

Familiäre Hypercholesterinämie: So verändert die Diagnose das Leben

14.09.2021, | Ann-Kathrin Landzettel, t-online

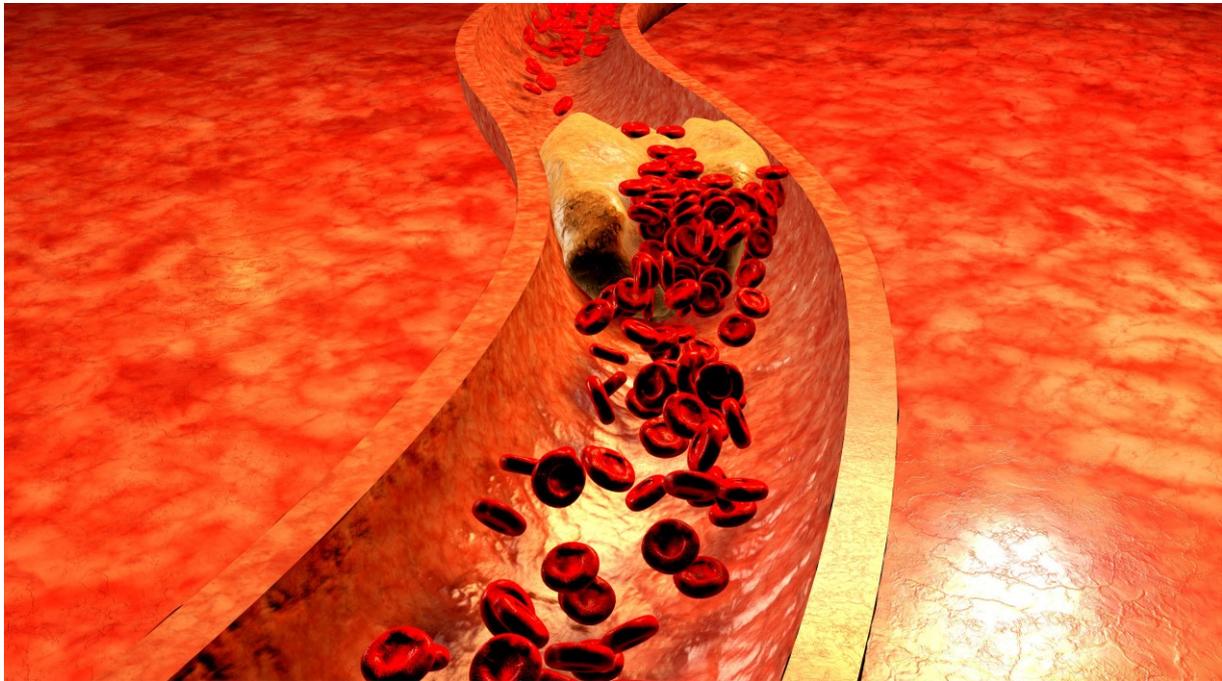


Bild: AdobeStock

Cholesterin: Befindet sich allerdings über Jahre hinweg zu viel LDL-Cholesterin im Blut, setzt es sich an den Gefäßwänden ab.

Bei der Hypercholesterinämie handelt es sich um eine vererbte Fettstoffwechselstörung. Der Cholesterinspiegel im Blut ist dauerhaft erhöht. Wir erklären, was das für Betroffene bedeutet und was sie dagegen tun können.

Hypercholesterinämie-Betroffene haben ein stark erhöhtes Risiko für Folgeerkrankungen wie die koronare Herzkrankheit. Deshalb müssen sie dauerhaft Medikamente einnehmen und streng auf einen gesunden Lebensstil achten. Hypercholesterinämie verändert das ganze Leben.

Was ist familiäre Hypercholesterinämie?

