



In Zusammenarbeit mit der  
Deutschen Gesellschaft für  
Lipidologie e. V. (DGFL) - Lipid-Liga

Vorsitzender: Prof. Dr. med. Oliver  
Weingärtner, Jena

# VRONI: Früherkennung statt Herzinfarkt

## Familiäre Hypercholesterinämie im Fokus

Veronika Sanin, Deutsches Herzzentrum München

### Familiäre Hypercholesterinämie ist häufig!

In Deutschland leben über 300.000 Menschen mit familiärer Hypercholesterinämie (FH). Dabei handelt es sich um die häufigste genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, die durch deutlich erhöhte LDL-Cholesterinwerte (LDL-C) bereits von Kindheit an charakterisiert ist. Kardiovaskuläre Folgeerkrankungen wie vorzeitige Herzinfarkte und Schlaganfälle gehören zu den führenden Morbiditäts- und Mortalitätsursachen und bestimmen die Prognose der Betroffenen. Ohne entsprechende Therapie entwickeln 50 % der Männer vor dem 50. Lebensjahr und 30 % der Frauen vor dem 60. Lebensjahr eine koronare Herzerkrankung [1]. Adäquat behandelte FH-Patienten haben dagegen dieselbe Prognose wie die Normalbevölkerung. Die Chancen einer frühzeitigen und effektiven Therapie bleiben jedoch in den meisten Fällen ungenutzt: Nur ein geringer einstelliger Prozentsatz der FH-Patienten wird identifiziert und adäquat behandelt.

### Prävention durch Früherkennung

Die FH kann durch Messung des LDL-C-Spiegels, kombiniert mit gezielten genetischen Analysen bei Menschen mit erhöhten LDL-C-Werten, sicher und einfach diagnostiziert werden. Durch die Kombination aus LDL-C-Bestimmung und genetischer Analyse ergibt sich ein positiver prädiktiver Wert von nahezu 100 %. Auf europäischer Ebene wird deshalb ein systematisches Programm zur Früherkennung der FH empfohlen, welches auf die präventive Erkennung und Behandlung im Kindesalter abzielt [2, 3].

In diesem Zusammenhang wurde das pädiatrische FH-Screening 2021 vom Best-Practice-Portal der Europäischen Kommission für öffentliche Gesundheit als eine der besten Vorgehensweisen zur Primärprävention anerkannt [4].

### Herzinfarkt mit 35? Ohne mich!

Deutschland galt lange als Schlusslicht im Ländervergleich bei der Identifikation und Behandlung der FH. Mit der VRONI-Studie hat sich das geändert: Unter dem Motto „Herzinfarkt mit 35? Ohne mich!“ läuft seit 2020 unter der Leitung des Deutschen Herzzentrums München ein erfolgreiches FH-Screening. Die VRONI-Studie wird vom Berufsverband der Kinder- und Jugendärzten und mittlerweile über 850 Kinder- und Jugendärzten tatkräftig unterstützt. Im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen U9 bis J1 (5–14 Jahre) werden Kinder durch einen Picky in die Fingerbeere (Kapillarblutabnahme) auf erhöhte LDL-C-Werte gescreent. Bei einer LDL-C-Konzentration über 130 mg/dl erfolgt eine weitere molekulargenetische Untersuchung auf FH (**Abb. 1**).

Über 33.000 Kinder wurden bereits gescreent. In 7,1 % der Fälle lagen erhöhte LDL-C-Werte vor und bei 337 Kindern (1 %) konnte eine pathogene Mutation nachgewiesen werden. Diese Kinder hatten signifikant höhere LDL-C-Werte (Median: 179 mg/dl) im Vergleich zu jenen ohne Mutation (140 mg/dl). Allerdings zeigen sich überlappende Verteilungen, weshalb eine genetische Analyse essenziell für eine sichere Diagnose ist.

### FH – Na und?

Die VRONI-Studie bietet betroffenen Kindern und Familien ein umfassendes Beratungs- und Unterstützungsangebot.

