

genzyme
A SANOFI COMPANY

Genzyme GmbH • Siemensstr. 5b • 63263 Neu-Isenburg

Tel. +49 (0)6102 3674 0 • Fax +49 (0)6102 3674 100

www.genzyme.de

Wollen Sie diese Broschüre nachbestellen?

Schicken Sie einfach eine E-Mail an: fh-info-de@genzyme.com

LEBEN MIT FH

Patienten, Familienangehörige und Ärzte über **Familiäre Hypercholesterinämie (FH)**

Lebenmit**FH**.de

Wenn Sie mehr zur FH und der deutschen und österreichischen Patientenorganisation erfahren möchten, wenden Sie sich an:



CholCo e.V.
www.cholco.de
E-Mail: info@cholco.de
Tel. +49 (0)69 954 259 45



FHchol Austria
www.fhchol.at
E-Mail: info@fhchol.at
Tel. +43 (0)664 653 59 32

LEBEN MIT FH

Patienten, Familienangehörige und Ärzte über **Familiäre Hypercholesterinämie (FH)**



Hohes Cholesterin tut nicht weh!

Bei der Familiären Hypercholesterinämie (FH) handelt es sich um eine dominant vererbte Fettstoffwechselstörung, die mit einem deutlich erhöhten Risiko für das frühzeitige Auftreten einer Arteriosklerose einhergeht. Dennoch ist es manchmal für Betroffene schwer zu akzeptieren, eine lebenslange Therapie durchzuführen.

Mit der heute möglichen Diagnostik (Gendiagnostik) und den heute möglichen Therapieangeboten kann diese Erbkrankheit sicher festgestellt und gut behandelt werden. In diesem Zusammenhang ist die frühzeitige Diagnose von großem Vorteil.

Betroffene Kinder und Jugendliche von FH-Eltern können wir im Sinne der Prävention behandeln, bevor sie eine frühzeitige Arteriosklerose entwickeln. Damit wollen wir verhindern, dass sie, wie möglicherweise ein Elternteil, einen Herzinfarkt durchmachen müssen.

Aber auch bei Betroffenen, die schon einen Infarkt oder einen Eingriff am Herzen hinter sich gebracht haben, lässt sich die schwere familiäre Form der Hypercholesterinämie gut behandeln.

Prof. Dr. med. Elisabeth Steinhagen-Thiessen, Berlin

VORWORT

Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist nicht nur eine Erkrankung mit einem etwas sperrigen Namen, sie ist auch eine relativ häufige genetische – also vererbte – Erkrankung, die ganze Familien betrifft.

Für Patienten und deren Angehörige bedeutet die Diagnose Familiäre Hypercholesterinämie (FH) eine lebenslange Herausforderung – und oftmals eine Reise ins Ungewisse. Denn obwohl immerhin eine von 500 Personen weltweit davon betroffen ist, ist FH viel zu wenig bekannt. Nur etwa 20 % aller FH-Patienten sind gegenwärtig diagnostiziert. Dabei sind gerade bei FH – einer Fettstoffwechselerkrankung, die oftmals keine äußeren Symptome erkennen lässt – die frühe Diagnose und Prävention von ungeheurer Bedeutung. Denn FH kann Gefäßverkalkung und in der Folge Herz-Kreislauferkrankungen wie Herzinfarkt oder Schlaganfall verursachen – mitunter bereits in jungen Jahren, bei schweren Fällen sogar im Kindesalter!

Dadurch, dass der Bekanntheitsgrad von Familiärer Hypercholesterinämie (FH) noch relativ gering ist, fühlen sich viele neu diagnostizierte Patienten mit ihrer FH allein. Als Mütter von an FH erkrankten Partnern und Kindern wie auch als Betroffene selbst ist es uns eine Herzensangelegenheit, Sie ins Boot zu holen, um Ihnen zu zeigen, dass Sie nicht allein sind.

Sie werden in dieser Broschüre Menschen aus Deutschland und Österreich kennenlernen, die gelernt haben, mit ihrer Angst und den täglichen Herausforderungen, die FH mit sich bringt, umzugehen.

Ein Leben mit FH ist nicht einfach, aber es ist möglich – wie Ihnen diese sehr persönlichen und mutigen Erfahrungsberichte zeigen werden. Außerdem werden Sie engagierte Mediziner und anerkannte FH-Spezialisten kennenlernen, die keine Mühe scheuen, unsere Leben gesünder zu machen.

Als Vorstandsvorsitzende bzw. Obfrau der deutschen und österreichischen FH-Patientenorganisationen hoffen wir, dass Sie nach der Lektüre dieser persönlichen und berührenden Berichte merken, dass viele Menschen auf der ganzen Welt ihr Schicksal teilen. Es gibt so viele da draußen, die im selben Boot sitzen wie Sie.

Das Boot zu manövrieren mag anstrengend sein, aber wenn wir die Segel gemeinsam setzen, gelingt es uns bestimmt, den optimalen Kurs anzusteuern.

Michaela Wolf, Vorsitzende CholCo e.V.
www.cholco.de

Gabriele Hanauer-Mader, Obfrau FHchol Austria
www.fhchol.at

FAMILIÄRE HYPERCHOLESTERINÄMIE

Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine häufige, genetisch bedingte Stoffwechselstörung, die zu Herzerkrankungen in jungen Jahren (bei Männern unter 55, bei Frauen unter 65 Jahren, jedoch manchmal auch in der Jugend oder im frühen Erwachsenenalter) führen kann. Typische Zeichen von FH sind signifikant erhöhte LDL-Cholesterinwerte¹ und frühe kardiovaskuläre Erkrankungen, die innerhalb der Familie gehäuft auftreten. FH-Patienten haben bestimmte Genmutationen geerbt, die den Cholesterinabbau im Körper einschränken, was zu einem erhöhten Cholesterinspiegel im Blut führt.

Eine von 500 Personen ist von FH betroffen. Während FH in allen Populationen und ethnischen Gruppen vorkommt, kann die Erkrankung bei bestimmten Bevölkerungsgruppen zwei bis fünf Mal so häufig auftreten als sonst (Beispiele dafür sind Frankokanadier, Libanesische Christen, Südafrikanische Afrikaner sowie Aschkenasische Juden).²

FH ist eine dominant vererbte, genetische Störung, die zur Folge hat, dass Verwandte ersten Grades (Kinder, Geschwister, Eltern) von Patienten mit 50%iger Wahrscheinlichkeit ebenfalls FH haben. Andere genetische Störungen wie zum Beispiel Mukoviszidose sind rezessiv, was bedeutet, dass man Träger der Krankheit sein kann, ohne selbst zu erkranken. FH ist anders, denn hat man die Genmutation geerbt, kommt es auch zur Erkrankung. Anhand eines Cholesterintests und der Familiengeschichte kann der Arzt FH diagnostizieren.

Durch die frühe Diagnose von FH und die Untersuchung von Verwandten ersten Grades auf FH („Screening“) kann das Auftreten von Atherosklerose³ oder Herzerkrankungen in jungen Jahren verhindert oder hinausgezögert werden. Wird FH früh entdeckt, können gravierende Schädigungen des Herzens oder der Blutgefäße durch entsprechende Maßnahmen verhindert oder verzögert werden. Dazu gehören Verzicht auf Rauchen, regelmäßige Bewegung, gesunde Ernährung und Medikamenteneinnahme.

