



PatientInneninformation zum Projekt

„Erstellung eines gesamtösterreichischen Registers zur Erfassung der
Familiären Hypercholesterinämie
Pilotprojekt Wien, Graz und Innsbruck“

Lieber Patient, liebe Patientin,

mit dieser Information möchten wir Sie über die Stoffwechselstörung „Familiäre Hypercholesterinämie“ aufklären. Wir möchten Sie fragen, ob Sie bereit wären, an der nachfolgend beschriebenen Studie teilzunehmen, da Ihr Arzt bei Ihnen Hinweise auf diese Stoffwechselstörung gefunden hat.

Mit dieser Studie, die vorerst in Wien, Graz und Innsbruck begonnen sowie anschließend auf ganz Österreich ausgeweitet wird, soll herausgefunden werden, wie oft diese Störung vorkommt und wie gut die davon Betroffenen versorgt sind.

Ob Sie bei der Studie mitmachen möchten, entscheiden Sie selbst. Ihre Teilnahme an der Studie ist freiwillig und frei von jeglichen Verbindlichkeiten oder Kosten. Wenn Sie nicht an der Studie teilnehmen oder später aus ihr ausscheiden möchten, entstehen Ihnen daraus keine Nachteile.

Ob Sie mitmachen möchten, müssen Sie nicht gleich entscheiden. Lassen Sie sich ruhig einige Tage Zeit, um darüber nachzudenken. Diese Information soll Ihnen bei der Entscheidung helfen, denn es ist wichtig, dass Sie alles verstehen. Ihr Arzt wird wegen dieser Studie auch alles mit Ihnen besprechen. Er wird genügend Zeit haben, Ihre Fragen zu beantworten.

Zu dieser Registerstudie, sowie zur Patienteninformation und Einwilligungserklärung wurde von der zuständigen Ethikkommission eine befürwortende Stellungnahme abgegeben.

Mit freundlichen Grüßen

Univ.Prof. DDr. Christoph Binder
Projektleiter, Medizinische Universität Wien

Was ist "Familiäre Hypercholesterinämie"?

Familiär bedeutet, dass die Stoffwechselstörung innerhalb der Familie weitervererbt werden kann und Hypercholesterinämie bedeutet, dass man zu viel Cholesterin im Blut hat. Cholesterin ist eine Art von Fett. Wenn man diese Stoffwechselstörung hat, hat man schon ab der frühen Kindheit hohe Cholesterinwerte. Diese führen zur Verstopfung der Blutgefäße, wovon man einen Herzinfarkt oder einen Schlaganfall bekommen kann. Es wird geschätzt, dass die familiäre Hypercholesterinämie bei 1 von 500 Einwohnern vorkommt, neuere Studien legen nahe, dass die Häufigkeit noch größer ist. Leider wird diese Stoffwechselstörung häufig erst erkannt, wenn es bereits zu Folgekrankheiten, wie Herzinfarkten, gekommen ist.

Verursacht wird die familiäre Hypercholesterinämie nach bisherigem Wissensstand hauptsächlich durch Veränderungen in den Erbanlagen. Für die Diagnose der familiären Hypercholesterinämie werden mehrere Symptome berücksichtigt. Einen ersten Hinweis gibt ein hoher Cholesterinwert im Blut. Außerdem ist es wichtig zu wissen, ob in der Familie schon Erkrankungen des Herzens vorgekommen sind. Der Patient sollte auch auf das Vorliegen von Xanthomen (Ablagerungen von Cholesterin in Form von Verdickungen oder Beulen) an bestimmten Sehnen untersucht werden. Anhand eines Punkteschemas kann der Arzt beurteilen, wie wahrscheinlich eine familiäre Hypercholesterinämie wirklich ist. Ist der Verdacht begründet, kann man eine genetische Untersuchung durchführen, um die Diagnose endgültig zu bestätigen. Ihre Verwandten sollten auf jeden Fall informiert werden, damit sie sich auch untersuchen lassen, wenn sie das möchten.

Der erhöhte Cholesterinspiegel im Blut lässt sich in der Regel durch die Einnahme von Medikamenten (z.B. Statinen) sehr gut behandeln. Begleitet werden sollte die medikamentöse Therapie immer durch Änderungen im Lebensstil, also einer gesunden Ernährung und viel Bewegung.

Wie funktioniert die Studie?

Ihr Arzt wird ebenfalls über die Studie informiert und lädt Sie dann zu einem Gespräch ein, indem er Ihnen noch einmal alles erklärt und Fragen beantworten kann. Wenn Sie teilnehmen möchten, unterschreiben Sie bitte die Einwilligungserklärung. Ihr Arzt füllt daraufhin einen Fragebogen zu Ihrer bisherigen Krankheitsgeschichte aus. Er beurteilt anhand eines Punkteschemas die Wahrscheinlichkeit, mit der eine familiäre Hypercholesterinämie bei Ihnen vorliegt. Hält er die Diagnose für wahrscheinlich oder gesichert, leitet er eine entsprechende Therapie ein, falls diese nicht bereits erfolgt ist. Wenn Ihr Arzt es für sinnvoll hält, kann er Ihnen zusätzlich eine genetische Untersuchung anbieten. Auch Sie bekommen einen Fragebogen, in welchem zum Beispiel die Krankheitsgeschichte der Familie und Ihr Ernährungsverhalten erfragt werden. Beim Ausfüllen des Fragebogens helfen Ihnen unsere Studienassistentinnen gerne.

Was passiert mit meinen Daten?

Während der Studie werden Angaben über Sie und Ihre Krankheit aufgeschrieben und anonymisiert elektronisch gespeichert. Das heißt, Ihr Name wird durch eine Nummer ersetzt, damit niemand etwas über Sie und Ihre Diagnose erfährt. Nur Projektmitarbeiter können Ihre Daten einsehen. Es ist geplant, die gewonnenen Erkenntnisse in wissenschaftlichen Arbeiten zu veröffentlichen. Keine dieser Veröffentlichungen wird Rückschlüsse auf Ihre persönliche Identität zulassen. Die statistische Auswertung der Daten erfolgt in anonymisierter Form.

Wenn Sie Ihre Teilnahme an der Studie beenden möchten, werden Ihre Daten gelöscht und Ihre eingefrorenen Materialien vernichtet.

An wen wende ich mich bei weiteren Fragen?

Wenn Sie noch Fragen haben, können Sie sich entweder an Ihren Arzt oder eine der folgenden Personen wenden:

Projektkoordination:

Gabriele Hanauer-Mader

Tel. +43 667 530 38 85

E-Mail: g.hanauer@aes.at

Projektleitung:

Univ.Prof. DDr. Christoph Binder

Tel. +43-1-40400 737

E-Mail: christoph.binder@aes.at

Projektinitiative:

Univ.Prof. Dr. Hans Dieplinger

Tel. +43-512-9003-70570

E-Mail: hans.dieplinger@aes.at