Auch Kinder- und Jugendärzte werden zum weiteren Vorgehen bzw. zur Einleitung einer medikamentösen Therapie beraten. Zudem wird ein Kaskadenscreening im Rahmen einer genetischen Online-Beratung sowie ein Speicheltest angeboten. Da FH autosomal-dominant vererbt wird – statistisch sind 50 % aller Angehörigen betroffen – ist die frühzeitige Einbindung der Familie essenziell.

### Je früher, desto besser!

Die frühzeitige Senkung des LDL-C ist entscheidend, um bei FH langfristige kardiovaskuläre Folgeerkrankungen zu vermeiden. Eine Anpassung der Ernährung sowie ein gesunder Lebensstil senken das Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen, beeinflussen den LDL-C-Spiegel bei FH aber nur marginal. Kinder mit FH benötigen eine medikamentöse Therapie. Statine sind hierzu seit vielen Jahren zugelassen und erprobt, so wird z. B. Rosuvastatin ab dem sechsten Lebensjahr erfolgreich bei Kindern mit FH eingesetzt.

Die Wirksamkeit und Sicherheit von Statinen wurden in umfassenden wissenschaftlichen Untersuchungen nachgewiesen. Eine große niederländische Studie mit einer 20-jährigen Beobachtungsdauer zeigte bei Kindern mit FH unter Statintherapie ab dem 12. Lebensjahr eine erhebliche Risikoreduktion für das Auftreten einer kardiovaskulären Erkrankung. Von den 156 unbehandelten Eltern starben 11 vor dem 40. Lebensjahr an einem Herzinfarkt, während in der behandelten Gruppe keine Ereignisse auftraten [5]. Die Studie belegte, dass sich das Risiko für schwerwiegende kardiovaskuläre Folgeerkrankungen unter Therapie deutlich senken lässt und dem der Normalbevölkerung

entspricht [6, 7]. Zudem stützt ein sehr gutes Verträglichkeits- und Sicherheitsprofil den breiten europäischen und internationalen Konsens zur medikamentösen und frühzeitigen Behandlung bei FH.

Trotzdem zeigten die ersten Erfahrungen der VRONI-Studie, dass die adäquate Behandlung von Kindern mit FH eine große versorgungsmedizinische Herausforderung darstellt. Die betreuenden Ärzte müssen für die Erkrankung an einer FH sensibilisiert werden und sich im zweiten Schritt fachlich weiterbilden. Daher umfasst die VRONI-Studie auch große Aufklärungskampagnen rund um das Thema FH. Zur systematischen Erfassung dieser ersten Bemühungen wird regelmäßig der Therapiestatus der identifizierten Kinder telefonisch erhoben. Die letzte Abfrage zeigt erste Erfolge: 75 % der Kinder mit FH werden medikamentös behandelt und erreichen dadurch die empfohlenen LDL-C-Zielwerte.

### Screening zur U9!

Das Kindesalter stellt die latente Phase der Erkrankung dar und gilt als der optimale Screening-Zeitpunkt. In diesem Alter spiegeln die LDL-C-Werte vorwiegend die genetische Veranlagung wider. Ernährungsgewohnheiten oder hormonelle Einflüsse spielen eine untergeordnete Rolle. Während sich bei Erwachsenen die LDL-C-Werte von FH-Patienten und Gesunden oft überschneiden, sind bei Kindern diese beiden Kollektive durch die oft niedrigeren LDL-C-Werte nicht Betroffener sehr gut differenzierbar [8, 9].

Die nahezu flächendeckende Teilnahme (98 %) an der U9 im 5. Lebensjahr bietet eine einzigartige Chance zur Früherkennung von FH. Eine frühzeitige Diagnose und Therapie ab dem 6. Lebensjahr senkt das kardiovaskuläre Risiko erheblich – sowohl für Kinder als auch für ihre Eltern. Das U9-Screening ermöglicht zudem ein Kaskadenscreening betroffener Familien – deutlich vor dem durchschnittlichen ersten Herzinfarkt bei FH-Patienten (38,4 Jahre) [10].

