

## **Herzinfarkt im jungen Alter: Gendefekt kann Auslöser sein**

### **Lebensbedrohliche Erbkrankheit wird zu selten diagnostiziert / Viele Herzinfarkte bei jungen Menschen wären vermeidbar**

(Frankfurt a. M., 19. Oktober 2016) Oft kommt die Diagnose erst, wenn es zu spät ist: nach Herzinfarkt oder plötzlichem Herztod. Ärzte der Deutschen Herzstiftung beklagen, dass die Dunkelziffer der Personen mit der genetisch vererbaren und lebensbedrohlichen Stoffwechselkrankheit Familiäre Hypercholesterinämie (FH) sehr hoch ist. Nach Schätzungen leiden in Deutschland 160.000 bis 200.000 Patienten an der Stoffwechselkrankheit, die zu den häufigsten genetischen Störungen zählt. „Nur höchstens 15 Prozent der Patienten mit dieser Erbkrankheit, die zu massiv erhöhten LDL-Cholesterinspiegeln im Blut führt und unbehandelt vor Erreichen des 30. Lebensjahres zum Herzinfarkt führen kann, werden diagnostiziert und behandelt. Unerkannte Fälle leben mit einer ‚tickenden Zeitbombe‘ in ihrem Blut, weil sich ihre Herzkranzgefäße ungehindert und zunächst unbemerkt bis zum Herzinfarkt verengen können“, warnt Prof. Dr. med. Frank Ulrich Beil, Endokrinologe und Lipidspezialist im Ambulanzzentrum des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf und am Klinikum Stephansplatz in Hamburg. Hohe LDL-Cholesterinspiegel verursachen Gefäßveränderungen (Atherosklerose) in den Arterien des Herzens und auch in Hirnarterien mit der Bildung von Ablagerungen in diesen Gefäßen (Plaques). Mit Hilfe cholesterinsenkender Medikamente (Statine) lassen sich die stark erhöhten LDL-Werte der FH stark senken. Häufig wird der LDL-Zielwert von unter 100 mg/dl aber nicht erreicht, dann sind weitere und neuere lipidsenkende Medikamente erforderlich, um das Herz-Kreislauf-Risiko zu senken wie Prof. Beil in dem neuen Experten-Ratgeber der Deutschen Herzstiftung „Hohes Cholesterin: Was tun?“ erläutert. Der Band kann kostenfrei unter [www.herzstiftung.de/cholesterin.html](http://www.herzstiftung.de/cholesterin.html) oder telefonisch unter 069 955128-400 angefordert werden.

### **Warnzeichen für eine Erkrankung machen sich erst spät bemerkbar**

Unbehandelt führt die Atherosklerose zu Durchblutungsstörungen im Herzmuskel bis hin zum völligen Gefäßverschluss: Herzinfarkt. Das Tückische der FH ist, dass hier die enorm hohen LDL-Cholesterinwerte bereits im Kindesalter ihre gefäßschädigende Wirkung entfalten können, die Atherosklerose aber meist über Jahre schleichend ohne Beschwerden verläuft (wie auch der Patientenfall Annalena Wolf zeigt, siehe Kasten). „Deshalb müssen Familien mit gehäuften Fällen erhöhter Cholesterinspiegel und Herzinfarkten ihre

Angehörigen möglichst früh, am besten mit Schuleintritt, auf erhöhte Cholesterinwerte untersuchen lassen“, rät Prof. Beil.

Verdacht auf eine FH besteht, wenn der LDL-Wert bei Erwachsenen über 190 mg/dl liegt und mehrere Familienmitglieder früh – bei Frauen vor 60 Jahren, bei Männern vor 55 Jahren – an Herzinfarkten gestorben sind. „Ein deutliches Warnzeichen für eine Familiäre Hypercholesterinämie sind gelbe Knoten an den Achillessehnen und den Fingergelenken, die man Xanthome nennt.“ Gesichert wird die Diagnose durch genetische Untersuchungen, für die dem Patienten nur 5 ml Blut (1 kleines Blutbildröhrchen) entnommen werden müssen. In der Regel muss nur bei einer Person mit hohem Cholesterin aus der Familie die genetische Untersuchung durchgeführt werden, also bei Eltern, Geschwistern oder den eigenen Kindern. Sind beide Eltern von dem Gendefekt betroffen, können die Kinder sehr hohe Cholesterinspiegel über 1.000 mg/dl bekommen (homozygote Form), und bereits Herzinfarkte vor dem 10. Lebensjahr erleiden. Hat nur ein Elternteil die FH, liegt die Wahrscheinlichkeit bei 50 Prozent, dass Nachkommen ebenfalls daran erkranken.

#### **Die Geschichte der Patientin Annalena**

Mit welchen Herausforderungen Eltern zu tun haben, wenn sie mit der Diagnose Familiäre Hypercholesterinämie ihres Kindes konfrontiert werden, zeigt eindrucksvoll die Geschichte von Annalena. Bei dem Mädchen wurde mit acht Jahren nur per Zufall eine FH festgestellt. Nach dem ersten Schock für die Familie folgten die aufreibende und anfangs erfolglose Suche nach kompetenter medizinischer Betreuung, Austausch mit anderen Betroffenen bis hin zur Gründung einer Patientenorganisation. Der Erfahrungsbericht ist nachzulesen in dem Experten-Ratgeber „Hohes Cholesterin: Was tun?“.

**Neuer Experten-Ratgeber:** Worauf bei ungünstigen Cholesterinwerten zu achten ist, mit welchen Cholesterinsenkern zu hohe Werte behandelt werden und wie wichtig eine gezielte Ernährung ist, darüber informiert neue **Experten-Ratgeber „Hohes Cholesterin: Was tun?“** (32 S.) der Deutschen Herzstiftung, der kostenfrei unter [www.herzstiftung.de/cholesterin.html](http://www.herzstiftung.de/cholesterin.html) oder telef. unter 069 955128-400 angefordert werden kann.

#### **Hinweis für Redaktionen**

##### **Druckfähiges Bildmaterial unter:**

[www.herzstiftung.de/presse/bildmaterial/cover-cholesterin-ratgeber-31-2016.jpg](http://www.herzstiftung.de/presse/bildmaterial/cover-cholesterin-ratgeber-31-2016.jpg)

[www.herzstiftung.de/presse/bildmaterial/grafik-arteriosklerose-30-2016.jpg](http://www.herzstiftung.de/presse/bildmaterial/grafik-arteriosklerose-30-2016.jpg)

[www.herzstiftung.de/presse/bildmaterial/bildunterschrift-arteriosklerose-30-2016.pdf](http://www.herzstiftung.de/presse/bildmaterial/bildunterschrift-arteriosklerose-30-2016.pdf)

**34/2016**

Informationen: Deutsche Herzstiftung e.V. Pressestelle: Michael Wichert /Pierre König

Tel. 069/955128-114/-140 Fax: 069/955128-345

E-Mail: [wichert@herzstiftung.de](mailto:wichert@herzstiftung.de)/[koenig@herzstiftung.de](mailto:koenig@herzstiftung.de) [www.herzstiftung.de](http://www.herzstiftung.de)

