

WARUM SIND EINE FRÜHZEITIGE DIAGNOSE UND BEHANDLUNG WICHTIG?

Eine frühzeitige Diagnose durch den Nachweis genetischer Varianten in den betroffenen Genen und eine konsequente Behandlung sind bei der Familiären Hypercholesterinämie aus folgenden Gründen von entscheidender Bedeutung:

- **Vermeidung schwerwiegender Herz-Kreislauf-Erkrankungen**
Ohne Behandlung haben Personen mit FH ein erhöhtes Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen, einschließlich Herzinfarkte, die bereits in jungen Jahren sehr selten auftreten können. Eine frühzeitige Behandlung kann dieses Risiko signifikant reduzieren.
- **Frühintervention für bessere Behandlungsergebnisse**
Frühe Interventionen, wie Lebensstiländerungen und medikamentöse Therapien, können effektiver sein, wenn sie frühzeitig begonnen werden.
- **Angepasste Therapie**
Die frühzeitige Erkennung ermöglicht individuell angepasste Behandlungsstrategien, die auf den spezifischen genetischen Hintergrund und das persönliche Risikoprofil des Patienten abgestimmt sind (z.B. Therapien mit monoklonalen Antikörpern bei gain-of-function Varianten im PCSK9-Gen; Therapie mit Inclisiran in Kombination mit Statinen oder allein bei Patienten mit Statin-Intoleranz oder bei Nichterreichen der LDL-C-Ziele)
- **Unerkannte Risikopatienten identifizieren**
Träger einer pathogenen mit FH assoziierten Variante haben ein erhöhtes Risiko für koronare Herzkrankheiten (KHK), unabhängig von ihren LDL-Cholesterolverwerten. Die genetische Diagnostik ist daher entscheidend, um Personen mit FH zu identifizieren, die die diagnostischen Kriterien auf der Grundlage von Lipidwerten, klinischen Merkmalen und/oder der Familienanamnese bisher nicht erfüllen.
- **Untersuchung Familienangehöriger**
Da es sich bei der FH um eine genetische Erkrankung handelt, kann die Diagnose eines Familienmitglieds dazu führen, weitere Familienmitglieder zu untersuchen und bei Bedarf frühzeitig zu behandeln.

ÜBER UNS

In unseren Laboren in Berlin und München bieten wir Ihnen maßgeschneiderte Diagnostik aus einer Hand. In unserem akkreditierten Stammhaus in Martinsried bei München decken wir alle großen diagnostischen Fachgebiete unter einem Dach ab: von Humangenetik über Laboratoriumsmedizin, Transfusionsmedizin, Mikrobiologie/Virologie, sowie Pathologie reicht die multidisziplinäre Expertise unseres Instituts. So können wir Ihnen direkt bei vielen Fragestellungen mit unseren erfahrenen Fachärzt:innen und Wissenschaftler:innen beratend zur Seite stehen.

Durch unsere zahlreichen Facharztpraxen bieten wir Ihnen deutschlandweit Zugang zu genetischer Beratung, sei es persönlich in unseren Facharztpraxen in Augsburg, Berlin, Hannover, Kempten, Köln, Martinsried, München sowie Potsdam oder ortsunabhängig und ganz bequem über unser telemedizinisches Angebot.

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH

Tel: +49 89 895578-0

Fax: +49 89 895578-780

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de



Scannen Sie den QR-Code, um das Molekulargenetische Diagnostik Kit zu bestellen und zu unserem Untersuchungsauftrag zu gelangen.

öffentlich | MC_GEN_02/24_Flyer_Familiäre_Hypercholesterinämie_V1



Familiäre Hypercholesterinämie

Genetische Diagnostik: Schlüsselrolle bei der Identifikation der Familiären Hypercholesterinämie



WAS IST DIE FAMILIÄRE HYPERCHOLESTERINÄMIE?

Die Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine häufig unterdiagnostizierte genetische Erkrankung, die in heterozygoter Form etwa 1 von 200 bis 500 Menschen betrifft und somit zu den häufigsten genetischen Störungen weltweit zählt. Sie ist durch hohe LDL-Cholesterin, sowie Gesamt-Cholesterinwerte im Blut gekennzeichnet, wobei heterozygote Träger Werte zwischen 190-450 mg/dl und homozygote Träger über 400 mg/dl aufweisen können.

WODURCH WIRD DIE FAMILIÄRE HYPERCHOLESTERINÄMIE VERURSACHT?