Es ist wichtig, FH zu diagnostizieren und therapeutische Maßnahmen in jedem Alter einzuleiten, da durch eine entsprechende Therapie das Risiko für Herzerkrankungen auf das Niveau der Allgemeinbevölkerung gesenkt werden kann.⁴

1. **LDL-Cholesterin:** LDL wird auch als „böses Cholesterin“ bezeichnet, da hohe LDL-Werte als Risikofaktor für Herz-Kreislauf-Krankheiten gelten. Befindet sich zu viel LDL-Cholesterin im Blut, kann sich das Cholesterin an den Gefäßinnenwänden einlagern. Je weniger LDL-Cholesterin im Blut enthalten ist, umso besser.

2. Austin MA, Hutter CM, Zimmern RL, Humphries SE. Genetic causes of monogenic heterozygous familial hypercholesterolemia: a HuGE prevalence review. *Am J Epidemiol.* 2004;160(5):407–420.

3. **Atherosklerose, auch Arteriosklerose genannt:** Ablagerung von Blutfetten, Kalk etc. in Form von Plaques in den Gefäßwänden. Durch Einengung der Gefäßwand oder Reißen dieser Plaques kann es zu Funktionseinschränkungen oder kardiovaskulären Ereignissen wie einem Herzinfarkt kommen.

4. Goldberg A et al. *J of Clinical Lipidology.* 2011.04.003.



Patient

MOHAMED, JAHRGANG 1999, UND SEINE FAMILIE

Meine drei Kinder haben FH, zwei davon sind mit der homozygoten Form schwer betroffen. Mohamed ist mein Jüngster. Von seiner homozygoten FH wissen wir seit seiner Geburt.

Das erste Mal haben wir von FH gehört, als meine älteste Tochter mit 6 Jahren diagnostiziert wurde. Schon als Kleinkind hatte sie Xanthome – das sind Fettablagerungen in der Haut. Der Kinderarzt hielt diese lange für vorübergehende Reizungen und verschrieb zunächst Zink. Ein Hautarzt sah die Xanthome bei der Einschulungsuntersuchung, wurde misstrauisch und überwies meine Tochter direkt in eine Stoffwechselklinik. Dort wurde ein sehr hoher Cholesterinwert festgestellt und eine genetische Untersuchung ergab, dass meine Tochter homozygote FH hat. Diese Diagnose kam ganz überraschend und hat uns erschüttert!

Daraufhin wurde unsere ganze Familie untersucht. Es gibt sehr viele Fälle von FH in beiden Armen der Familie: Mein Mann und ich sind betroffen, ebenso unsere Eltern, Geschwister und deren Kinder. Unsere Familie stammt ursprünglich auf dem Libanon.

Ich selbst weiß schon länger, dass ich erhöhte Cholesterinwerte habe. Die Diagnose FH wurde aber nie gestellt, sondern erst bei der genauen Untersuchung meiner ältesten Tochter. Sie kam übrigens in einem sehr jungen Alter, mit 7 Jahren, an die Apherese. Die Entscheidung, diesen Schritt zu gehen, ist uns sehr schwer gefallen. Es kam uns vor, als würde sie wie ein Versuchskaninchen behandelt, da wir bisher von diesem Verfahren noch nichts gehört hatten. Die Medikamente haben aber leider nur minimal den sehr ho-

hen Cholesterinspiegel gesenkt, eine Apherese-Behandlung musste also sein. Meine mittlere Tochter hat eine mildere Form der FH und ist mit ihren Medikamenten gut eingestellt.

Da meine beiden Töchter FH hatten, war klar, dass mein Sohn Mohamed schnellstmöglich getestet werden muss. Er wurde direkt bei der Geburt mit einer homozygoten FH diagnostiziert. Er hatte schon einen extrem hohen Cholesterinspiegel! Da auch bei ihm die Tabletten nicht ausreichen, geht er seit einem Alter von 5 Jahren zur Blutwäsche. Ich bringe die beiden Kinder nun also einmal die Woche zur Apherese aus Bremen nach Hannover. Die pädiatrische Fachabteilung für die Behandlung gibt es nämlich nur dort. Die lange Anfahrt und der Fehltag in der Schule sind natürlich für sie und auch für mich belastend. Für Mohamed ist die Apherese-Therapie selbst inzwischen Routine: Er ist sehr tapfer und arbeitet gut mit. Er beschwert sich auch nicht über die Behandlung oder darüber, dass er mehr als andere Kinder auf eine gesunde Ernährung achten muss. Nur manchmal fragt er: „Warum habe ich diese FH so stark?“ Ansonsten lebt er ganz normal: Er spielt gerne Fußball und trifft sich draußen zum Spielen mit seinen Freunden.

Ich finde, dass Kinderärzte den Cholesterinspiegel direkt mittesten sollten. Es wird heute so viel untersucht, man braucht doch nur ein weiteres Kreuzchen für das Labor setzen und kann damit frühzeitig Kinder mit FH diagnostizieren! Besonders bei Kindern aus gefährdeten Bevölkerungsgruppen wie in unserem Fall – im Libanon ist die FH nämlich recht ausgeprägt – sollten Kinderärzte gezielt die Blutfette überprüfen und auch die Eltern, die vielleicht nicht so gut Deutsch sprechen, gut aufklären.



Patient

BJÖRN, JAHRGANG 1970



In meinem Leben war ich immer sehr gesundheitsbewusst. Ich habe regelmäßig viel Sport getrieben. Außerdem habe ich jährlich auf eigene Initiative meine Blutwerte in der Apotheke überprüfen lassen. Über die hohen Cholesterinspiegel, die dabei festgestellt wurden, habe ich mir erst mal keine großen Sorgen gemacht.

Als die Werte kontinuierlich hoch blieben, wunderte ich mich doch und sprach meine Hausärztin auf das Thema an. Sie riet mir, mich in der Charité untersuchen zu lassen. Dort wurden dann zunächst Doppleruntersuchungen meiner Gefäße durchgeführt. Es stellte sich heraus, dass ich für mein Alter – ich war Anfang 30 – schon deutlich ausgeprägte Ablagerungen in den Gefäßen hatte! Nach einer erneuten Blutuntersuchung wurde dann die Diagnose FH gestellt. Diese Ergebnisse haben mich überrascht und getroffen.

Ab diesem Zeitpunkt habe ich mich intensiv mit dem Thema FH auseinandergesetzt. Meine Medikamente, z. B. Statine, habe ich diszipliniert eingenommen, trotz Problemen mit der Verträglichkeit. Ansonsten musste ich meine Lebensweise nicht deutlich ändern: Ich bin weiterhin regelmäßig ins Fitnessstudio gegangen, habe mich vernünftig ernährt und nicht geraucht.

Trotz allem kam dann der große Schock vor etwas mehr als einem Jahr: Ich hatte mit 41 einen Herzinfarkt! Bei einer großen Operation bekam ich drei Bypässe. Ich hatte Glück im Unglück und alles gut überstanden, dies ist sicher nicht selbstverständlich.

Nach dem Vorfall musste die Cholesterin-Therapie intensiviert werden. Das Gesamtcholesterin war mit 380 mg/dl immer noch weit über dem Zielwert, außerdem ist mein Lp(a)¹ (= Lipoprotein(a)-Spiegel) außergewöhnlich hoch. Leider gibt es bisher noch keine Medikamente, die diesen Risikofaktor in den Griff bekommen.

Mit dieser doppelten Belastung und dem Herzinfarkt gelte ich als „Hochrisiko“-Patient. Deswegen war der Schritt an die Apherese² unvermeidbar.

