

# 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):