Die genetisch bedingte familiäre Hypercholesterinämie (FH), auch primäre Hypercholesterinämie genannt, kann verschiedene Gendefekte als Ursache für die zu hohen Cholesterinwerte im Blut haben. Meist ist der LDL-Rezeptor betroffen (LDL-Rezeptor-Defekt). Die Zellen der Betroffenen bilden zu wenige LDL-Rezeptoren aus. Die Aufnahme des LDL-Cholesterins (engl. Low Density Lipoprotein) aus dem Blut ist gestört.

Welche Beschwerden bei zu hohem Cholesterin?

Die zu hohen Cholesterinwerte im Blut verursachen selbst keine Beschwerden. Befindet sich allerdings über Jahre hinweg zu viel von dem "bösen" LDL-Cholesterin im Blut, setzt es sich an den Gefäßwänden ab (Arteriosklerose). Das Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen wie koronare Herzkrankheit, Herzinfarkt und Schlaganfall ist bei Patienten einer familiären Hypercholesterinämie bereits im mittleren Lebensalter stark erhöht. Eine dauerhafte Therapie und regelmäßige ärztliche Kontrollen sind daher unumgänglich.

Was tun bei Hypercholesterinämie?

Als zu hoch gilt das Cholesterin, wenn der Gesamtcholesterinwert über 200 Milligramm Cholesterin pro Deziliter Blut (mg/dl) und das LDL-Cholesterin über 130 mg/dl liegt. Betroffene einer familiären Hypercholesterinämie können Werte von 400 mg/dl und höher aufweisen – und das bereits im Kindesalter. Die medikamentöse Therapie stellt bei der familiären Hypercholesterinämie daher eine tragende Säule der Behandlung dar.

Denn: Nur ein geringer Teil des Cholesterins wird über die Nahrung aufgenommen. Den größten Teil bildet der Körper selbst: in der Leber und der Darmschleimhaut.

Welche Cholesterinsenker gibt es?

Bei der familiären Hypercholesterinämie sind Cholesterinsenker ein unverzichtbarer Bestandteil der Behandlung. Die Einnahme von Cholesterinsenkern begleitet Betroffene ein Leben lang. Statine sind bei zu hohen LDL-Cholesterinwerten die wichtigsten Cholesterinsenker. Statine hemmen die körpereigene Bildung von Cholesterin in der Leber. Zu den eingesetzten Wirkstoffen gehören unter anderem Atorvastatin, Fluvastatin und Lovastatin.

Statine wirken zudem entzündungshemmend und helfen, gefährliche Ablagerungen in den Gefäßen (Plaques) zu stabilisieren, die sich aufgrund der Einlagerung von LDL-Cholesterin in der Gefäßwand gebildet haben. Dadurch senken Statine das Risiko, dass Plaques aufreißen und sich lebensgefährliche Blutgerinnsel (Thromben) bilden, die Gefäße verstopfen.

Familiäre Hypercholesterinämie: Wenn Statine nicht ausreichen

Können Statine das LDL-Cholesterin nicht wie gewünscht senken, stehen dem Arzt ergänzend weitere Medikamente zur Verfügung, darunter:

- **Medikamente mit dem Arzneistoff Ezetimib:** Hemmen die Aufnahme von Cholesterin aus dem Darm und verstärken die Wirkung von Statinen.

- **PCSK9-Hemmer:** Sind Antikörper gegen das körpereigene Enzym PCSK9, das den Abbau von LDL-Cholesterin vermindert. Die Medikamente mit dem Wirkstoff Evolocumab oder Alirocumab bekommt der Patient unter die Haut gespritzt.
- **MTP-Hemmer Lomitapid:** Hemmt die Bildung der Vorstufen von LDL-Cholesterin in der Leber. MTP steht für Microsomal Triglyceride Transfer Protein. Ist bei der schwersten Form der erblichen Cholesterinstoffwechselstörung zugelassen, der homozygoten Form der familiären Hypercholesterinämie.
- **Gallensäurebinder wie Anionenaustauschharze:** Binden die cholesterinhaltigen Gallensäuren und unterstützen deren Ausscheidung über den Darm.