Inzwischen gehe ich seit einem Jahr einmal die Woche zur Blutwäsche. Als Inhaber einer Firma für Gebäudereinigung beginnt mein Tag früh um 4 Uhr. Ich lege mir den Apherese-Termin immer so, dass ich ihn mit meinem langen Arbeitstag vereinbaren kann. Obwohl die Apherese einen Einschnitt in meinen Alltag bedeutet, nehme ich dies gerne in Kauf. So habe ich das Gefühl, alles zu tun was möglich ist, um einen weiteren Vorfall zu verhindern.

Nach dem Herzinfarkt habe ich meinem Sohn – er ist inzwischen 20 Jahre alt und steht schon auf eigenen Beinen – geraten, sich auch auf eine FH testen zu lassen. Es stellte sich heraus, dass auch er betroffen ist. Ich fand es damals sehr dramatisch, ihm dies mitteilen zu müssen. Er hat sich über FH und die Therapie informiert, nimmt regelmäßig seine Medikamente, die er gut verträgt, und geht zu allen Kontrollen. Ansonsten macht er sich im Moment nicht viel Sorgen – dies ist für einen jungen Mann sicher auch nachvollziehbar.

„Ich wünsche mir, dass die medizinische Entwicklung in den nächsten Jahren weiter fortschreitet. Speziell das Thema Lp(a)-Senkung müsste angegangen werden. Ich hoffe, dass mein Sohn in Zukunft noch besser als ich behandelt werden kann – vielleicht sogar ohne Apherese.“

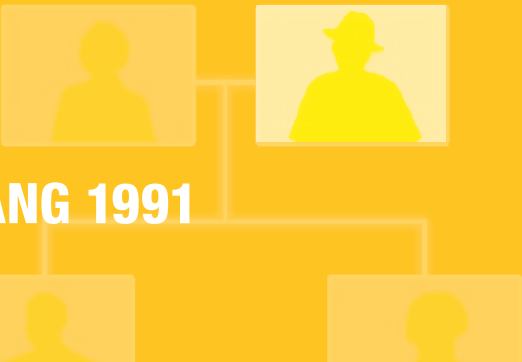
1. Lp(a) (=Lipoprotein a) ist ein LDL-Partikel, das, wenn erhöht, in Zusammenhang mit einem größeren Herzinfarktrisiko steht. Die Höhe des Lp(a)-Spiegels ist genetisch festgelegt und erhöhte Lp(a)-Werte kommen bei FH-Patienten häufiger als bei der Allgemeinbevölkerung vor.

2. Apherese: Blutwäsche, ähnlich der Dialyse. Die schädlichen Blutfette werden damit maschinell entfernt.



Patient

GORDON, JAHRGANG 1991



Von FH habe ich das erste Mal gehört, als mein Vater einen Herzinfarkt hatte. Ich erinnere mich noch sehr gut an den Tag, an dem ich den Anruf mit der schlechten Nachricht aus dem Krankenhaus bekam – ich war am Boden zerstört! Zu meinem Vater habe ich einen sehr guten Draht und ich war schockiert, dass er als noch junger und fitter Mann einen Herzinfarkt hatte. Da ich weiß, wie gefährlich so ein Vorfall sein kann, habe ich mir große Sorgen gemacht. Bei meinen folgenden Besuchen im Krankenhaus war ich erleichtert, als es ihm Schritt für Schritt besser ging. Heute ist er glücklicherweise wieder fit.

Mein Vater hat mich nach dem Vorfall gedrängt, dass ich endlich überprüfen lasse, ob ich die FH von ihm geerbt habe. Schon vorher hatte er mir geraten, meinen Cholesterinspiegel überprüfen zu lassen. Als Teenager habe ich das aber nicht ernst genommen und war schlicht und einfach zu faul, deswegen zum Arzt zu gehen. Mir war gar nicht bewusst, dass es so etwas wie FH gibt oder wie gefährlich ein erhöhtes Cholesterin sein kann. Ich fühlte mich immer kerngesund.

Die Untersuchungen ergaben, dass auch ich FH habe. Mein Vater hat mir dies damals mitgeteilt. Er war viel schockierter und deprimierter als ich, denn ich wusste noch gar nicht ganz genau, was das bedeutet und was auf mich zukommt. Außerdem habe ich mir zu diesem Zeitpunkt eigentlich mehr Sorgen um ihn gemacht als um mich. Von meinem Vater habe ich auch viel über FH erfahren, da er sich inzwischen mit dem Thema gut auskennt. Er ist auch hinterher, dass ich mich an meine Therapie halte und alle Kontrolltermine wahrnehme.

Mittlerweile weiß ich mehr über FH und darüber, wie wichtig es ist, dass ich regelmäßig meine Tabletten nehme und mich gut ernähre. Zum Glück vertrage ich die Medikamente gut und bei jeder Kontrolle sind die Werte immer besser geworden.

Ich bin körperlich fit, denn in meiner Ausbildung als Gebäudereiniger bin ich permanent auf den Beinen und gehe sowieso drei- bis viermal die Woche ins Fitnessstudio. Ich rauche nicht – klar, als Teenager habe ich es auch mal probiert. Aber ich weiß, dass es für mich besonders schädlich ist – da wäre ich ja verrückt, wenn ich rauchen würde!

Meinem Freundeskreis habe ich von der FH erzählt. Da keiner wusste, was sich dahinter verbirgt, haben meine Freunde gefragt, was das im Alltag für mich bedeutet und welche Folgen auftreten könnten. Ansonsten ist FH kein Thema mehr bei uns.

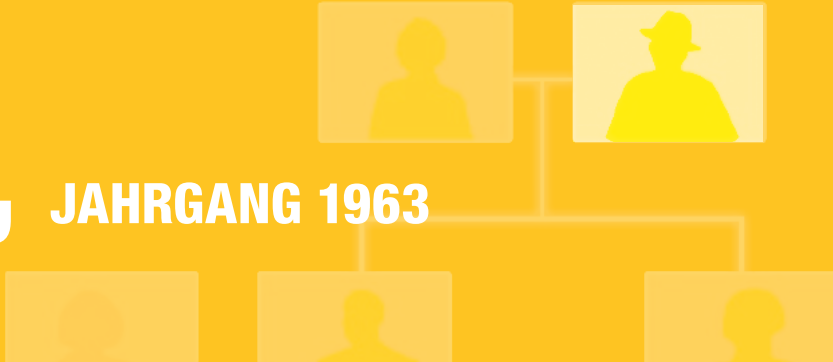
Auch ich mache mir keine großen Sorgen: Ich halte mich an die Therapie und die Blutwerte werden immer besser. Damit mache ich alles, was ich selbst zu einer guten Behandlung beitragen kann.

„Rückblickend bin ich dankbar, dass mich mein Vater damals zur Kontrolle gedrängt hat. Für die Zukunft hoffe ich, dass ich und natürlich auch mein Vater die Blutwerte weiter im Griff haben und fit und gesund bleiben“.



Patient

KLAUS, JAHRGANG 1963



Dass ich Familiäre Hypercholesterinämie habe, weiß ich seit meinem 19. Lebensjahr. In meiner Familie mütterlicherseits gab es immer wieder Herzinfarkte, Bypass-Operationen und plötzlichen Herztod vor dem 40. Lebensjahr. Meine Großmutter starb jung – ich sollte sie nie kennenlernen. Meine Mutter hatte mit 40 einen Herzinfarkt und ihre erste Bypass-Operation. Das war um 1980. Ein engagierter Arzt hatte damals erstmals den erhöhten Cholesterinspiegel meiner Mutter mit ihrer Herzerkrankung in Verbindung gebracht. Auch bei meinem jüngeren Bruder und mir wurde festgestellt, dass wir extrem erhöhtes LDL-Cholesterin haben. Zwar erhielten wir ab einem gewissen Zeitpunkt Medikamente, jedoch achtete niemand darauf, dass wir diese auch regelmäßig einnahmen. Wir wurden auch nicht regelmäßig untersucht – Experten gab es damals kaum.

