

The background of the slide is a grid of small, light grey hearts. A single heart in the middle-right area is highlighted with a green speech bubble containing a red heart.

REGISTERSTUDIE

UND KASKADENSCREENING

FÜR FAMILIÄRE

HYPERCHOLESTERINÄMIE

# FAMILIÄRE HYPER(ChOLESTERINÄMIE (FH)

Die Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine **angeborene Stoffwechselerkrankung**.

Sie wird dominant vererbt, so dass in der Regel **50 % der Nachkommen** ebenfalls betroffen sind.

Sie führt bereits **ab frühester Kindheit zu erhöhten Cholesterinwerten**:

**LDL-Cholesterin** ≥ 190 mg/dl (4,9 mmol/l)  
**Gesamtcholesterin** ≥ 290 mg/dl (7,5 mmol/l)

Aufgrund der erhöhten Cholesterinwerte ist FH die **häufigste bekannte Ursache für frühzeitig auftretende Atherosklerose** (Ablagerungen in den Arterien). Als Folge kann es **zu frühzeitigen Gefäßverschlüssen, Herzinfarkten und Schlaganfällen** führen.

FH tritt mit einer **Häufigkeit** (Prävalenz) von **1:300** auf, d. h. jeder 300. Mensch ist von dieser Erbkrankheit betroffen.

Somit leben in Deutschland **ca. 270.000 Betroffene**.

Damit ist die FH eine der **häufigsten Erbkrankheiten in Deutschland** und tritt häufiger auf als z. B. Multiple Sklerose oder Chorea Huntington.

**Aufgrund fehlender Programme zur Früherkennung** von FH sind aktuell leider nur **zwischen 2–10 %** der Betroffenen diagnostiziert.



FH-Patient\*innen verspüren durch ihren erhöhten Cholesterinwert keinerlei Schmerzen oder Unwohlsein. Deshalb werden Betroffene in den meisten Fällen erst aufgrund einer Folgeerkrankung – wie Herzinfarkt, Schlaganfall oder Arterienverschluss – diagnostiziert.

Eine frühzeitige Diagnose ist besonders wichtig, um bereits in jungem Alter und vor Auftreten einer Folgeerkrankung Maßnahmen zur Senkung der Cholesterinwerte einzuleiten. Dazu gehören u. a. gesunde Ernährung, Bewegung, Rauchverzicht, cholesterinsenkende Medikamente.

Aufgrund **fehlender standardisierter Behandlungsleitlinien** in Deutschland werden leider nach wie vor viele Patient\*innen unzureichend therapiert.



## EINER VON 300

Etwas zu erben muss nicht immer positiv sein.  
Geh' kein unnötiges Risiko ein.

Lass Dich checken.

## QUICK CHECK

**Trifft mindestens einer der folgenden Punkte auf Sie zu, sprechen Sie Ihr behandelndes medizinisches Fachpersonal gezielt auf einen FH-Verdacht an.**

Gibt es in Ihrer Familie nahe Verwandte (Eltern, Geschwister, Kinder), die bereits **früh einen hohen Cholesterinwert** hatten?

Gibt es in Ihrer Familie nahe Verwandte, (Eltern, Geschwister, Kinder), die vor dem 60. Lebensjahr eine **Herz-Kreislauf-Erkrankung**, wie z. B. einen **Herzinfarkt** oder einen **Schlaganfall** erlitten haben?

Ist Ihr **eigener Cholesterinwert** erhöht?

Sind Sie selbst bereits vor dem 60. Lebensjahr von einer **Herz-Kreislauf-Erkrankung** betroffen?

## DIE STUDIE

CaRe High verfolgt folgende Ziele:

Identifikation von Patient\*innen mit FH.

Aufklärung der Betroffenen über die Erkrankung und die Bedeutung der Diagnose für die ganze Familie.

Zugang zu einer frühzeitigen Behandlung mit cholesterinsenkenden Medikamenten sowie Empfehlungen für einen gesunden Lebensstil.

Sammeln neuer Erkenntnisse über das Krankheitsbild.

Vermeidung einer Vielzahl frühzeitig auftretender Herz-Kreislauf-Erkrankungen bei FH-Patient\*innen.

Erkenntnisgewinn über die aktuelle Versorgungs- und Behandlungssituation von FH-Patient\*innen in Deutschland.

Langfristige Verbesserung der Versorgungs- und Behandlungssituation.

