



## **Erstellung eines gesamtösterreichischen Registers zur Erfassung der Familiären Hypercholesterinämie**

Herz-Kreislaufkrankungen stellen die häufigste Todesursache in Österreich und auch weltweit dar. Daher ist es erstaunlich, dass es bislang keine Strategien bzw. Programme zur frühzeitigen Identifizierung von Personen mit sehr hohem Risiko für Herz-Kreislaufkrankungen wie Herzinfarkt oder Schlaganfall gibt.

Personen, die von familiärer Hypercholesterinämie (FH), einer vererbten Stoffwechselstörung betroffen sind, die mit erhöhten LDL-Konzentrationen im Blut einhergehen (schädliches Cholesterin) haben ein sehr hohes Risiko, bereits in jüngeren Jahren einen Herzinfarkt oder Schlaganfall zu erleiden. Auf neuesten Studien basierenden Schätzungen zufolge ist jede 200. bis 250. Person in Österreich von einer familiären Hypercholesterinämie betroffen. Damit ist FH ganz klar keine seltene Erkrankung. Jedes Kind einer von FH betroffenen Person trägt ein 50prozentiges Risiko, ebenfalls an FH zu erkranken (heterozygote FH). Haben beide Eltern FH, können Kinder die sehr seltene, aber noch gefährlichere homozygote FH erben, die mitunter schon zu Herzinfarkten im Kindesalter führt.

Obwohl FH somit eine häufige Stoffwechselstörung ist und von bis zu 40.000 von FH betroffenen Personen in Österreich ausgegangen werden kann, ist nur ein Bruchteil dieser Personen diagnostiziert bzw. erhält eine adäquate Therapie (unter 10%). Unglücklicherweise wird FH oft erst nach Auftreten einer manifesten kardiovaskulären Erkrankung (z. B.: nach einem Herzinfarkt in jungen Jahren) erkannt und behandelt. Zu diesem Zeitpunkt ist die Arteriosklerose bereits sehr weit fortgeschritten, weshalb es zu erheblichen Mehrkosten im Gesundheitssystem (stationäre Behandlung, Eingriffe wie PTCA, Stentimplantation, Bypassoperation, Rehabilitationsmaßnahmen, Medikamente) sowie zu einer hochgradigen Einschränkung der Lebensqualität der Patienten, Arbeitsausfällen und verminderter Leistungsfähigkeit kommt.

Tatsache ist, dass FH jetzt schon mit einer Reihe von potenten, sehr gut erforschten und erprobten Wirksubstanzen erfolgreich behandelt werden kann und somit Herz-Kreislaufkrankungen verhindert werden könnten. Zudem gibt es seit kurzem neue, noch wirksamere bzw. komplementäre Medikamente auf den Markt (PCSK9-Inhibitoren), die das Erkrankungsrisiko durch effektivere LDL-Senkung weiter vermindern. Werden von FH betroffene Personen rechtzeitig diagnostiziert und erhalten diese eine adäquate Therapie, kann davon ausgegangen werden, dass nicht nur dem Einzelnen bzw. ganzen Familien viel Leid erspart würde, sondern auch das öffentliche Gesundheitssystem enorme Kosten aufgrund von Folgeerkrankungen einsparen könnte. Tatsache ist zudem, dass ein behandelter FH-Betroffener eine normale Lebensdauer zu erwarten hat.

Ausgehend von diesen Fakten wird das FH-Register mittels Kaskaden-Screening aufgebaut. Dieses Kaskadenscreening wird zunächst im Raum Innsbruck, Graz und Wien in Form eines Pilotprojekts etabliert. Der Versorgungs- und Behandlungsstatus von Personen mit familiärer Hypercholesterinämie

in den drei Regionen soll erhoben, in einem Register dokumentiert und ausgewertet werden, in das auch die im Rahmen des Projektes identifizierten Indexpatienten aufgenommen werden. Aufgrund eines identifizierten Indexpatienten können von FH betroffene Familienmitglieder des Patienten eruiert, diagnostiziert und gegebenenfalls therapiert werden.

Dieses Register soll als Grundlage für ein österreichweites Register für FH-Betroffene dienen, um die Behandlung und Versorgung dieser Personen in Österreich zu vereinheitlichen und zu verbessern.

Somit dient das Register nicht nur in erster Linie dem Index-Patienten sowie den betroffenen Familienmitgliedern (Kaskadenscreening = Familien-Screening), da durch die Diagnose und Therapie von bisher nicht bekannten Betroffenen Herz-Kreislauf-Erkrankungen verhindert werden, sondern auch wissenschaftlichen Zwecken wie etwa der durchaus möglichen Auffindung neuer, unbekannter Mutationen, die zu FH führen. Außerdem wird aufgrund des FH-Registers und des damit verknüpften Kaskadenscreenings erstmals und langfristig eine Primärprävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen, die durch FH hervorgerufen werden, möglich. (Vgl. ähnliche, bereits akzeptierte und erfolgreiche Früherkennungsprogramme im onkologischen Bereich, bspw. Brustkrebs-Screening).

Geplant (aber nicht zwingend notwendig) ist auch eine Genanalyse beim Patienten durchführen zu lassen, da dadurch erstens die FH eindeutig bestätigt und zweitens ihre Ursache identifiziert werden kann. Es werden letztendlich die Daten der Genanalyse in Zukunft zu maßgeschneiderten Therapien für FH-Betroffene und ihre betroffenen Familienmitglieder führen.

Die im Register gewonnenen (anonymisierten) Daten werden mittels der an der MedUni Innsbruck entwickelten Web-basierten Datenbank Askimed verwaltet und anonymisiert Ärzten und Wissenschaftlern zur Verfügung gestellt. Die Datensicherheit wird durch klar definierte Mitarbeiterverträge und einen externen Server gewährleistet. Ähnliche Register sind bereits in einigen Ländern Europas sowie in Australien mit Erfolg etabliert.

Am österreichweiten FH-Registerprojekt haben bereits Kliniker und Forscher aus den diversesten Disziplinen ihre Beteiligung zugesagt (darunter Pädiater, Lipidologen, Endokrinologen, Internisten, Kardiologen, Humangenetiker etc. aus allen österreichischen Bundesländern und renommierten Kliniken). Das FH-Register- und Screeningprojekt der Österreichischen Atherosklerosegesellschaft wird von der Patientenorganisation FHchol Austria unterstützt.



**Kontakt:**

**Projektleitung der Gesamtstudie:**

Univ.Prof. DDr. Christoph Binder  
Dept. of Laboratory Medicine, Medical University of Vienna  
Lazarettgasse 14, Bauteil 25.2/6  
1090 Wien  
Tel. +43-1-40400 73755  
E-Mail: christoph.binder@meduniwien.ac.at, christoph.binder@aab.at

**Projektinitiative:**

A.Prof. Dr. Hans Dieplinger  
Sektion für Genetische Epidemiologie,  
Department für Medizinische Genetik,  
Molekulare und Klinische Pharmakologie,  
Medizinische Universität Innsbruck  
Schöpfstraße 41, 6020 Innsbruck  
Tel +43-512-9003-70570  
Email: hans.dieplinger@i-med.ac.at, hans.dieplinger@aab.at

**Projektkoordination:**

Gabriele Hanauer-Mader  
Tel +43 676 530 38 85  
Email: g.hanauer@aon.at, g.hanauer@aab.at