Im Alter von 33 Jahren war ich so fit wie niemals zuvor. Ich hatte mich eben mit meiner ersten Backstube als Konditor selbstständig gemacht, ging regelmäßig ins Fitness-Studio, Rad fahren, Berg steigen. Eine Zeitlang nahm ich Medikamente, aber da mir nach wie vor niemand wirklich erklärt hatte, welche fatalen Auswirkungen Familiäre Hypercholesterinämie haben kann, begann ich zu hinterfragen, ob ich die Medikamente nicht ganz weglassen sollte. Ich ernährte mich gesund, betrieb regelmäßig Sport, war Nichtraucher – wozu also Medikamente, die doch – so dachte ich – meinen Körper nur mit unnötigen Nebenwirkungen belasten würden. Heute weiß ich, dass es ein großer Fehler war, meine Medikamente so abrupt abzusetzen, denn eines Tages – ich befand mich gerade in meiner

Backstube – bekam ich schreckliche Schmerzen im Brustbereich, die nicht aufhören wollten. Meine Mitarbeiterin überredete mich, ins Krankenhaus zu fahren. Ich fuhr selbst mit dem Auto hin und landete offensichtlich bei den falschen Ärzten: Mit der Diagnose „Muskelentzündung“ und Schmerzmitteln wurde ich wieder nach Hause geschickt. Trotz hoch dosierter Schmerzmittel besserte sich mein Zustand nicht, ganz im Gegenteil: er wurde unerträglich. Wieder wurde ich von einer Freundin überredet, doch endlich die Rettung anzurufen. Mit Blaulicht wurde ich ins Krankenhaus gefahren – wo die Ärzte fassungslos einen Herzinfarkt feststellten! Keiner hatte für möglich gehalten, dass ein junger, fitter, schlanker Mann mit 33 Jahren einen massiven Herzinfarkt haben könnte. Und dennoch war ich drei Tage lang damit herumgelaufen!

Ich bin heute 49 Jahre alt und fühle mich dank ausgezeichneter Medikamente, regelmäßiger Kontrollen und einer FH-konformen Diät gesund. Ich kann nur jedem FH-Patienten raten, diese Erkrankung nicht zu bagatellisieren! Leider hat auch unsere 2000 geborene Tochter eine schwere Form von FH. Meine Frau und ich hatten sie bereits mit 2 Jahren auf FH testen lassen – mit einem niederschmetternden Ergebnis. Der Schock saß tief und bescherte uns viele schlaflose Nächte. Wir haben die Diagnose allerdings von Anfang an ernst genommen – und gleichzeitig alle Hebel in Bewegung gesetzt, unser Kind vor einer späteren Herz-Kreislaufkrankung zu schützen.

(Fortsetzung auf Seite 14)



Patient

KLAUS, JAHRGANG 1963



Lena-Rosa ist ein sehr sportliches aktives Mädchen, das ganz genau weiß, welche Nahrung ihr gut tut. Seit sie 2 Jahre alt ist, nimmt sie regelmäßig Medika-

mente. Ihre extrem erhöhten LDL-Cholesterinwerte sind heute im Normalbereich. Sie hat keinerlei Nebenwirkungen. Meine Frau und ich sind davon überzeugt, dass wir das Richtige tun. Wir haben keine andere Wahl. Letztes Jahr starb meine Mutter an den Folgen von FH – nach einem Leidensweg von unzähligen Operationen, die sie vielleicht nicht hätte durchstehen müssen, hätte es in ihrer Jugend bereits eine entsprechende Therapie für FH-Patienten gegeben. Auch mein jüngerer Bruder hatte mit 38 eine Bypass-Operation und ist heute Apherese-Patient. Wir wollen alles unternehmen, damit unserer Tochter dieses Schicksal – eine Herz-Kreislaufkrankung in jungen Jahren – erspart bleibt und sind davon überzeugt, dass wir auf dem richtigen Weg sind.

„Durch FH-Patientenorganisationen, die in den letzten Jahren auf der ganzen Welt entstanden sind und weiter entstehen, haben wir viele Personen kennengelernt, denen es ähnlich erging wie meiner Familie. So rücken wir alle ein bisschen näher zusammen.“

Die Welt wird dadurch kleiner und das Wissen um FH größer. Und je mehr wir darüber wissen, desto gesünder werden unser Kinder und Enkelkinder mit FH leben.“

Angehörige

GABRIELE



Als ich das erste Mal von Familiärer Hypercholesterinämie (FH) hörte, war mir nicht klar, dass FH einmal zum Thema meines Lebens werden würde. Ich verliebte mich in einen jungen Mann, der mir erzählte, dass er mit 33 Jahren einen Herzinfarkt gehabt hatte. „Man hat keinen Herzinfarkt mit 33“, dachte ich. Zumindest nicht, wenn man schlank, sportlich und gesundheitsbewusst

ist. Er erzählte mir, dass seine Familie von einer Krankheit namens FH betroffen sei. Nachdem seine Mutter mit 40 einen Herzinfarkt und eine Bypass-Operation gehabt hatte, erfuhr er mit 19, dass er FH hatte. Zeitweise nahm er Medikamente, dann wieder nicht und im Alter von 33 Jahren hörte er ganz damit auf, da niemand ihm gesagt hatte, dass er sie regelmäßig nehmen musste. Er dachte, er sei gesund genug, ohne Medikamente auszukommen. Wenn er nur oft genug im Fitness-Center trainieren würde, dann wäre er sicher. Aber eines Tages hatte er schreckliche Schmerzen im Brustbereich und suchte ein Krankenhaus auf. Dort wurde eine „Muskelentzündung“ diagnostiziert und man schickte ihn mit Schmerzmitteln wieder nach Hause. Als die Schmerzen jedoch unerträglich wurden, kam mein Mann nach 3 Tagen erneut ins Krankenhaus, wo letztendlich ein Herzinfarkt festgestellt wurde. Auch die Ärzte waren überrascht: Wie konnte ein so fit aussehender 33 Jahre alter Mann einen Herzinfarkt haben?

Ich bin nun seit 14 Jahren mit diesem Mann verheiratet. Dadurch, dass die Genesung nach seinem Herzinfarkt gut voranschritt und er regelmäßig seine Medikamente einnahm, dachte ich nicht viel über FH nach, erst 2000, nach

der Geburt unserer Tochter. Verwandte meines Mannes erzählten mir fälschlicherweise, dass nur Mütter FH auf ihre Kinder übertragen können. Ich dachte, meine Tochter wäre sicher. Ein großer Irrtum! Als meine Tochter zwei Jahre alt war, erzählte ich unserem Kinderarzt von der FH meines Mannes. Wir hatten Glück: Er kannte die Krankheit und empfahl eine Blutuntersuchung. Es stellte sich heraus, dass unsere Tochter eine sehr schwere Form von FH geerbt hatte.

