Frühe Herzinfarkte verhindern - die Österreichische Atherosklerose Gesellschaft sagt einer der häufigsten Erbkrankheiten – der familiären Hypercholesterinämie – den Kampf an

Herzinfarkt mit Anfang 40 – 30.000 Menschen in Österreich mit Familiärer Hypercholesterinämie (FH) sind sich ihres gesundheitlichen Risikos gar nicht bewusst. Nur wenige Patient\*innen mit der Fettstoffwechselstörung, die zu erhöhten Blutfettwerten führt, wissen über ihr Schicksal Bescheid. Die jährliche “FH-Awareness Week” in der dritten Woche im September soll das ändern.

## Was ist FH?

FH ist eine genetisch bedingte Cholesterinstoffwechselstörung. Aufgrund mutierter Proteine kann das LDL-Cholesterin nicht adäquat aus dem Blut entfernt werden. Es kommt zu stark erhöhten LDL-Cholesterinspiegeln. Im Gegensatz zu den häufigen Lebensstil-abhängigen Hypercholesterinämien lagern sich diese schon von Geburt an in den Gefäßwänden ab.

Die Mutation wird mit einer 50-prozentigen Chance an die Nachkommen vererbt. Das bedeutet, dass jedes zweite Kind von Betroffenen ebenfalls an FH leidet.

Durch eine frühe Diagnose kann das Cholesterin nachhaltig gesenkt und andere Risikofaktoren, wie Rauchen, Bluthochdruck, Diabetes, Stress und Schlaf besser kontrolliert werden. Dadurch lässt sich das Herzinfarkt-Risiko auf jenes der Normalbevölkerung absenken.

## Systematische Erfassung von Menschen mit FH

Die Vision - vorzeitige Herzinfarkte bei Menschen mit FH verhindern - motivierte 2015 Ärztinnen/Ärzte und Wissenschaftler\*innen der Österreichischen Atherosklerose Gesellschaft zur Gründung eines österreichweiten Registers für FH. Der Wunsch, die etwa 30.000 Betroffenen zügig zu finden, konnte allerdings bis Dato nicht realisiert werden. Weniger als 5 % wissen von ihrem Schicksal und können deshalb nicht rechtzeitig präventiv behandelt werden.

Grund für den schleppenden Fortschritt sind zum einen die fehlende Unterstützung seitens des Bundes, welche zum Aufbau der Infrastruktur nötig ist, sowie das mangelnde Bewusstsein in der Bevölkerung und teilweise auch unter den Ärzten. Es gibt in Österreich kein universales FH Screening und das, obwohl FH häufiger ist als alle 26 im österreichischen Neugeborenenscreening enthaltenen Erkrankungen zusammengenommen.

## Das “Fass dir ein Herz - Symposium” soll Bewusstsein schaffen

Um das zu ändern, bündeln die Patientenorganisation FHChol und die Österreichische Atherosklerose Gesellschaft ihre Kräfte und veranstalten in Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien das “Fass dir ein Herz - Symposium”. Am Mittwoch, 20. September werden dazu zwischen 14 und 18 Uhr internationale und nationale Expert\*innen FH und verwandte Themen von unterschiedlichen Blickwinkeln beleuchten.

Ärztinnen/Ärzte, politische Vertreter sowie Betroffene und Interessierte werden zum bidirektionalen Austausch eingeladen. Neben klassischen Vorträgen können sich Besucher bei einer “Meet-the-Experts” Session im intimen Rahmen von max. 10 Personen direkt mit Experten austauschen. Eine Podiumsdiskussion wird der Frage nachgehen, welche Aktionen gesetzt werden müssen, um die Erfolge anderer europäischer Länder, wie den Niederlanden und Norwegen, zu replizieren. Ein speziell auf die Herzgesundheit, abgestimmtes Buffet wird das Event abrunden und den Teilnehmern Gelegenheit zum Austausch in entspannter Atmosphäre bieten. Interessierte Personen können vor Ort kostenlos ihr Lipidprofil inkl. Lp(a) bestimmen lassen.

## Therapie & Ausblick

Die letzte Dekade hat eine unglaubliche Erweiterung der therapeutischen Optionen für Personen mit FH gebracht. Neben Statinen stehen nun fünf weitere Wirkstoffklassen zur Verfügung. Mit Ende dieses Jahres werden zudem die ersten Daten zur Effektivität einer einmaligen Gentherapie zur lebenslangen Senkung des LDL-Cholesterins im Menschen publiziert. Damit sind wir wahrscheinlich schon bald in der Lage wahr werden zu lassen, wovon der berühmte Kardiologe Prof. Peter Libby in diesem Zitat träumt: “Könnte man das LDL-Cholesterin in der Bevölkerung auf dem Niveau eines Neugeborenen halten (oder dem vieler anderer erwachsenen Tiere), so wäre die Gefäßverkalkung wahrscheinlich eine äußerst seltene Erkrankung”3. Wir haben die Mittel, was uns fehlt sind die Patienten.

## Kontaktdaten

MMag.Dr.med.univ. Reinhold Innerhofer

Klinisches Institut für Labormedizin, Medizinische Universität Wien

Währingergürtel 18-20, 1090 Wien

## Referenzen

1.Hu, P. *et al.* Prevalence of Familial Hypercholesterolemia Among the General Population and Patients With Atherosclerotic Cardiovascular Disease: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Circulation* **141**, 1742–1759 (2020).

2.Beheshti, S. O., Madsen, C. M., Varbo, A. & Nordestgaard, B. G. Worldwide Prevalence of Familial Hypercholesterolemia Meta-Analyses of 11 Million Subjects. *J. Am. Coll. Cardiol.* **75**, 2553–2566 (2020).

3.Libby, P. The changing landscape of atherosclerosis. *Nature* **592**, 524–533 (2021).