Für die Erreichung dieser Ziele arbeiten wir deutschlandweit mit Allgemeinmediziner\*innen und Fachärzt\*innen aus niedergelassenen Praxen, Kliniken und Reha-Zentren zusammen.

Die Durchführung der Studie wird durch finanzielle Unterstützung der folgenden Unternehmen ermöglicht:

Amgen GmbH

Novartis Pharma GmbH

Ultragenyx Germany GmbH



# ABLAUF DER STUDIE



## Schritt 1

Behandelndes ärztliches Fachpersonal klärt auf und holt schriftliche Einwilligungserklärung ein.



## Schritt 2

Behandelndes ärztliches Fachpersonal füllt Arztfragebogen aus.

AB JETZT AUCH DIGITAL



## Schritt 3

Patient\*innen füllen einen Fragebogen aus – digital, auf Papier oder per Telefoninterview mit Unterstützung von CaRe High.

AB JETZT AUCH DIGITAL



## Schritt 4

Versand des Familien-Info-Pakets mit Informationen über FH und Kaskadenscreening (siehe rechts).



## Schritt 5

Zwei Folgebefragungen durch CaRe High – etwa nach 2,5 und 5 Jahren.

AB JETZT AUCH DIGITAL

# KASKADENS(CREENING)

**Bestätigt sich bei Ihnen die FH-Diagnose, bitten wir Sie:**



Ihre Verwandten zu informieren.



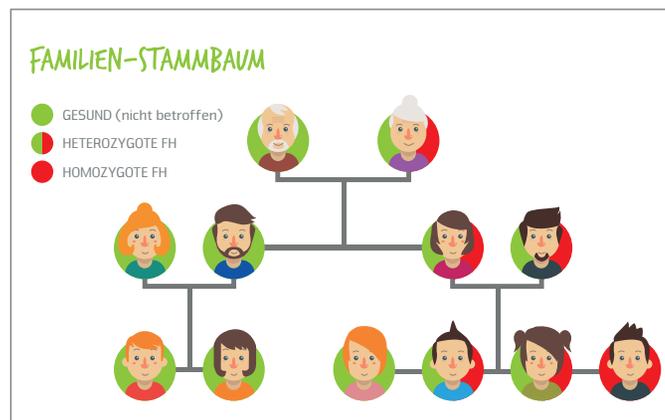
Ihre Verwandten um (schriftliche) Erlaubnis zur Kontaktaufnahme zu bitten. Anschließend meldet sich CaRe High.

Liegt die Kontakterlaubnis Ihrer Angehörigen vor, werden sie von einer\*m CaRe High-Mitarbeiter\*in eingeladen, an der Studie teilzunehmen.

CaRe High hilft Ihren Angehörigen dabei, eine\*n teilnehmende\*n Arzt\*Ärztin in deren Nähe zu finden oder versucht, deren Arzt\*Ärztin für CaRe High zu gewinnen.

Besonders bei jüngeren FH-Patient\*innen kann das Risiko für eine Herz-Kreislauf-Erkrankung durch frühzeitige Diagnose und Therapieansatz auf das der Allgemeinbevölkerung gesenkt werden. Sie können dadurch 15–21 Lebensjahre gewinnen.

Aber auch ältere Patient\*innen profitieren von der Identifikation, indem Spätfolgen verhindert werden können.



# FÜR IHRE FRAGEN ODER WEITERE INFORMATIONEN



## TEAM MANNHEIM

CaRe High  
c/o SYNLAB Akademie  
P5, 7  
68161 Mannheim  
Telefon (0173) 1889 272  
Telefax (0621) 86 429 875  
E-Mail [info@carehigh.de](mailto:info@carehigh.de)

### Betreuung folgender Bundesländer

Baden-Württemberg, Bayern, Hessen,  
Niedersachsen, Nordrhein-Westfalen,  
Rheinland-Pfalz und Saarland

## TEAM BERLIN

Postfach 21010  
10121 Berlin  
Telefon (0173) 1889 272  
Telefax (0621) 86 429 875  
E-Mail [info@carehigh.de](mailto:info@carehigh.de)

### Betreuung folgender Bundesländer

Brandenburg, Berlin, Bremen, Hamburg,  
Mecklenburg-Vorpommern, Sachsen,  
Sachsen-Anhalt, Schleswig-Holstein  
und Thüringen

Für mehr Informationen  
besuchen Sie uns im Internet:  
[www.carehigh.de](http://www.carehigh.de)