Das war natürlich ein großer Schock für uns. Glücklicherweise wurden wir an einen der besten FH-Experten in Österreich überwiesen. Dieser leitete unverzüglich eine Therapie mit Medikamenten bei meiner Tochter ein. Seit dieser Zeit sind ihre LDL-Cholesterinwerte fast normal und wir hoffen sehr, dass sie niemals ein kardiovaskuläres Ereignis erleiden muss. Meine Tochter ist jetzt 12 Jahre alt. Sie lebt ein normales Leben mit viel Sport, Musik und Freizeitaktivitäten. Sie ist fit, ernährt sich gesund und ist eine gute Schülerin. Auch mein Mann blieb seit seinem Herzinfarkt vor 15 Jahren von weiteren kardiovaskulären Ereignissen verschont.

„Es ist mir so wichtig, das Bewusstsein für FH in der breiten Öffentlichkeit zu schärfen. Wenn man über FH Bescheid weiß, kann man etwas dagegen tun. Mit dem richtigen Lebensstil, der optimalen Ernährung und den geeigneten Medikamenten können wir hoffentlich kardiovaskuläre Erkrankungen und Todesfälle in jungen Jahren verhindern. Über FH Bescheid zu wissen kann Leben retten!“

Patientinnen

LENA-ROSA, JAHRGANG 2000, UND ANNALENA, JAHRGANG 1999

Durch unsere Krankheit mit dem komischen Namen Familiäre Hypercholesterinämie lernten wir uns im Alter von 10 und 11 Jahren kennen. Denn unsere Mütter waren im Internet auf der Suche nach anderen Betroffenen. Sie beide freundeten sich nach kurzer Zeit an, genau wie wir zwei! Nach einer Zeit wollten wir uns aber unbedingt persönlich kennen lernen und das, obwohl wir sehr weit voneinander entfernt wohnen. Glücklicherweise machten das unsere Mütter möglich. Wir mochten uns von der ersten Sekunde an und stellten fest, dass es so schön ist, mit einer Freundin über die Dinge zu sprechen und sich auszutauschen, die einen manchmal beschäftigen oder andere Freundinnen gar nicht so verstehen. Von da an tauschen wir uns regelmäßig per Mail oder Skype aus. Skype ist toll, da wir uns dann auch immer sehen! Es ist ein schönes Gefühl, dass wir jetzt wissen, dass wir nicht mehr alleine sind und es auch noch andere Kinder mit der gleichen doofen Krankheit gibt!

Manchmal reden wir dann auch über FH, wie zum Beispiel, dass es manchmal nervt, auf einige Sachen zu achten oder daran zu denken. Wir finden es beide blöd, wenn wir auf Einladungen oder Geburtstagen viele leckere Sachen nicht essen dürfen und wir dann auch oft darauf angesprochen werden, warum wir keine Chips oder ähnliches essen oder wir zu einer Mahlzeit Medikamente einnehmen müssen. Natürlich sind wir aber froh, dass FH bei uns so früh erkannt wurde, denn dadurch können wir schon früh auf eine gesunde fettarme Ernährung und ausreichend Sport achten. Aber das ist auch manchmal nicht so einfach – oftmals bieten die Schulen nicht das

gesündeste Essen an – warum eigentlich? Genauso ist es oft schwierig bei Klassenfahrten, da wird dann schon komisch geschaut und auch gefragt, warum man dieses oder jenes nicht isst und Medikamente einnimmt. Die meisten haben natürlich Verständnis dafür, wenn man von seiner Erkrankung erzählt und wollen auch mehr darüber wissen. Wir finden es toll, dass es viele Produkte gibt, die cholesterinsenkend sind. Und dass es super Medikamente gibt, die wir nehmen können. Mittlerweile haben wir durch unsere Mütter und unsere behandelnden Ärzte viel über FH gelernt und haben dadurch auch viel weniger Angst als früher, irgendwann einen Herzinfarkt oder so zu bekommen. Trotzdem ist es doof, dass wir diese Krankheit ein Leben lang haben werden. Schade, dass es noch immer Ärzte gibt, die nicht so viel Ahnung von FH haben – und man dadurch auch falsch behandelt werden kann. Aber wenn wir ein gesundes Leben führen, regelmäßig zur Kontrolle zu einem Arzt gehen, der sich mit FH auskennt, und unsere Medikamente einnehmen, dann sind wir uns sicher, dass wir beide ein langes Leben lang uns viel zu erzählen haben und auch immer Freundinnen bleiben!



Arzt

**UNIVERSITÄTSPROFESSOR DR. MED. KURT WIDHALM,
WIEN**



Wie viele FH Patienten vermutet man in Österreich und wie viele davon sind diagnostiziert?

Widhalm: Bei einer geschätzten Prävalenz von 1:500 müssten fast 16.000 Personen betroffen sein. Bei einer Recherche in österreichischen Kliniken sind wir auf eine Zahl von ca. 300 diagnostizierten Kindern gekommen, es müsste aber deutlich mehr Betroffene geben. Beim Auffinden der Patienten herrscht noch Nachholbedarf. Als Pädiater interessiert mich natürlich besonders, Kinder mit FH frühzeitig zu erkennen.

Mittermayer: Ich sehe oft Erwachsene mit sehr hohen Cholesterinwerten, die im Kindesalter nie entdeckt wurden, auch wenn bei den Eltern oder Großeltern schon frühzeitige, kardiovaskulär bedingte Todesfälle auftraten. Teilweise haben diese Patienten auch schon erste Gefäßerkrankungen.

Warum werden Betroffene erst spät erkannt?

Widhalm: Das Problem ist: Ein hohes Cholesterin spürt man nicht. Oft sind Menschen betroffen, die schlank und sportlich sind und keinerlei Symptome haben. Viele Ärzte haben die Assoziation: „der ist schlank, der kann nichts haben.“ Wichtig ist, dass die Fachbereiche eng zusammen arbeiten. Wenn jemand eine Familie entdeckt, in der frühzeitig ein Infarkt auftritt oder eine FH vorhanden ist, dann sollte die gesamte Familie untersucht und aufgeklärt werden. Das ist manchmal gar nicht so einfach.

Werden alle Patienten adäquat behandelt?

Mittermayer: Ich habe gerade einen 26-jährigen Studenten zum ersten Mal gesehen. Seit seiner Kindheit ist bekannt, dass er eine FH hat, er hat seine Medikamente aber bisher nur unregelmäßig eingenommen. Er ist von seinem praktischen Arzt nicht deutlich genug auf die Gefahren des zu hohen Cholesterinspiegels hingewiesen worden. Wichtig ist eine Änderung des Bewusstseins auch in der Ärzteschaft: Erst wenn alle Ärzte ein zu hohes Cholesterin ernst nehmen, nehmen auch alle Patienten die FH und die Therapie ernst.

Widhalm: Durch eine einfache Ultraschallmessung der Dicke der Gefäßinnenwand der Halsschlagader – der Intima-Media-Dicke, auch kurz IMD genannt – gibt es erstmals einen sichtbaren Parameter, anhand dessen man Patienten die Vorstufe der gefährlichen Folge eines zu hohen Cholesterinwerts, die Atherosklerose, anschaulich machen kann. Bei fortgeschrittener Atherosklerose kann man sogar Plaques (Verkalkungen der Gefäßwand) im Ultraschall erkennen.

Arzt

**PRIVATDOZENT DR. MED. FRIEDRICH MITTERMAYER,
WIEN**

Mittermayer: Die Patienten können durch Sichtbarmachung von Veränderungen gut nachvollziehen, dass etwas nicht in Ordnung ist. Dies ist eine große Motivation für die Behandlung.

