

# HoFH

**Homozygote  
Familiäre  
Hypercholesterinämie**



**Könnte Ihr extrem hoher Wert schlechten Cholesterins (LDL-C) ein Risiko für ein Herz-Kreislauf-Ereignis darstellen?**

**Sie leben möglicherweise mit einer sehr seltenen Erbkrankheit namens homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH).**

***Erkennen Sie die Anzeichen einer HoFH, damit Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über eine mögliche Diagnose und Behandlungsmöglichkeiten sprechen können.***

# HoFH erkennen

**Etwa einer von 300.000 Menschen ist von HoFH betroffen. Viele von ihnen werden nicht oder erst später im Leben mit der Diagnose konfrontiert.**



**HoFH ist eine Erbkrankheit, die es Ihrem Körper erschwert, schlechtes Cholesterin (LDL-C) abzubauen.**

An HoFH zu leiden bedeutet, dass Sie extrem hohe Werte schlechten Cholesterins (LDL-C) haben, die **5x so hoch oder noch höher sind als der angestrebte Wert** (> 10mmol/L bei HoFH gegenüber 1.8 mmol/L Zielwert für Erwachsene ohne kardiovaskuläres Risiko).

**Sie leben möglicherweise mit einer sehr seltenen Erbkrankheit namens homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH).**

# Durch das Erkennen von HoFH können Sie möglicherweise frühzeitig diagnostiziert und behandelt werden.



## WERTE SCHLECHTEN CHOLESTERINS (LDL-C-WERTE)

Extrem hohe Werte schlechten Cholesterins, die schwer zu regulieren sein können



## GENETISCHES LEIDEN

HoFH wird von Ihren Eltern vererbt



## SICHTBARE ANZEICHEN

Cholesterinablagerungen:

- An den Gelenken und Sehnen (Xanthome)
- In den Augen (Arcus corneae) und um die Augenlider (Xanthelasma)

**Wird HoFH nicht behandelt, kann dies schon in der Kindheit zu Herz-Kreislauf-Erkrankungen führen. Zu diesen gehören:**



Herzinfarkt



Schlaganfall



Schädigung des Herzens

**Werden die Anzeichen von HoFH erkannt, können Sie diagnostiziert und sofort behandelt werden.**

**Es ist wichtig, HoFH frühzeitig zu diagnostizieren, denn eine frühzeitige Behandlung verringert das Risiko und verhindert Komplikationen.**

**Ein Leben mit hohen LDL-C-Werten aufgrund von HoFH kann zu Herzproblemen führen.**

#### **BEI DER GEBURT**


Werte an schlechtem Cholesterin sind viel höher, als sie sein sollten, bis zu 18 mmol/L oder höher

**Krankheit beginnt bei der Geburt**

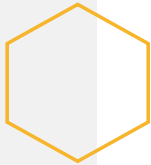
#### **WÄHREND DER KINDHEIT**

Cholesterin beginnt sich in den Blutgefäßen und an den Herzklappen abzulagern

**In schweren Fällen von HoFH kann ein erster Herzinfarkt vor dem Alter von 10 Jahren auftreten**



**Je früher Sie eine Diagnose erhalten, desto früher können Sie mit einer Behandlung zur Senkung der Werte Ihres schlechten Cholesterins beginnen.**





## WÄHREND DER JUGEND

Die Cholesterinablagerung setzt sich fort, verengt und verhärtet die Arterien und Herzklappen und beeinträchtigt die Funktion des Herzens

**Auch bei weniger schweren Fällen von HoFH können schwerwiegende herzbedingte Ereignisse auftreten**

## IM ERWACHSENENALTER

Starke Ablagerungen verhärtet die Arterien und Herzklappen und können zu Herzinfarkt und Herzversagen führen

**Die Langzeitüberlebensprognosen verschlechtern sich, selbst bei medizinischer Standardbehandlung**



**HoFH kann sowohl gravierende körperliche als auch seelische Auswirkungen haben.**



**Zusätzlich zu den herzbedingten Risiken kann sich HoFH auch wie folgt auf Sie auswirken:**



### **Körperlich:**

Cholesterinablagerungen können Gelenkschmerzen verursachen und Bewegung schmerzhaft machen.



### **Seelisch:**

Eine HoFH-Diagnose zu erhalten, kann überwältigend sein. Es ist normal, Gefühle wie Scham, Angst oder Einsamkeit zu verspüren.

Sie könnten sich isoliert fühlen, weil Bewegung Ihnen Schmerzen bereitet, und es Ihnen somit schwerfällt, sozial aktiv zu sein.

Diese Gefühle sind kein Symptom von HoFH, sondern eine Begleiterscheinung davon. Wenden Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt, wenn Sie zusätzliche Hilfsmittel brauchen, um mit der emotionalen Komponente von HoFH fertig zu werden.

# HoFH wird oft unterdiagnostiziert oder falsch diagnostiziert.



Familiäre Vorbelastung



Eine körperliche Untersuchung



Eine Blutuntersuchung

## Sprechen Sie nach einer Diagnose mit Ihren Familienmitgliedern über HoFH

HoFH ist eine **vererbte Erkrankung**. Die Wahrscheinlichkeit, dass Ihre Geschwister an HoFH leiden, liegt bei 1 zu 4, die Wahrscheinlichkeit, dass sie HeFH haben, bei 1 zu 2.