FH wird hauptsächlich durch genetische Veränderungen in drei Schlüsselgenen verursacht, die alle die Funktion des LDL-Rezeptors beeinflussen. Die meisten Fälle bis zu 80% sind auf Varianten im *LDLR*-Gen zurückzuführen. Andere genetische Defekte betreffen das Apolipoprotein B-100 (*APOB*-Gen, 1-5%) und die Protease *PCSK9* (*PCSK9*-Gen, <3%). In seltenen Fällen wird die FH autosomal-rezessiv vererbt, wobei Varianten im *LDLRAP1*-Gen identifiziert werden. Zudem können Varianten im *LDLR*-Gen in sehr seltenen Fällen autosomal-rezessiv vererbt werden.

WELCHE SYMPTOME UND RISIKEN BESTEHEN?

Symptome der FH können Haut- und Sehnen-Xanthome sowie ein Arcus lipoides sein. Bei autosomal-rezessive erbter FH können diese Symptome bereits im Kindesalter auftreten. Unbehandelt kann die homozygote FH zu einem frühen Herzinfarkt führen, oft vor dem 30. Lebensjahr. Heterozygote Träger haben ein erhöhtes Risiko für koronare Herzkrankheiten vor dem 50. Lebensjahr.

AKTUELLE EMPFEHLUNGEN DER FACHGESELLSCHAFTEN ZUR GENETISCHEN DIAGNOSTIK DER FH

Die aktuellen Leitlinien der DGK, GfH und DGPK zur genetischen Diagnostik der familiären Hypercholesterinämie empfehlen, dass Patienten mit familiärer Hypercholesterinämie und einem DLCN-Score über 8 (gesicherte FH) an einen FH-Spezialisten überwiesen und molekulargenetisch untersucht werden, während bei einem Score von 5 bis 8 (mögliche bzw. wahrscheinliche FH) eine Überweisung und Untersuchung ebenfalls in Betracht gezogen werden sollte. Zudem wird ein Kaskadenscreening bei Verwandten ersten und höheren Grades von Patienten mit genetisch bestätigter FH empfohlen.

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Bei der molekulargenetischen Diagnostik der familiären Hypercholesterinämie werden die Gene *APOB*, *LDLR*, *LDLRAP1* und *PCSK9* mittels Next Generation Sequencing (NGS)-Technologie analysiert. Dieser umfassende Ansatz ermöglicht eine genaue Identifizierung genetischer Varianten, die eine FH bedingen können. Die Dauer dieser Untersuchung beträgt in der Regel zwischen 3 und 6 Wochen.

MATERIAL UND ERFORDERLICHE UNTERLAGEN



Erforderliches Material:
2-5 ml EDTA Blut



Überweisungsschein
Muster 10 (gesetzliche
Versicherte) bzw.
Kostenübernahme
(privat Versicherte)



Unterschiedene
Einwilligungserklärung
(Patienten < 18 Jahre:
gesetzlicher Vertreter)



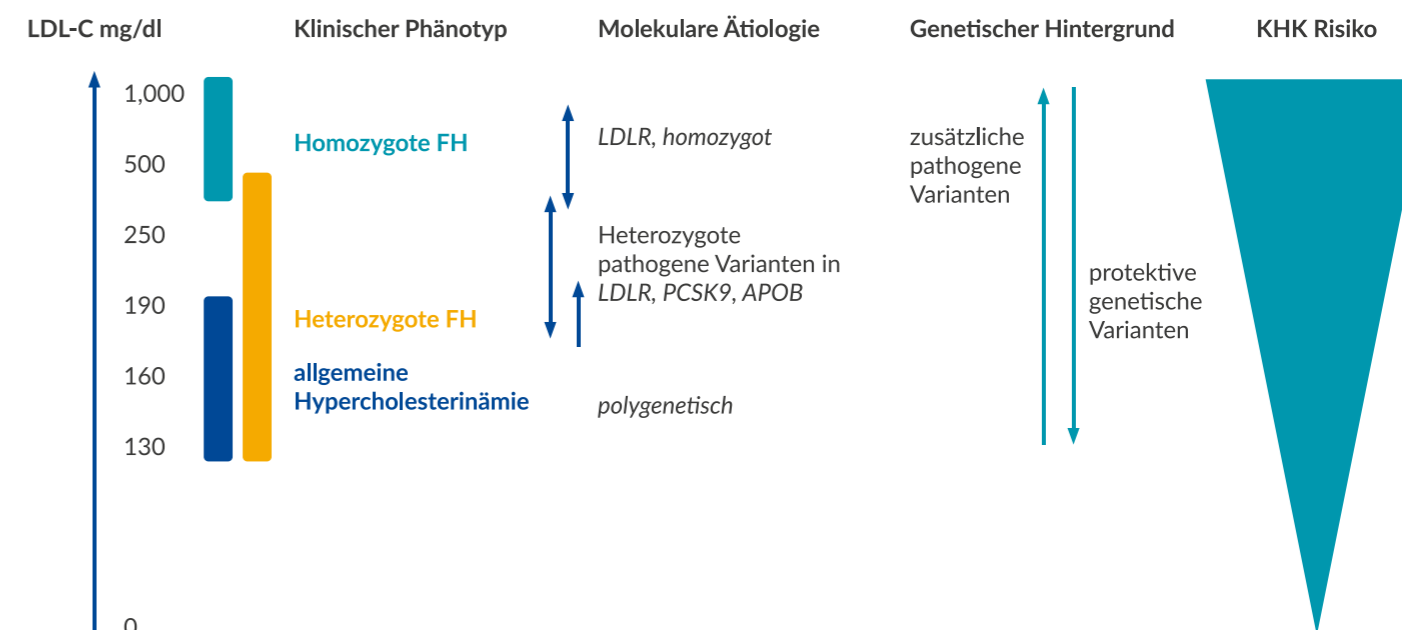
Möglichst detaillierte
phänotypische Angaben
(z. B. FH score,
Arztbriefe und ggf.
Vorbefunde, etc.)