Widhalm: Ich arbeite zudem mit einem Gefäßmodell, das die Gefäßverengung zeigt. Damit kann man auch schon Kindern eindrucksvoll eine Atherosklerose sichtbar machen.

Wann sollte man an eine FH denken?

Mittermayer: Bei Erwachsenen sollte man spätestens ab einem LDL-Cholesterinwert von 190 mg/dl eine FH in Betracht ziehen.

Widhalm: Entscheidend ist die Summe der Risikofaktoren: An erster Stelle steht die Familienanamnese. Danach sollten die Laborwerte überprüft werden. Bei Kindern gilt ein LDL-Wert ab 110 mg/dl beobachtungsbedürftig. Oft werden andere Faktoren nicht beachtet, wie z. B. Lp(a), ein eigenständiger und die FH potenzierender Risikofaktor. Gentests werden bei uns durchgeführt, das ist aber nicht überall der Fall. Gentests sind außerdem interessant für die Beurteilung des Risikos und möglicherweise auch in Zukunft für die Behandlung: Es gibt mildere und aggressivere Varianten von Mutationen. Hierüber wissen wir aber noch nicht genug, vor allem Langzeitdaten fehlen. In diesem Thema liegt wissenschaftliches Potenzial – mit praktischer Relevanz.

Welche Therapieziele haben Sie?

Mittermayer: Bei meinen erwachsenen Patienten ist dies abhängig von möglichen weiteren Risikofaktoren: Ist ledig-

lich der Cholesterinspiegel erhöht, sollte der LDL-Cholesterin Wert unter 100 mg/dl gesenkt werden. Auch wenn dies oft nicht zu erreichen ist, sollte man trotzdem versuchen, den LDL-Wert zumindest um 50 % zu senken. Liegen weitere Risikofaktoren wie Bluthochdruck, Diabetes oder schon vorhandene Gefäßverkalkungen vor, sollte man einen Wert von unter 70 mg/dl anstreben.

Widhalm: Die Zielwerte für Kinder sind bei uns ebenfalls unter 100 mg/dl. Dass eine frühzeitige Behandlung gute Ergebnisse erzielen kann, zeigen Untersuchungen: Kinder, die bereits Gefäßveränderungen hatten, konnten mit einer Statin-Behandlung nach einem Jahr eine Verdünnung der bereits verdickten Gefäßinnenwand erreichen.¹

Was ist Ihnen bei der zukünftigen Behandlung der FH wichtig?

Widhalm: Es fehlt nach wie vor die Assoziation, dass ein zu hohes Cholesterin eine genetische, behandlungsbedürftige Erkrankung sein könnte. „Genetik“ ist nicht mit „Schicksal“ zu verwechseln: Man kann etwas tun!

Mittermayer: Im Fall der FH ist eine Behandlung gut möglich. Man kann das Risiko nahezu auf das Maß von Personen ohne FH reduzieren.

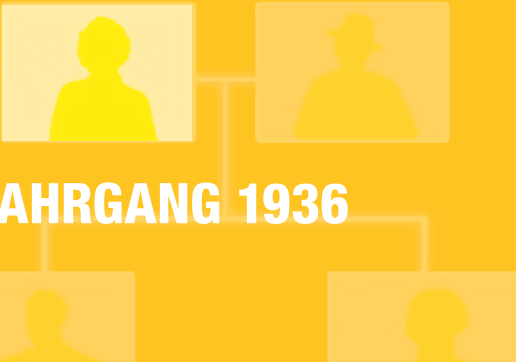
Widhalm: Wird dann eine FH festgestellt, muss direkt ein Familienscreening folgen. Bei familiärem Risiko empfiehlt die American Academy of Pediatrics übrigen zur Früherkennung ein Screening ab dem 2. Lebensjahr und ein generelles Screening von Kindern ab dem 9. Lebensjahr.²

1. Wiegmann A et al. Lancet 2004; 363: 369–370. 2. Daniels SR et al. Pediatrics 2008; 122(1): 198–208.



Patientin

HILDEGARD, JAHRGANG 1936



Mit 37 Jahren erfuhr ich durch Zufall, dass ich einen sehr hohen Cholesterinspiegel habe. Cholesterin war zu diesem Zeitpunkt noch längst nicht in aller Munde wie heutzutage. Ich bat damals meinen Hausarzt, das „Fett im Blut“ zu messen, da ich von einer Bekannten davon gehört hatte. Mit einem stark erhöhtem LDL-Cholesterinwert wurde schnell klar, dass ich von FH betroffen bin.

Meine damals 4-jährige Tochter wurde ebenfalls untersucht und mit FH diagnostiziert. Neben dem Schrecken über meine Diagnose machte ich mir Sorgen um meine Tochter, zumal ein Arzt uns sagte, dass sie vermutlich bedingt durch die Erkrankung „mit 22 Jahren einen Herzinfarkt bekommt“. Glücklicherweise wurden wir von Anfang an und auch im Laufe der Jahre von sehr guten Ärzten betreut.

Die Entwicklung der Cholesterin-Therapie habe ich über die Jahre miterlebt und verschiedenste Medikamente einnehmen müssen. Dieses war teilweise ganz schön belastend. 1984 las ich in einer Illustrierten einen Bericht über eine Apherese-Patientin und habe über meinen Hausarzt einen Brief an den behandelnden Professor geschrieben. Damals steckte allerdings die Apherese noch in den Kinderschuhen, wurde noch nicht überall angeboten und auch kritisch gesehen. Deswegen wurde ich erst nach einem Bypass und Problemen mit meiner Medikation 1991 zur Apherese geschickt und gehe seitdem einmal die Woche zur „Blutwäsche“. Ich bin davon überzeugt, dass diese Apherese-Maschine mein Leben verlängert hat. Ohne sie wäre ich nicht mehr da.

Neben den Tabletten und der Apherese habe ich versucht, meinen Teil zur Therapie beizusteuern: gute Ernährung, keinen Alkohol, keine Zigaretten. Man muss sich schon mit dieser Erkrankung beschäftigen. Es macht keinen Sinn, sie einfach abzutun. Diese Lebensweise würde ich auch anderen Betroffenen raten. Außerdem ist es wichtig, immer eine positive Lebenseinstellung zu behalten. Mir hat dabei ein aktives Leben geholfen: Manchmal, wenn es mir nicht gut ging, war ich nach ein paar Stunden Arbeit im Büro unseres Betriebs abgelenkt und fühlte mich direkt besser. Und ansehen muss mir meine Erkrankung keiner. Durch ein gepflegtes Äußeres fühle ich mich auch innerlich viel besser.

Zusammenfassend finde ich es wichtig, das Positive im Leben zu sehen und zufrieden zu sein. Mein Hausarzt sagte mir schon bei der Diagnose: „Wenn Sie sich danach richten, werden Sie so alt wie andere Menschen“. Das gab mir damals Hoffnung und es hat sich ja auch bewahrheitet. Meine Tochter ist übrigens inzwischen Mutter von meinen zwei Enkeln und wird in der gleichen Lipid-Ambulanz wie ich hervorragend betreut.

