholesterin gebildet oder zu wenig in die Zellen aufgenommen, kann sich das überschüssige Cholesterin in den Gefäßwänden ablagern. Diese Ablagerungen ver-

mindern den Blutfluss. Wenn sie in den Herzkranzgefäßen auftreten, können sie einen Herzinfarkt verursachen. Ein hohes LDL-Cholesterin kann verschiedene Ursachen haben, zum Beispiel Fehlernährung oder Schilddrüsenunterfunktion. In vielen Fällen ist hohes LDL-Cholesterin aber erblich. Man spricht dann von einer „familiären Hypercholesterinämie“. Das besagt, dass aufgrund genetischer Faktoren („familiär“) im Blut („ämie“) zu viel („Hyper“) Cholesterin vorhanden ist.

### Wenig bekannt, aber keine Rarität

Die familiäre Hypercholesterinämie ist eine der häufigsten, wenn nicht die häufigste erbliche Erkrankung. Etwa jeder zehnte (junge) Infarktpatient ist davon betroffen. In der Bevölkerung hat rund eine von 300 Personen eine familiäre Hypercholesterinämie entweder vom Vater oder von der Mutter geerbt. Weil kaum Beschwerden auftreten, bleibt die Störung oft Jahrzehnte lang unentdeckt, bis die Gefäße in Mitleidenschaft gezogen worden sind und es oft schon fast zu spät ist.

---

## An eine familiäre Hypercholesterinämie sollte man denken, wenn ...

- die Konzentration des LDL-Cholesterins über 190 mg/dl liegt und Ihr Arzt dafür keine weitere Erklärung hat;
- bei Kindern das LDL-Cholesterin über 140 mg/dl liegt;
- Sehnenxanthome (Einlagerungen von Cholesterin zum Beispiel in der Achillesferse oder in den Fingerstrecksehnen) vorliegen;
- erhöhte Cholesterinwerte in der Familie bekannt sind und/oder
- Verwandte ersten Grades vor dem 60. Lebensjahr und Verwandte zweiten Grades vor dem 50. Lebensjahr einen Herzinfarkt erlitten oder einem plötzlichen Herztod erlagen.

## Was kann ich selbst tun?

- Achten Sie selbst auf Ihren Cholesterinwert. Sollte Ihr LDL-Cholesterinwert über 190 mg/dl liegen, sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt.

Achten Sie auf typische Hauterscheinungen:

- Xanthome sind gelbliche Cholesterinablagerungen, die vor allem in den Strecksehnen (Knie, Ferse) auftreten.

- Xanthelasma sind Cholesterinablagerungen in der Haut, vorwiegend um die Augenlider.

Erbanlagen, die das LDL-Cholesterin erhöhen, können mit speziellen Gen-Tests untersucht werden. Diese Untersuchungen sind schon im frühen Kindesalter möglich und erlauben eine frühzeitige, individuelle Therapie.

## Und die Familie?

Die Vererbung der klassischen familiären Hypercholesterinämie erfolgt „dominant“. Das heißt: Das defekte Gen wird durchschnittlich an die Hälfte der Nachkommen weitergegeben. Deshalb sollten unbedingt alle Familienmitglieder auf die genetische Veränderung untersucht werden, wenn bei einem Patienten familiäre Hypercholesterinämie diagnostiziert wurde.

Schützen Sie sich selbst, Ihre Kinder und nahen Verwandten vor den möglichen schwerwiegenden Folgen einer familiären Hypercholesterinämie bei zu spätem Therapiebeginn. Ihr Arzt informiert Sie gerne über diese moderne molekular-genetische Labordiagnostik und die Behandlungsmöglichkeiten.



**SYNLAB Holding Deutschland GmbH**

Gubener Str. 39

86156 Augsburg

Germany

Tel. +49 821 52157-0

Fax +49 821 52157-125

info@synlab.de

**[www.synlab.de](http://www.synlab.de)**

Mit freundlicher Unterstützung



© SYNLAB Holding Deutschland GmbH  
Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und  
falsche Preisangaben. Änderungen  
bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und  
Inhalte unterliegen dem Urheberrecht.  
Keine Verwendung ohne ausdrückliche  
Erlaubnis des Rechteinhabers.

Stand 03/2019