Für eine vereinfachte Probenentnahme und Versendung bieten wir ein spezielles Kit an, den sie kostenlos bei uns anfordern können. Dieses beinhaltet alles Nötige für die Probenabnahme und den sicheren Versand: EDTA-Röhrchen, Abnahmebesteck, Schutzröhrchen mit Saugeinlage, eine Versandtasche mit Musterbeutelklammer sowie einen Untersuchungsauftrag inklusive Einverständniserklärung. (Weitere Informationen finden Sie unter dem QR-Code auf der Rückseite)

WAS IST NACH EINEM AUFFÄLLIGEN GENETISCHEN TESTERGEBNIS ZU TUN?

Bei einem auffälligen Befund ist es entscheidend, sofortige Maßnahmen zur Senkung des LDL-Cholesterols sowie Gesamt-Cholesterols (LDL-C) einzuleiten, um das Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen zu reduzieren. Wird bei einem Familienmitglied eine familiäre Hypercholesterinämie diagnostiziert, ist eine genetische Beratung für weitere Blutsverwandte essentiell. Durch die Beratung können Verwandte des Patienten über ihr potenzielles Risiko aufgeklärt und entsprechend getestet werden. Dies ist besonders wichtig, da eine frühe Diagnose und Behandlung bei familiärer Hypercholesterinämie das Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen erheblich reduzieren können.

PHÄNOTYPISCHES SPEKTRUM



Kosten

Die Kosten für die humangenetischen Leistungen nach Kapitel 11 des EBM (Humangenetik) sind und bleiben bei der Ermittlung des praxisindividuellen Fallwertes und somit der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus Labor der überweisenden Ärzte unberücksichtigt.

DUTCH-LIPID SCORE IN DER DGK-LEITLINIEN

Dieses Format wird zur Berechnung des FH-Scores Ihrer Patient:innen verwendet. Weitere Informationen finden Sie online unter www.fhnscore.eu.

Nachname

Vorname

Geburtsdatum

#	FAMILIENANAMNESE	JA-SCORE	FRAGE-SCORE	KATEGORIE-SCORE
1A	Patient:in hat einen Verwandten 1. Grades mit vorzeitiger (Männer < 55 Jahren, Frauen < 60 Jahren) koronarer Herzerkrankung (KHK)	1		
1B	Patient:in hat einen Verwandten 1. Grades mit LDL-Cholesterin über der 95. Perzentile für das jeweilige Alter und Geschlecht	1		
1C	Patient:in hat einen Verwandten 1. Grades mit tendinösem Xanthom und/oder Arcus corneae	2		
1D	Patient:in hat Kind/Kinder < 18 Jahren mit LDL-Cholesterin über der 95. Perzentile für das jeweilige Alter und Geschlecht	2		

Übertragen Sie den Wert mit der höchsten Punktzahl aus den Fragen 1A, 1B, 1C und 1D im FRAGE-SCORE in die Spalte KATEGORIE-SCORE.