„Ich finde es wichtig, das Positive im Leben zu sehen und zufrieden zu sein.“



Ärztin

**PROFESSOR DR. MED. SABINE WESTPHAL,
DESSAU (EHEMALS MAGDEBURG)**



Dass ihr Cholesterinspiegel viel zu hoch war, erfuhr unsere Patientin Hildegard 1973 durch Zufall. Bei der Blutuntersuchung durch den Hausarzt stellte sich heraus, dass der

Cholesterinspiegel deutlich über der Norm lag. Seitdem nahm Hildegard täglich lipidsenkende Medikamente ein. Dadurch sank zwar der Cholesterinspiegel, erreichte aber nie den Zielwert* für LDL-Cholesterin, wie wir ihn heute definieren. So kam es bei Hildegard zu atherosklerotischen Veränderungen. 1990 bekam sie einen koronaren Bypass. Erschwerend kam hinzu, dass Hildegard die Medikamente immer schlechter vertrug. Sie fühlte sich schwach, hatte Muskelschmerzen und Kreislaufprobleme. Deshalb schickte sie ihr damaliger Arzt in Düsseldorf 1991 zur LDL-Apherese.

Seit 2009 ist Hildegard Patientin unserer Lipid-Ambulanz. Die Apherese-Behandlung wurde seitdem fortgesetzt. Die Statine nimmt sie inzwischen nur noch in einer sehr geringen Dosis, so dass sie kaum Nebenwirkungen spürt.

Eine unerkannte FH birgt große Risiken für kardiovaskuläre Erkrankungen. Leider gehen uns nicht alle Betroffenen „ins Netz“ - bei meiner Patientin Hildegard war die Diagnose ja auch ein glücklicher Zufall. Um tatsächlich alle Betroffenen zu finden, muss man mit Spezialisten verschiedener Disziplinen eng zusammen arbeiten. So führe ich zum Beispiel regelmäßige Screenings durch bei Patienten, die vor ihrem fünfundfünfzigsten Lebensjahr ein kardiales Ereignis hatten. Ich kooperiere dafür mit den Herzchirurgen und Kardiologen vor Ort: diese schicken mir zum Beispiel alle Patienten, die sehr früh einen Bypass bekommen mussten. Wenn sich herausstellt, dass solch ein Patient tatsächlich von FH betroffen ist, kann ab dann eine optimale Therapie beginnen. Damit andere Familienangehörige und natürlich die Kinder der Betroffenen nicht erst nach einem Ereignis erkannt und behandelt werden können, schließt sich ein Familienscreening an.

Mir ist es wichtig, die ärztlichen Kollegen und die Öffentlichkeit aufzurütteln und auf die betroffenen, teilweise aber nicht erkannten FH Patienten hinzuweisen: durch ein frühes Erkennen können die Patienten frühzeitig und umfassend behandelt werden, zumal auch in der medikamentösen Therapie deutliche Fortschritte für eine noch bessere Behandlung abzusehen sind.

* Die 2011 herausgegebenen europäischen Leitlinien (ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias) empfehlen für betroffene Patienten einen LDL-Zielwert < 100 mg/dl (< 2,5 mmol/l).

Ärztin

**DR. MED. ANJA VOGT,
MÜNCHEN**



Wenn bei einem meiner Patienten oder seinem Kind eine FH diagnostiziert wurde, gibt es viel Gesprächsbedarf. Aus ärztlicher Sicht sind natürlich Themen wie die Verhinderung einer frühzeitigen Sterb-

lichkeit und von Folgekrankheiten besonders wichtig. Für meine Patienten steht aber oft ein Thema im Mittelpunkt: Wie wird sich jetzt mein Leben verändern?

Ich Sorge dafür, meine Kommunikation jeweils individuell an den Betroffenen anzupassen: an Alter, Vorwissen und die Persönlichkeit. So möchte ich sicherstellen, dass die Patienten die medizinischen Hintergründe, die Therapie und Empfehlungen für eine gesunde Lebensweise verstehen und umsetzen können. Besonders wichtig ist mir eine positive Darstellung: Zwar handelt es sich bei der FH um eine ernst zu nehmende genetische Konstellation. Glücklicherweise weiß man aber viel über die FH und es gibt sehr gute Behandlungsmöglichkeiten, mit denen man Folgekrankheiten hinauszögern oder verhindern kann. Und wenn man seine Diagnose kennt, dann kann man aktiv damit umgehen.

Außerdem möchte ich meinen Patienten vermitteln, dass man sein Leben nicht komplett ändern und nicht auf alles verzichten muss. Sie sollten über die Grundlagen der FH und deren Therapie Bescheid wissen und sich Gedanken über ihren Lebensstil mit guter Ernährung und viel Bewegung machen. Dabei ist es hilfreich, sich ein paar gute Gewohnheiten anzugewöhnen und ein paar schlechtere abzugewöhnen. So werden einerseits die medizinischen Ziele erreicht, andererseits ist ein ausgefülltes und genussvolles Leben weiterhin möglich.

Kinder und Jugendliche mit FH möchte ich besonders gut informieren, so dass sie aktiv bei der Therapie mitwirken können. Auch die jungen Menschen müssen regelmäßig und zuverlässig Medikamente nehmen und möglicherweise ihre Apherese-Termine kontinuierlich wahrnehmen. Es gilt, die Jugendlichen zu motivieren, auch in schwierigen persönlichen Zeiten dabei zu bleiben. Für mich hat es sich bewährt, auch mal alleine mit den Jugendlichen zu sprechen. So kann ich Vertrauen und einen guten Draht zu ihnen aufbauen. Ganz wichtig ist mir: Das Gesamtkonzept muss stimmen. Ausnahmen dürfen auch sein und sollen dann ohne schlechtes Gewissen genossen werden.

Übrigens ist es vielleicht für FH-Betroffene etwas wichtiger, ihr Leben sehr bewusst zu gestalten. Aber im Grunde geht es um einen allgemeinen gesunden Lebensstil, den jeder Mensch pflegen sollte.



Patienten

MARKUS, JAHRGANG 1965, UND THOMAS, JAHRGANG 1972

Markus: Im Alter von 10 Jahren wurde bei mir eine homozygote FH festgestellt. Meine Eltern hatten Ablagerungen in Fingerknöcheln und der Achillessehne entdeckt und zunächst über einen längeren Zeitraum bei verschiedenen Ärzten nach einer Ursache geforscht. Erst nach einer Überweisung an eine spezielle Lipidambulanz wurde dann ein extrem hoher Cholesterinwert bei mir gemessen und eine FH diagnostiziert. Bei einem Familienscreening bemerkte man einen erhöhten LDL-Cholesterinwert bei meinem Vater, der bisher nicht aufgefallen war. Er hat glücklicherweise nie klinische Anzeichen einer Atherosklerose entwickelt.

Ich hingegen hatte durch meine außerordentlich hohen LDL-Werte leider schon in frühen Jahren massive Herzprobleme: Bereits mit 12 Jahren hatte ich erste Anzeichen einer Angina Pectoris. Diese machte sich dadurch bemerkbar, dass ich körperlich nicht belastbar war und auch nicht am Sportunterricht teilnehmen konnte. An der Therapie – zu diesem Zeitpunkt gab es nur ein recht grausliches Pulver, das zu jeder Mahlzeit eingenommen werden musste – änderte sich zunächst nichts. Erst ab meinem 16. Lebensjahr war die Apherese-Behandlung verfügbar. Trotz der Apherese mussten mir mit nur 17 Jahren zwei Bypässe gelegt werden. Danach und nach einer Herzklappenoperation im Alter von 25 Jahren haben sich meine Beschwerden deutlich vermindert und ich konnte wieder mit mehr Energie am Leben teilnehmen.

Ich gehe nun einmal die Woche zusammen mit meinem jüngeren Bruder Thomas zur Apherese-Behandlung, die, zusammen mit mehreren Lipidsenkern, gut anschlägt.

