

Die Geschichte von Annalena

Leben mit einer Erbkrankheit, die zu selten diagnostiziert wird

Michaela Wolf, Vorstandsvorsitzende CholCo e. V., Frankfurt, und Friederike Wentingmann, Bochum

Durch einen Zufall wurde bei der damals achtjährigen Annalena Wolf ein massiv erhöhter LDL-Cholesterinwert festgestellt. Kurz darauf diagnostizierte man bei ihr und ihrer Familie eine Erbkrankheit: *Familiäre Hypercholesterinämie* (FH). Diese Stoffwechselerkrankung ist kaum bekannt, obwohl sie zu den häufigsten genetischen Störungen gehört und allein in Deutschland schätzungsweise 200 000 Menschen darunter leiden. Wenn *beide* Eltern von dem Gendefekt betroffen sind (*homozygote* Form), sind ihre Nachkommen schon in der Kindheit von Herzinfarkt oder Schlaganfall bedroht. Wenn nur *ein* Elternteil den Gendefekt aufweist (*heterozygote* Form), steigt die Gefahr etwa ab dem 30. Lebensjahr. Leidet ein Elternteil an familiärer Hypercholesterinämie, liegt die Wahrscheinlichkeit bei 50 Prozent, dass Nachkommen ebenfalls daran erkranken.

Auf den ersten Blick ist die heute 16-jährige Annalena ein ganz normales Mädchen. Die Frankfurter Gymnasiastin treibt regelmäßig Sport, äußerlich deutet nichts auf ihre Erbkrankheit hin. Diese vermeintliche Beschwerdefreiheit ist ein Grund, warum familiäre Hypercholesterinämie nur bei 1–10% der Betroffenen diagnostiziert wird. Zudem lassen hierzulande viele erst jenseits des 30. Lebensjahres ihren Cholesterinwert ermitteln – für einige ist es dann fast oder schon zu spät: Sie stehen kurz vor dem ersten Herzinfarkt oder haben bereits ein solch dramatisches Ereignis hinter sich.

Durch einen Zufall zur Diagnose

In Annalenas Fall war es purer Zufall, dass die Erbkrankheit entdeckt wurde. Nach einem Zeckenbiss kämpfte das Mädchen tagelang mit

hohem Fieber. Mutter Michaela Wolf, selbst Krankenschwester, glaubte an eine Borreliose. Bei den Bluttests wurde ein extrem erhöhter Cholesterinwert festgestellt.

Die daraufhin verordnete strenge Diät hatte kaum Auswirkungen. Nachdem sich Annalena drei Monate ohne tierische Fette, nur mit hochwertigen Pflanzenfetten und Sojaprodukten ernährt hatte, war ihr Cholesterinwert noch immer sechs Mal so hoch wie normalerweise bei Kindern ihres Alters. Da bei ihrem Vater hohe und bei ihrer Mutter leicht erhöhte Blutfettkonzentrationen bekannt waren, wurde die Familie genetisch untersucht. Die Diagnose: Annalena leidet an der schwierig zu behandelnden homozygoten Form der familiären Hypercholesterinämie – sie hat also das Gen von ihren beiden heterozygot betroffenen Eltern geerbt. Bei Annalenas großer Schwester wurde ebenfalls die heterozygote Form der Erbkrankheit festgestellt.

Mit der Diagnose allein

Der Schock, seit Jahren unbemerkt an einer wenig bekannten Erbkrankheit zu leiden, wurde durch die unsensible Reaktion des damaligen Arztes der Familie noch verstärkt: Er informierte das Ehepaar Wolf, dass Kinder mit derart hohen Cholesterinwerten unbehandelt vor dem 15. Lebensjahr einen Herzinfarkt oder Schlaganfall erleiden – und Annalena hörte alles mit. Lange Zeit litt das Mädchen danach unter Schlafstörungen und hatte große Angst, bald sterben zu müssen. Eine Behandlung mit Medikamenten wurde begonnen, auf die Fragen der Wolfs ging der Arzt jedoch nicht ein. Er ließ die erschütterte Familie mit ihren Ängsten allein.



Die Familie hilft sich selbst

Also begab sich Mutter Michaela Wolf selbst auf die Suche nach Experten. Doch weder Ärzte noch Ernährungsberater kannten das Krankheitsbild. Im Internet stieß sie schließlich auf die Österreicherin Gabriele Hanauer-Mader, deren Tochter Lena-Rosa auch an Familiärer Hypercholesterinämie leidet. Zwischen den Familien entwickelte sich eine Freundschaft und der Wunsch, in Deutschland und Österreich Patientenorganisationen zu gründen. Michaela Wolf wollte es anderen Familien mit derselben Erbkrankheit ersparen, in Angst zu leben und verzweifelt nach Informationen zu suchen. Ein Zufall führte sie kurze Zeit darauf mit Ärzten zusammen, denen an einer Gründung einer Patientenorganisation zum Thema *Familiäre Hypercholesterinämie* gelegen war.

Eine Patientenorganisation entsteht

So gründete Michaela Wolf Anfang 2011 mit zehn weiteren Betroffenen unter der Schirm-

herrschaft der ASIM (*Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin*) und der *Lipid-Liga* den Verein *Cholesterin & Co*, Patientenorganisation für Patienten mit Familiärer Hypercholesterinämie oder anderen schweren genetischen Fettstoffwechselstörungen, kurz *CholCo*. Bis heute ist sie Vorstandsvorsitzende des Vereins.

Ziele von CholCo sind der Erfahrungsaustausch zwischen Patienten, die bestmögliche medizinische Versorgung von Betroffenen, die flächendeckende Vorbeugung und Diagnose von Familiärer Hypercholesterinämie, die Förderung und Sammlung wissenschaftlicher Arbeiten sowie die Interessenvertretung gegenüber Kostenträgern. Außerdem gibt die Patientenorganisation Tipps im Umgang mit medizinischen Leistungsträgern und forciert die Vernetzung mit dem *European FH Patient Network* und der *Internationalen FH Foundation*, um eine bessere Aufklärung zu ermöglichen.

„Wenn Familiäre Hypercholesterinämie früh genug erkannt wird, kann man häufig durch Änderung der Ernährung und des Lebensstils sowie durch Medikamente eine Herz-Kreislauf-Erkrankung wie Herzinfarkt oder Schlaganfall verhindern. Die wichtigste Forderung von CholCo ist daher eine landesweite, standardmäßige Cholesterinbestimmung für Kinder – das könnte viele Leben retten“, erklärt Michaela Wolf.

Ehrenamtliches Engagement

Trotz seiner mit aktuell 220 Mitgliedern vergleichsweise geringen Größe ist CholCo ein sehr aktiver Verein. Regelmäßig trifft Michaela Wolf Lipidexperten, reist zu internationalen Kongressen, leitet Selbsthilfetreffen und spricht mit Krankenkassen und Politikern – ehrenamtlich neben ihrer Berufstätigkeit. Um Kindern und Jugendlichen mit Fettstoffwechselstörungen eine kompetente und einfühlsame Aufklärung zu bieten, hat CholCo gemeinsam mit Lipidexperten eine Kinderbroschüre verfasst. Diese sieht in Kürze auf der frisch überarbeiteten Internetseite www.cholco.de zur Verfügung.