

# Soll man Patienten in der Arztpraxis auf familiäre Hypercholesterinämie screenen?

Nicolas Rodondi, Herausgeber SMF

Bei einem Check-up hat ein 40-jähriger Patient ein Gesamtcholesterin von 7,5 mmol/l, HDL-Cholesterin von 1,5, Triglyceride 1,0 und LDL-Cholesterin 5,5. Ausser einem Herzinfarkt beim rauchenden Vater mit 53 liegen keine weiteren kardiovaskulären Risikofaktoren vor. Was tun? Wegen des LDL-Werts über dem Schwellenwert der Guidelines eine Therapie einleiten? Das kardiovaskuläre Risiko berechnen? Den neuen amerikanischen Guidelines folgen? Einen Gentest zum Ausschluss einer familiären Hypercholesterinämie veranlassen?

Der von der Schweizerischen Arbeitsgruppe Lipide und Atherosklerose (AGLA) für die Schweiz adaptierte PROCAM-Score ergibt ein kardiovaskuläres 10-Jahres-Risiko von 2%, ein geringes Risiko [1]. Dieser Patient qualifiziert wegen des LDL  $\geq 4,9$  mmol/l für eine Behandlung mit Statinen, sofern ein Versuch mit Lebensstiländerung keinen Erfolg bringt. Folgt man den neuen amerikanischen Empfehlungen, sollte bei einem Patienten mit einem LDL  $\geq 4,9$  mmol/l automatisch (ohne Überprüfung des kardiovaskulären Risikos) eine intensive Behandlung mit Statinen mit dem Ziel einer Senkung der LDL-Werte um  $\geq 50\%$  erfolgen, um eine familiäre Lipidstörung nicht zu verpassen.

Soll man diesen neuen Empfehlungen folgen? Wichtig scheint, familiäre Formen zu identifizieren, bei denen eine spezielle Behandlung erforderlich ist und die üblichen Risiko-Scores nicht anwendbar sind. Häufigste familiäre Formen sind die familiäre Hypercholesterinämie und die familiäre kombinierte Hyperlipidämie, bei der oft die Triglyceride stark erhöht sind [2]. Bei der familiären Hypercholesterinämie besteht ein sehr hohes Risiko für kardiovaskuläre Erkrankungen (erster Infarkt mit 20–60 Jahren); sie ist bei fast 30% der vorzeitigen koronaren Herzkrankungen in der Schweiz beteiligt! Leider wird die Diagnose oft erst nach dem ersten Infarkt gestellt. Der Anteil der erfassten Fälle ist von Land zu Land sehr verschieden, von 1% in Frankreich bis zu 70% in den Niederlanden. In der Schweiz wird der Anteil mit 13% angegeben [3]. Wenn man bedenkt, dass Statine bei Patienten mit geringem kardiovaskulärem Risiko zu oft verschrieben werden (fast 50% der Patienten mit geringem Risiko sind in der Schweiz behandelt, obschon kaum Daten aus randomisierten Studien für diese Patienten bestehen), dann erscheint diese geringe Erfassungsrate umso bedauerlicher, denn bei richtiger Behandlung lässt sich das Infarktrisiko auf dasjenige der Allgemeinbevölkerung senken [4].

Wie kann man die familiären Formen in der Arztpraxis erkennen und behandeln? Bei der körperlichen Untersuchung sind Anzeichen wie Arcus senilis vor Alter 45 oder Xanthome an den Sehnen typische Hinweise, die aber auch fehlen können. Am einfachsten für die Praxis ist es,

immer an diese Möglichkeit zu denken, wenn besonders hohe Lipidwerte vorliegen, insbesondere bei Gesamtcholesterin  $\geq 7-8$  mmol/l, LDL  $\geq 5$  oder Triglyceriden  $\geq 5,0$  [2]. Genetische Tests sind möglich, können aber falsch negativ ausfallen und sind zudem teuer und werden von den Krankenkassen nicht immer vergütet. Die amerikanischen Kollegen empfehlen eine intensive Behandlung mit Statinen ab dem Alter von 12 Jahren oder bei Erwachsenen mit einem LDL von  $\geq 4,9$  mmol/l, auch ohne sichere Diagnose einer familiären Form, mit dem Ziel einer LDL-Senkung um  $\geq 50\%$ . In Europa wird eine individuellere Behandlung empfohlen. Bei Verdacht, wie bei dem am Anfang erwähnten Patienten, sollte die Diagnose in Zusammenarbeit mit einem Lipidspezialisten gesichert werden, um nicht jene zahlreichen Patienten unnütz zu behandeln, die trotz eines LDL  $\geq 5$  mmol/l keine familiäre Hypercholesterinämie haben. Da die Risiko-Scores in diesen Fällen falsch sind, lässt man sich beim Behandlungsentscheid mit primär präventiver Intention vom LDL-Wert, der Familienanamnese (frühe kardiovaskuläre Ereignisse) sowie oft einer nichtinvasiven Atheroskleroseabklärung leiten [2].

In dieser Ausgabe des SMF nimmt die AGLA zu den amerikanischen Empfehlungen Stellung: Im Gegensatz zu früheren Gelegenheiten hat sich die AGLA erstmals dazu entschieden, die amerikanischen Empfehlungen nicht zu übernehmen! Wichtig bei diesem Entscheid war, dass aufgrund der amerikanischen Empfehlungen deutlich mehr Patienten eine Statinbehandlung hätte empfohlen werden müssen [5]. Bei der Wahl der Medikamente würde der individuelle Spielraum abnehmen, es müssten vermehrt hohe Dosen (mit entsprechendem Risiko für Nebenwirkungen) verwendet werden, und schliesslich wäre der Stellenwert eines gesunden Lebensstils zurückgegangen. Fast scheint es, die Initiative «Choosing Wisely», obschon in den USA geboren, habe auf die Guidelines zu den Dyslipidämien noch keinen Einfluss gehabt ... [6].

Zusammenfassend: Die familiäre Hypercholesterinämie ist in der Arztpraxis mit einer einfachen Interpretation des Lipidprofils leicht zu screenen. Die Früherfassung ist nachweislich sehr kosteneffizient [3], und es könnte dadurch ein erheblicher Teil frühzeitiger Infarkte in der Schweiz verhütet werden!

## Korrespondenz:

Prof. Dr. med. Nicolas Rodondi  
Universitätsklinik und Poliklinik für Allgemeine Innere Medizin  
Inselspital Bern  
[nicolas.rodondi\[at\]insel.ch](mailto:nicolas.rodondi[at]insel.ch)

## Literatur

Die Literaturliste finden Sie unter [www.medicalforum.ch](http://www.medicalforum.ch).



Nicolas Rodondi