Thomas: Eine homozygote FH wurde bei mir im Rahmen eines Familienscreenings nach der Diagnose meines älteren Bruders Markus festgestellt, als ich ungefähr 2 Jahre alt war. Aufgrund zunehmend hoher Cholesterinwerte bekam ich nach ein paar Jahren die erste medikamentöse Therapie. Ich erinnere mich, dass ich die Medikamente vorher bei meinem Bruder gesehen hatte und natürlich wahnsinnig spannend fand – als ich sie selber regelmäßig einnehmen musste, mochte ich das widerliche Zeug dann nicht mehr.

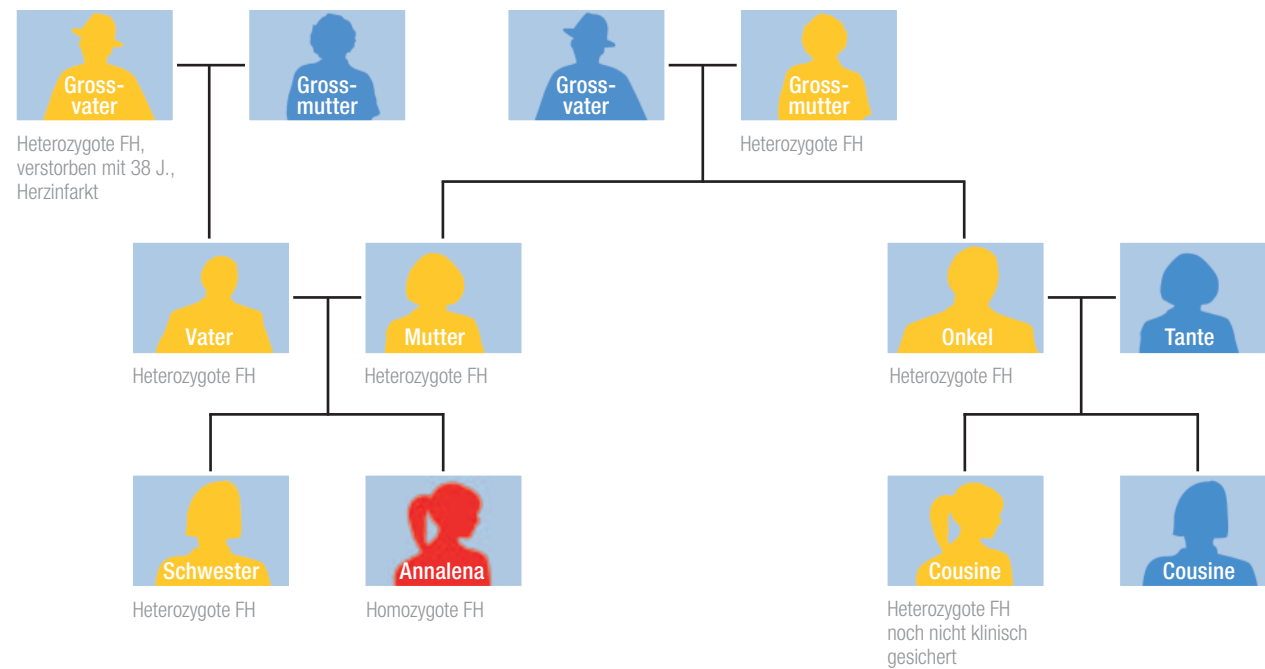
Da die Medikamente auf Dauer auch hoch dosiert nicht mehr gereicht haben, kam ich mit 13 Jahren zusätzlich an die Apherese. Von meinem Bruder wusste ich ja ungefähr, was mich erwartet. Die Behandlung an sich ist nicht belastend. Allerdings ist der Zeitaufwand der wöchentlichen Behandlung schon beeinträchtigend. Zum Glück konnte ich mich immer gut mit Ärzten, Schwestern und Mitpatienten unterhalten. Inzwischen gehen mein Bruder und ich zusammen zur Apherese: Wir fahren gemeinsam zu den Terminen und können auf diese Art und Weise Zeit miteinander verbringen; so hat die Behandlung auch etwas Positives.

Im Großen und Ganzen versuche ich, mich im Alltag nicht allzu viel mit der FH zu beschäftigen – abgesehen natürlich von einer gesunden Lebensweise. Mir hilft es, dass ich mir bisher eine gewisse Unbeschwertheit bewahren konnte. Dies ist sicher auch deswegen möglich, da bei mir die FH frühzeitig festgestellt wurde und ich dementsprechend auch früh behandelt werden konnte. So konnten auch Folgeerkrankungen verhindert werden. Alles in allem habe ich als jüngerer Bruder einfach Glück gehabt.



Familiäre Hypercholesterinämie ist eine vererbte Erkrankung, die von Generation zu Generation weiter gegeben wird. Familiär heißt, dass Familien davon betroffen sind. Dies ist die Familie von Annalena. Annalenas Bericht finden Sie auf der Seite 16.

Annalenas Familienstammbaum



Heterozygote FH: Von einem Elternteil geerbter Gendefekt.

Homozygote FH: Von beiden Eltern geerbter Gendefekt, meist sehr stark ausgeprägte Form der FH mit extrem hohen LDL-Spiegeln.



WEITERE INFORMATIONEN FÜR FH-FAMILIEN UND BETREUENDE ANGEHÖRIGE, DIE VON FH BETROFFEN SIND

Deutsch

LebenmitFH.de – Umfangreiche Website auf Deutsch über die Erkrankung FH mit dem Ziel, betroffene Patienten, Familien und den Gesundheitssektor zu unterstützen und zum Verständnis, zur Therapie und Aufklärung dieser überraschend häufigen, jedoch unterdiagnostizierten genetischen Erkrankung beizutragen.

CholCo e.V. (cholco.de) – Cholesterin & Co: Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder anderen schweren genetischen Fettstoffwechselstörungen.

FHchol Austria (fhchol.at) – Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder verwandten genetisch bedingten Stoffwechselstörungen.

Englisch

FHJourneys.com – Umfangreiche Website auf Englisch über die Erkrankung FH mit dem Ziel, betroffene Patienten, Familien und den Gesundheitssektor zu unterstützen und zum Verständnis, zur Therapie und Aufklärung dieser überraschend häufigen, jedoch unterdiagnostizierten genetischen Erkrankung beizutragen.

Learnyourlipids.com – Patienteninformation von der Stiftung der National Lipid Association.

Heart UK (heartUK.org.uk) – Heart UK, die UK Cholesterol Charity, hat sich zum Ziel gesetzt, zur besseren Aufklärung über die Gefahren von erhöhtem Cholesterin beizutragen.

The FH Foundation: US (thefhfoundation.com) – Aufgabe der FH Foundation ist es, einen besseren Bekanntheitsgrad von FH (Familiärer Hypercholesterinämie) durch Aufklärung, Überzeugungsarbeit und Forschung zu erreichen. Denn wenn die Erkrankung bereits in jungen Jahren diagnostiziert wird und Betroffene aktiv für ihre Behandlung eintreten, können Leben gerettet werden.

The International FH Foundation (Fh-foundation.org) – Ziel der International FH Foundation ist es, einen besseren Bekanntheitsgrad von FH in der Öffentlichkeit, innerhalb der Ärzteschaft und auf Regierungsebene zu erreichen.

YouTube.com/FHJourneys – Die Website zeigt informative wissenschaftliche Beiträge und Videos von Patienten wie auch Familien mit FH, die über ihr Leben mit der genetischen Erkrankung berichten.