**Wenn Sie den Verdacht haben, dass Sie oder ein Familienmitglied an HoFH leiden könnten, wenden Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt, um sich entsprechend untersuchen zu lassen.**

Die Leitlinien empfehlen, dass Ärztinnen und Ärzte ein sogenanntes Kaskadenscreening durchführen, um festzustellen, wer in Ihrer Familie an FH leidet.

HeFH=heterozygote familiäre  
Hypercholesterinämie  
FH=familiäre Hypercholesterinämie



# Wird HoFH frühzeitig behandelt, kann dies ernste Gesundheitsrisiken verringern.

## Hier ein paar Dinge, die Sie tun können:



Erkennen Sie HoFH frühzeitig, um das Risiko herzbedingter Ereignisse, wie z. B. eines Herzinfarkts, zu senken.



Lassen Sie so früh wie möglich eine Diagnose erstellen, damit Sie mit einer geeigneten Therapie beginnen können.



Lassen Sie sich behandeln, um Ihre Werte schlechten Cholesterins (LDL-C) zu senken und herzbedingte Risiken zu verringern.

## Zu den Behandlungsmöglichkeiten von HoFH gehören:

- Änderungen des Lebenswandels (Ernährung, Bewegung, etc.)
- Medikamente (Statine, PCSK9-Hemmer und andere)
- Neuartige Therapien
- Herausfiltern des schlechten Cholesterins (Apherese)
- Lebertransplantation (in extremen Fällen)



**Wenn Ihre HoFH nicht ausreichend behandelt wird, kann das Risiko, dass Sie an einem herzbedingten Ereignis sterben, um mehr als das 10-Fache erhöht sein\*.**

**Wenden Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt, um sich diagnostizieren zu lassen und um über die Erstellung eines für Sie geeigneten LDL-C-Behandlungsplans zu sprechen.**

\*Das Risiko ist individuell unterschiedlich und hängt unter anderem vom Gesamt-Cholesterinspiegel und der bisherigen Behandlung ab.  
PCSK9=Proteinkonvertase Subtilisin/Kexin Typ 9.



# HoFH mag überwältigend erscheinen, aber Sie sind nicht allein.

## Möchten Sie mehr darüber erfahren, wie Sie mit HoFH leben können?

Die Community der familiären Hypercholesterinämie (FH) kann Sie in Bezug auf HoFH begleitend unterstützen.

Wenden Sie sich an die FH Europe Foundation, um mehr über HoFH und die Unterstützung zu erfahren, die diese Gemeinschaft den Menschen, die mit HoFH leben, und ihren Familien bietet.

<https://fheurope.org/>



**FH Europe  
Foundation**

Die FH Europe Foundation ist ein Patientennetzwerk, das sich aktiv für die Verbesserung des europaweiten Bewusstseins, Verständnisses und Zugangs zu Diagnose und Behandlung von vererbten Lipidstörungen, einschließlich HoFH, einsetzt.

### Lesen Sie sich ihre Seite zu HoFH

(<https://fheurope.org/about-hofh/homozygous-familial-hypercholesterolaemia/>) durch, um mehr über ein Leben mit HoFH zu erfahren.

### Eine Patientengruppe in Ihrer Nähe finden Sie unter

<https://fheurope.org/who-we-are-network/>

Diese Links sind nur zur Information gedacht und nicht dazu, den medizinischen Rat Ihrer Ärztin oder Ihres Arztes zu ersetzen. Wenden Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder Ihr Pflegepersonal, wenn Sie Fragen zu Ihrer Krankheit oder Ihrem Behandlungsplan haben.





**Wird HoFH nicht behandelt, kann dies zum Herzinfarkt und sogar zum Tod vor dem 30. Lebensjahr führen.**

**Senken Sie Ihr Risiko durch eine frühzeitige Diagnose!**

**Informieren Sie sich über die Anzeichen und Symptome von HoFH, damit Sie Ihre Behandlung beginnen können:**



Extrem hohe Werte  
schlechten Cholesterins



Herzinfarkt oder  
herzbedingtes Ereignis  
in jungem Alter



Familiäre Vorbelastung  
in Bezug auf Herzinfarkte  
in jungem Alter und/oder  
familiäre Vorbelastung  
in Bezug auf FH



Cholesterinablagerungen  
in der Haut, an den  
Sehnen und in den Augen

**Sprechen Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über eine Diagnose. Mit der richtigen frühzeitigen Diagnose können Sie Massnahmen ergreifen, um Ihr schlechtes Cholesterin (LDL-C) mit einem auf Ihren Zustand zugeschnittenen Behandlungsplan zu senken.**

**ultragenyx**

© 2025 Ultragenyx Pharmaceutical Inc.  
Alle Rechte vorbehalten.  
Ultragenyx Europe GmbH  
Lichtstrasse 35  
Postfach 3775  
CH-4002 Basel

CH-MRCP-UX858-00996 10/2025