DUTCH LIPID CLINIC NETWORK (DLCN)-KRITERIEN FÜR DIE DIAGNOSE DER HETEROZYGOTEN FAMILIÄREN HYPER-CHOLESTERINÄMIE BEI ERWACHSENEN¹

Familiananamasa	
Familienanamnese	Punkte
Verwandter 1. Grades mit vorzeitiger Koronarer Herz- krankheit (KHK)# oder	1
Verwandter 1. Grades mit LDL-Cholesterin > 95. Perzentile nach Alter, Geschlecht	1
Verwandter 1. Grades mit Sehnenxanthomen	2
Verwandter 1. Grades mit Arcus lipoides corneae	2
Kinder <18 J. mit LDL-Cholesterin >95. Perzentile nach Alter, Geschlecht	2
Persönliche Anamnese	Punkte
Vorzeitige KHK [#]	2
Vorzeitige periphere oder cerebrale Gefässkrankheit [#]	1
Körperliche Untersuchung	Punkte
Sehnenxanthome	6
und/oder Arcus lipoides corneae < 45 Jahre	4
LDL-Cholesterin	Punkte
>325 mg/dl	8
251–325 mg/dl	5
191-250 mg/dl	3
155-190 mg/dl	1
Molekulargenetische Untersuchung (DNA-Analyse)	Punkte
Nachgewiesene Mutation in den Genen für LDLR, ApoB	8

^{*} Vorzeitige KHK, periphere oder cerebrale Gefässkrankheit: Männer < 55 Jahre. Frauen < 60 Jahre

Berechnung der Gesamtpunktzahl

oder PCSK9

Für die Berechnung der Gesamtpunktzahl wird pro Kategorie jeweils nur der höchst zutreffende Score berücksichtigt. Wenn etwa in einer Familie sowohl eine Dyslipidämie, eine KHK und Sehnenxanthome vorkommen, beträgt der Score 2. Wenn nur Personen mit erhöhtem LDL-Cholesterin und frühzeitiger KHK vorkommen, jedoch keine Xanthome und keine Kinder mit erhöhtem LDL-C, beträgt der zutreffende Score dagegen nur 1.

Die Gesamtpunktzahl des Scores gibt die Wahrscheinlichkeit an, mit welcher eine FH vorliegt:

0-2: FH unwahrscheinlich 6-8: FH wahrscheinlich

3–5: FH möglich >8: FH definitiv



¹Nordestgaard et al. EHJ. 2013; 34: 3478–3490 sc-at-amgi45-01238 Apr 2023