

Erblich bedingte Hyperlipoproteinämien

Wie die Genetik Sie gezielt unterstützen kann

Welche „red flags“ deuten auf eine genetisch bedingte Hyperlipoproteinämie (HLP) hin?

- Stark gesteigerte Lipoproteinwerte
- HLP bei jungen Patient*innen
- Positive Familienanamnese (Familienmitglieder mit HLP, Auftreten prämaturer Herzinfarkte u./o. Schlaganfälle in der Familie)
- Sekundäre Ursachen der HLP können ausgeschlossen werden.
- Charakteristische klinische Symptome:
 - Hauterscheinungen (Xanthome und Xanthelasmen)
 - Arcus lipoides corneae
 - Organmanifestationen (z. B. Pankreatitis, Hepatosplenomegalie)

Wie kann die gezielte Gendiagnostik die Patientenversorgung verbessern?

- Präzisierung der Diagnose
- Optimierung der Risikostratifizierung
- Unterstützung bei Therapiewahl und -steuerung

Was gibt es bei der Anforderung zu beachten?

Die Anforderung einer diagnostischen genetischen Untersuchung ist für jede Ärztin/jeden Arzt möglich (§ 7 Gendiagnostikgesetz).

Probenmaterial: 2-5 ml EDTA-Blut

Probentransport: Standardtransport bei Raumtemperatur

Untersuchungsmethode: Next Generation Sequencing (NGS)

Humangenetische Leistungen belasten Ihr Laborbudget nicht.

Erblich bedingte Hyperlipoproteinämien

Einteilung und betroffene Gene

Primäre Hypercholesterinämien

- Autosomal-dominante familiäre Hypercholesterinämie (FH) (*LDLR, APOB, PCSK9*)
- Autosomal-rezessive FH (*LDLRAP1*)
- Polygene FH

Erkrankungen mit Hypercholesterinämie-Phänotyp (z. B.)

- Sitosterolämie (*ABCG5/ABCG8*)
- *LIPA*-bedingte Erkrankungen (*LIPA*)
 - Cholesterinesterspeicher-Krankheit
 - Wolman-Krankheit

Primäre Hypertriglyceridämien (HTG)



Gemischte/Kombinierte Hyperlipidämien (z. B.)

- Familiäre kombinierte Hyperlipidämie (polygen)
- Dysbetaloproteinämie (Homozygotie für das *APOE-2*-Allel)

Weitere Hyperlipoproteinämien

- Erhöhung von Lipoprotein (a) [Lp(a)]* (*LPA*)
- Familiäre Hyperalphalipoproteinämie (*CETP, APOC3*)

* Der Lp(a)-Plasmaspiegel ist zu über 90 % genetisch determiniert.

Nutzen Sie Genetik,
um kardiovaskuläre Risiken
zu identifizieren.



Weiterführende Informationen
finden Sie hier (Code scannen):