Modellrechnungen zeigen, dass ein universelles FH-Screening mit anschließendem Kaskadenscreening nach 19 Jahren 50% der FH-Patienten identifizieren kann [11]. In den Niederlanden (Scree-

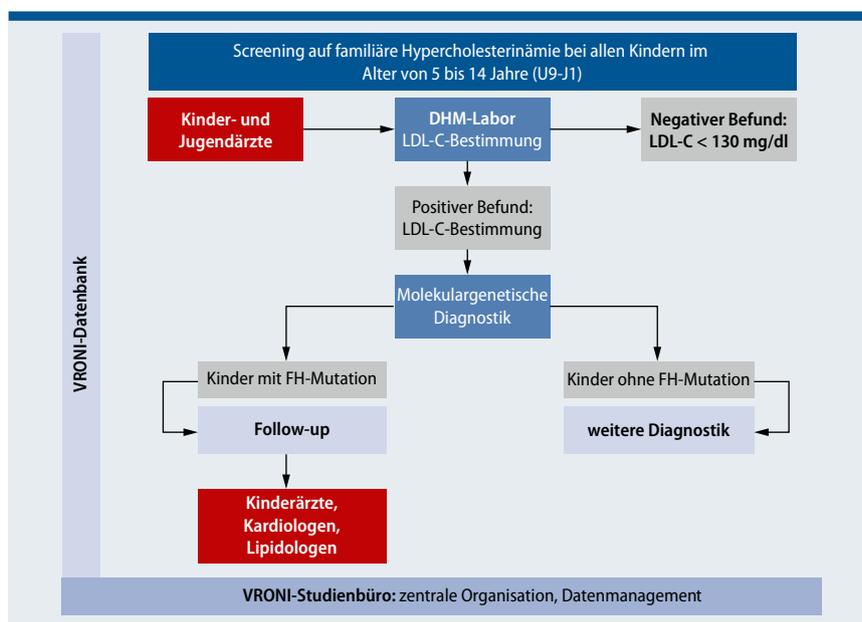


Abb. 1: Schematischer Ablauf des Screenings auf familiäre Hypercholesterinämie

ningstart 1994) konnten durch das Screening 75 % der Herzinfarkte bei FH-Patienten verhindert werden [7].

### VRONI: Modell und Meilenstein

Die VRONI-Studie zeigt praxisnah, wie ein effektives Früherkennungsprogramm durch interdisziplinäre Kooperation umgesetzt werden kann. Mit der Vision, medizinisch-wissenschaftliche, ethische und organisatorische Aspekte einer effektiven FH-Früherkennung und Vorsorge zu erforschen, ging VRONI 2021 an den Start und bildet damit die Grundlage für eine Integration in die Regelversorgung in Deutschland.

Die Ergebnisse der Vroni-Studie waren gemeinsam mit den pädiatrischen und kardiologischen Fachgesellschaften in Bayern impulsgebend für wesentliche Teile des „Gesunden-Herz-Gesetzes“, welches am 29. August 2024 vom Bundeskabinett verabschiedet wurde. Zudem hat VRONI maßgeblich dazu beigetragen, das Bewusstsein für die Bedeutung der Früherkennung einer FH zu schärfen.

VRONI ist mittlerweile auch in Norddeutschland etabliert und hat ein weiteres Studienzentrum in Hannover. Es wird von der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK), der Deutschen Herzstiftung und der Schwiete Stiftung unterstützt.

### Fazit

Die Früherkennung der familiären Hypercholesterinämie (FH) ist entscheidend. Sensitiv und spezifisch lassen sich bereits frühzeitig Laborbefunde auswerten, die anschließend durch genetische Tests bestätigt werden. Die effektivste und kostengünstigste Methode zur Früherkennung ist ein universelles Screening bei der U9 mit anschließendem reversen Familienscreening. Diese Methode identifiziert deutlich mehr Betroffene und senkt nachhaltig das Risiko für Folgeerkrankungen. Wir müssen diese Chance nutzen: Investitionen in ein umfassendes FH-Screening verbessern die Herz-Kreislauf-Gesundheit in Deutschland und schützen die nächste Generation vor vermeidbaren Erkrankungen.

### Literatur



als Zusatzmaterial unter <https://doi.org/10.1007/s15027-025-3804-3> in der Online-Version dieses Beitrags



**Dr. med. Veronika Sanin**  
Klinik für Herz- und Kreislauferkrankungen  
Deutsches Herzzentrum München  
TUM Universitätsklinikum  
Lazarettstraße 36  
80636 München