

Das Cholesterin im Erbgut

Nicht alle Genträger haben deutlich erhöhte Cholesterinwerte

Eine Studie von Cardio-CARE und dem Universitären Herz- und Gefässzentrum Hamburg zeigt: Bei familiärer Hypercholesterinämie (FH) stimmen Genetik und Blutwerte oft nicht überein. Nur die Hälfte der genetisch Betroffenen hat stark erhöhte Cholesterinwerte, während viele Menschen mit hohen Werten keine erbliche Veränderung aufweisen. Die Studie verdeutlicht, wie komplex die Erkrankung ist und welche Herausforderungen sich bei der Identifizierung von FH-Patienten für Vorsorgeprogramme ergeben.

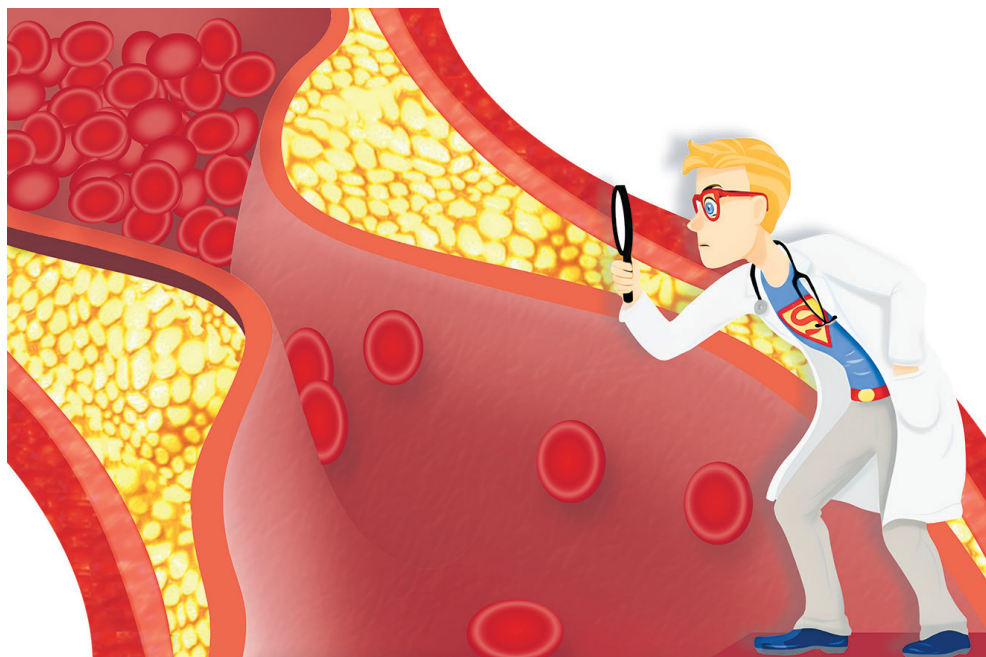
Als in Deutschland die Regierung 2024 einen Gesetzesentwurf für das bundesweite Screening bei Kindern zur Früherkennung der familiären Hypercholesterinämie (FH) beschloss, stellten sich die Fragen: Wie häufig ist FH in Deutschland überhaupt? Und wie effektiv ist ein solcher Ansatz? Daten bei Kindern gibt es leider noch nicht. Aber für das Team von Cardio-CARE bedeutete dies: Bereits vorliegende Daten aus einer repräsentativen Stichprobe erwachsener Hamburger können einen Hinweis liefern. Dr. Cristian Riccio von Cardio-CARE und Dr. med. Natalie Arnold aus Hamburg leiteten die Untersuchung.

Familiäre Hypercholesterinämie – Erklärung und Ergebnisse

FH ist eine erbliche Störung, die es dem Körper erschwert, Cholesterin aus dem Blut zu entfernen. Dadurch steigt das Risiko für Herzinfarkte. Mutationen in bestimmten Genen des Cholesterinstoffwechsels gelten als zentrale Ursache. In Hamburg zeigte sich bei mehr als 7300 untersuchten Menschen, dass 0,31% eine krankheitsverursachende genetische Veränderung tragen. Überraschend war: Nur die Hälfte von ihnen hatte stark erhöhte Cholesterinwerte, während umgekehrt die meisten Menschen mit hohen Werten keine solche Mutation aufwiesen.

Bedeutung für die Praxis

«Eine einzige genetische Veränderung führt nicht zwangsläufig zu schwer erhöhten Cholesterinwerten», erklärt Dr. Riccio. Für Screening Programme heisst das: Nicht jeder hohe Cholesterinwert ist erb-



Bei Cardio-CARE wird der Zusammenhang der erblich bedingten familiären Hypercholesterinämie und erhöhter Cholesterinwerte untersucht.

Grafik: © sameermusa / im Auftrag von Cardio-CARE

lich bedingt, und nicht jede Veränderung in FH-relevanten Genen führt zwangsläufig zu stark erhöhten Cholesterinwerten. «Menschen mit FH rechtzeitig, also noch vor dem ersten Herzinfarkt oder Schlaganfall, zu identifizieren, ist im Praxisalltag eine grosse Herausforderung», betont Dr. Arnold. «Unsere Ergebnisse zeigen, dass die grosse Spannbreite zwischen genetischen Befunden und gemessenen Cholesterinwerten ein gezieltes und effizientes FH-Screening erheblich erschwert.»

Die Studie mit Blick nach vorn

Die Studie macht deutlich: die Diagnose von FH ist komplexer als bislang angenommen und unterstreicht zugleich den dringenden Bedarf an besseren, zielgerichteten Screening Strategien, um Betroffene frühzeitig zu erkennen. Ausserdem zeigt die Arbeit, wie entscheidend internationale Zusammenarbeit für Fortschritte in der modernen Forschung ist. «Am Ende geht es uns darum, Herz-Kreislauf-Erkrankungen früher zu erkennen und zu verhindern», sagt Dr.

Riccio. Die Ergebnisse wurden im September im Deutschen Ärzteblatt International veröffentlicht.

Autor: Dr. Cristian Riccio

Cardio-CARE AG

Am Medizincampus Davos arbeitet Cardio-CARE am bislang grössten Genomprojekt im deutschsprachigen Raum. Ermöglicht wird es durch die Förderung der Kühne-Stiftung. Ziel ist es, die genetischen Grundlagen von Herz-Kreislauf-Erkrankungen besser zu verstehen, die Diagnose zu verbessern und neue Ansatzpunkte für Therapien zu finden. Das Projekt profitiert von der engen Zusammenarbeit mit dem Universitätsspital Zürich und dem Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf. Die Vision: Krankheiten künftig gezielter vermeiden und wirksamer behandeln, indem ihre Entstehung bei jedem einzelnen Menschen genauer verstanden wird.

www.ck-care.ch

AO
Research Institute Davos

pmod *wrc*

SIAPF

SLF

MEDIZINCAMPUS DAVOS

CK-CARE DAVOS

CARDIO-CARE DAVOS

LAB 42

SRISM
SWISS RESEARCH INSTITUTE FOR SPORTS MEDICINE

DAVOS WISSENSSTADT

Academia Raetica
SWITZERLAND

Naturforschende Gesellschaft Davos
NGD