Zu hohes Cholesterin? Diese Ernährung empfehlen Experten

Neben der medikamentösen Behandlung ist es bei der familiären Hypercholesterinämie wichtig, dass die Betroffenen auf eine gesunde Ernährung achten. Die Deutsche Herzstiftung e.V. empfiehlt zur Regulation zu hoher Cholesterinwerte vor allem die Mittelmeerküche. Die mediterrane Küche ist reich an frischem Gemüse, Obst, Salaten, Hülsenfrüchten, Vollkornprodukten, Fisch, Nüssen, Kräutern und gesunden pflanzlichen Ölen. Tierische Produkte, die den LDL-Spiegel im Blut erhöhen, sind nur in Maßen Bestandteil der Mittelmeerkost.

Ballaststoffe gegen hohes Cholesterin

Zugleich ist die mediterrane Küche reich an Ballaststoffen. Ballaststoffe sind die Bestandteile der Nahrung, die nicht oder nur teilweise verdaut werden. Wie die Deutsche Gesellschaft für Ernährung (DGE) betont, sind Ballaststoffe für die Gesundheit unverzichtbar. Unter anderem binden sie verstärkt Gallensäuren und unterstützen so eine Senkung des Cholesterins. Außerdem verlangsamen sie den Anstieg des Blutzuckers, beugen Blutzuckerspitzen vor und helfen, den Blutdruck zu senken.

Die DGE empfiehlt, täglich 30 Gramm Ballaststoffe aufzunehmen. Dieser Richtwert werde beispielsweise erreicht mit: drei Scheiben Vollkornbrot, einer Portion Früchtemüsli, zwei bis drei mittelgroßen Kartoffeln, zwei mittelgroßen Möhren, zwei Kohlrabi, einem Apfel und einer Portion Roter Grütze.

Familiäre Hypercholesterinämie: vier weitere Tipps

Neben der dauerhaften Einnahme von Cholesterinsenkern und einer angepassten Ernährung sollten Patienten mit einer familiären Hypercholesterinämie

- nicht rauchen,

- auf Alkohol verzichten,
- Übergewicht vermeiden,
- sich regelmäßig bewegen.

All dies wirkt sich günstig auf den Fettstoffwechsel, den Kohlenhydratstoffwechsel und auf das Gesamtrisiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen aus.

Blutwäsche bei familiärer Hypercholesterinämie: LDL-Apherese

Schaffen es weder Cholesterinsenker noch eine Ernährungsumstellung, die zu hohen Cholesterinwerte zu senken, bleibt den Betroffenen nur die regelmäßige Blutwäsche. Bei der LDL-Apherese wird das LDL-Cholesterin aus dem Blut gefiltert. Für die Patienten bedeutet das, etwa einmal die Woche für bis zu drei Stunden Zeit für die Blutwäsche einzuplanen. Auch wenn die Blutwäsche einen bedeutenden Einfluss auf den Alltag der Betroffenen nimmt, so ist sie doch eine unverzichtbare und lebenserhaltende Behandlungsmaßnahme.

Laut der Deutschen Gesellschaft zur Bekämpfung von Fettstoffwechselstörungen und ihren Folgeerkrankungen (Lipid-Liga) e.V. findet die LDL-Apherese Anwendung bei:

- schweren Hypercholesterinämien
- Unverträglichkeiten der lipidsenkenden Medikamente
- wiederholten kardiovaskulären Komplikationen trotz erreichtem LDL-Zielwert

Wichtiger Hinweis: Die Informationen ersetzen auf keinen Fall eine professionelle Beratung oder Behandlung durch ausgebildete und anerkannte Ärzte. Die Inhalte von t-online können und dürfen nicht verwendet werden, um eigenständig Diagnosen zu stellen oder Behandlungen anzufangen.

Verwendete Quellen:

- Gesundheitsinformation: [Erhöhte Cholesterinwerte](#)
- Deutsche Herzstiftung: [Cholesterin](#)

https://www.t-online.de/gesundheit/krankheiten-symptome/id_88754260/familiaere-hypercholesterinaemie-so-veraendert-die-diagnose-das-leben.html