#	KLINISCHE ANAMNESE	JA-SCORE	FRAGE-SCORE	KATEGORIE-SCORE
2A	Patient:in mit vorzeitiger KHK (Männer < 55 Jahren, Frauen < 60 Jahren)	2		
2B	Patient:in mit vorzeitiger, zerebraler oder peripherer vaskulärer Erkrankung (Männer < 55 Jahren, Frauen < 60 Jahren)	1		

Übertragen Sie den Wert mit der höchsten Punktzahl aus den Fragen 2A und 2B im FRAGE-SCORE in die Spalte KATEGORIE-SCORE.

#	KÖRPERLICHER UNTERSUCHUNGSBEFUND (AUFNAHMEN EINES ARCUS CORNEAE UND EINES TENDINÖSEN XANTHOMS SIEHE ANHANG B)	JA-SCORE	FRAGE-SCORE	KATEGORIE-SCORE
3A	Patient:in mit tendinösem Xanthom	6		
3B	Patient:in mit Arcus corneae und jünger als 45 Jahre	4		

Übertragen Sie den Wert mit der höchsten Punktzahl aus den Fragen 3A und 3B im FRAGE-SCORE in die Spalte KATEGORIE-SCORE.

#	BIOCHEMISCHE ERGEBNISSE (LDL-CHOLESTERIN)					KATEGORIE-SCORE
Wie hoch ist das LDL-Cholesterin des Patienten, der Patientin?*						
4	325 mg/dl (>= 8,5 mmol/l)	251-325 mg/dl (6,5-8,4 mmol/l)	191-250 mg/dl (5,0-6,4 mmol/l)	155-190 mg/dl (4,0-4,9 mmol/l)	< 155 mg/dl (< 4,0 mmol/l)	
	8	5	3	1	0	

* Wenn möglich, sollte immer versucht werden, den LDL-Cholesterinwert vor der Behandlung mit einer lipidsenkenden Therapie zu bestimmen. Wenn Sie den Vorbehandlungs-LDL-Cholesterinwert anhand des LDL-C-Werts unter Behandlung abschätzen möchten, verwenden Sie bitte den LDL-C-Vorbehandlungs-Kalkulator, basierend auf der aktuell publizierten Konversionstabelle.

Übertragen Sie in die Spalte KATEGORIE-SCORE die Punktzahl, welche dem LDL-Cholesterinwert des Patienten, der Patientin zugeordnet wurde.

#	MOLEKULARGENETISCHE UNTERSUCHUNG (DNA-ANALYSE)	JA-SCORE	FRAGE-SCORE	KATEGORIE-SCORE
	Wurde bei einer DNA-Analyse eine krankheitsverursachende Mutation in den LDL-Rezeptor-, ApoB- oder PCSK9-Genen gefunden?	8		

Zur Ermittlung der Gesamtpunktzahl addieren Sie alle Punkte in der Spalte KATEGORIE-SCORE

Empfehlung des EAS-Konsens1: Dutch-Lipid-Clinic-Network(DLCN)-Kriterien für die Diagnose einer heterozygoten familiären Hypercholesterinämie (FH) bei Erwachsenen

0-2 Punkte	3-5 Punkte	6-8 Punkte	8 Punkte
FH unwahrscheinlich	FH möglich	FH wahrscheinlich	Definitiv FH

1. Idealerweise sollten alle Fragen beantwortet werden. Falls Sie nicht alle Fragen beantworten können, wird der FH Score möglicherweise unterschätzt. Es wird empfohlen, zusätzliche Angaben zum Patienten, zur Patientin zu erheben, bevor Schlüsse zum FH Score gezogen werden.

Medicover Genetics ist ein Netzwerk von medizinischen Einrichtungen in Deutschland und seit seiner Gründung im Jahr 1998 führender Anbieter im Gebiet der genetischen Beratung und Diagnostik

Unser Team von Ärzten:innen und wissenschaftlichen Mitarbeiter:innen kann auf mehr als 25 Jahre klinische Expertise im Bereich der genetischen Diagnostik zurückblicken, unser Qualitätsversprechen für leitliniengerechte und aussagekräftige Befunde

Unser Angebot basiert auf der Grundlage deutscher und internationaler Leitlinien und ist stets aktuell

Medicover Genetics verwendet modernste diagnostische Methoden und gewährleistet so kurze Durchlaufzeiten und rationale Diagnostik

Unser Unternehmen ist von mehreren zertifizierten Stellen geprüft. Unser Engagement für Qualität wird durch ISO 15189 Akkreditierung durch die DAAKs sowie die EFI-Zertifizierung für das MVZ Martinsried anerkannt

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH

Tel: +49 89 895578-0

Fax: +49 89 895578-780

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de