Humangenetisches Kurzgutachten für die Krankenversicherung

Familiäre Hypercholesterinämie – Testung eines Kindes

Medizinische Notwendigkeit einer gezielten Untersuchung auf die familiäre LDLR-Variante bei einer Achtjährigen mit leicht erhöhtem LDL-Cholesterin

Fiktiver Musterfall – Fall, Personen, Abläufe und Beauftragung sind simuliert, kein reales Gutachten. Zitierte Quellen sind real.

Auftraggeber	Private Krankenversicherung [fiktiv], Leistungsabteilung Ambulant	Zeichen	KV-2026-09256 [fiktiv]
Versicherte Person	L. H. [fiktiv], geb. 2018	Datum	8. November 2026

Ergebnis in Kürze

Die gezielte Untersuchung auf die beim Vater gesicherte *LDLR*-Variante entspricht der aktuellen Konsensempfehlung der European Atherosclerosis Society (2026). Das LDL-Cholesterin des Kindes erfüllt bereits das klinische Kriterium, gesichert wird die Diagnose aber erst durch den Gentest. Ein positiver Befund führt nicht automatisch zur Statintherapie, sondern zu einer strukturierten Risikobewertung und Verlaufskontrolle. Ein negativer Befund schließt die familiäre Variante aus, nicht jede andere Fettstoffwechselstörung.

1. Auftrag und Fragestellung

Die Versicherung bittet um eine humangenetische Stellungnahme zur Erstattung einer gezielten molekulargenetischen Untersuchung bei der versicherten Tochter eines Patienten mit familiärer Hypercholesterinämie. Sie hält eine wiederholte Bestimmung der Blutfette für ausreichend. Gefragt wird nach der medizinischen Notwendigkeit der genetischen Untersuchung. Ob die Voraussetzungen des § 14 Gendiagnostikgesetz für eine genetische Untersuchung bei einer nicht einwilligungsfähigen Person erfüllt sind, ist ärztlich und rechtlich im Einzelfall zu prüfen und nicht Gegenstand dieser Stellungnahme.

2. Aktenlage

Für diesen fiktiven Musterfall gilt: Der 46-jährige Vater erlitt mit 44 Jahren einen Herzinfarkt. Bei ihm wurde eine pathogene Variante im *LDLR*-Gen nachgewiesen. Die konkrete Variante ist in den fiktiven Akten nicht bezeichnet, ihre Einstufung als pathogen wird als Annahme des Musterfalls zugrunde gelegt. Die achtjährige Tochter ist klinisch unauffällig und normalgewichtig. Ihr LDL-Cholesterin lag bei zwei Messungen im Abstand von drei Monaten bei 3,1 und 3,3 mmol/l (121 und 128 mg/dl). Lipoprotein(a) wurde bisher nicht bestimmt. Die Mutter hat normale Blutfette. Die Kinderärztin hat die gezielte Untersuchung nach humangenetischer Beratung der Eltern veranlasst.

3. Beurteilung

Erbgang und Risiko. Die heterozygote familiäre Hypercholesterinämie wird autosomal-dominant vererbt. Die Tochter hat die väterliche Variante mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent geerbt. Die Erkrankung führt von Geburt an zu erhöhtem LDL-Cholesterin und unbehandelt zu vorzeitiger koronarer Herzkrankheit [1].

Diagnosekriterien. Nach dem Konsens der European Atherosclerosis Society von 2026 gilt bei einem Kind mit einem genetisch diagnostizierten Elternteil ein LDL-Cholesterin über 3,0 mmol/l (über 115 mg/dl) als klinisches Kriterium. Als gesichert gilt die Diagnose bei Nachweis einer krankheitsverursachenden Variante. Der Konsens empfiehlt, jedem Kind mit Verdacht auf familiäre Hypercholesterinämie eine genetische Untersuchung anzubieten. Ist die familiäre Variante bekannt, genügt eine gezielte Untersuchung [2]. Die Werte der Versicherten erfüllen das klinische Kriterium knapp. Sie liegen aber in einem Bereich, in dem auch Kinder ohne die Variante liegen können.

Was der Befund entscheidet. Bei positivem Befund ist die Diagnose gesichert. Der Konsens sieht den Beginn einer medikamentösen Therapie im Fenster von 6 bis unter 10 Jahren vor, ideal ab 6 Jahren. Für diese Altersgruppe nennt er ein LDL-Ziel von höchstens 3,5 mmol/l (135 mg/dl), bei einem wesentlichen Risikoverstärker wie Lipoprotein(a) von mindestens 250 nmol/l höchstens 3,0 mmol/l (115 mg/dl) [2]. Die

Werte der Versicherten liegen derzeit unter dem allgemeinen Ziel. Aus einem positiven Befund folgt deshalb keine automatische Statinindikation, sondern die Überweisung in eine Fettstoffwechselsprechstunde, die Bestimmung von Lipoprotein(a), die Prüfung weiterer Risikoverstärker und eine Verlaufskontrolle mit individueller Therapieentscheidung. Langzeitdaten zeigen den Nutzen einer im Kindesalter begonnenen Statintherapie [3].

Negativer Befund. Ein negativer Befund schließt die familiäre *LDLR*-Variante aus. Er schließt keine andere genetische, polygene oder erworbene Fettstoffwechselstörung aus. Das leicht erhöhte LDL-Cholesterin bliebe dann abzuklären, etwa durch Bestimmung von Lipoprotein(a) und Ausschluss sekundärer Ursachen [2]. Entfallen würde die Einordnung als familiäre Hypercholesterinämie mit ihren Konsequenzen für Therapieziele und Kontrolldichte.

Einordnung. Die gezielte Untersuchung ist die einzige Methode, die die Diagnose sichert oder die familiäre Ursache ausschließt. Die alleinige Wiederholung der Blutfettmessung kann diese Frage nicht beantworten. Die Testung von Angehörigen eines genetisch gesicherten Indexpatienten wird auch von einer internationalen Expertengruppe als Standard empfohlen [4].

4. Beantwortung der Fragen

Frage 1: Ist die gezielte genetische Untersuchung medizinisch notwendig?

> **Antwort:** Aus medizinischer Sicht ja. Sie entspricht der aktuellen Konsensempfehlung und ist die fachlich gebotene Methode, um die Diagnose zu sichern oder die familiäre Ursache auszuschließen. Die vertragliche Bewertung bleibt der Versicherung vorbehalten.

Frage 2: Genügt die wiederholte Kontrolle der Blutfette?

> **Antwort:** Nein. Sie erlaubt keine sichere Zuordnung zur familiären Erkrankung. Unabhängig vom Gentest bleiben Blutfettkontrollen aber Teil der weiteren Betreuung.

8. November 2026

Prof. Dr. med. Christian T. Thiel-Hirschmann, MBA
Facharzt für Humangenetik, apl. Professor an der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg

Literatur

1. Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease. Eur Heart J. 2013, 34(45): 3478-3490. doi:10.1093/eurheartj/eht273
2. Wiegman A, Bourbon M, Freiberger T, et al. Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents: a European Atherosclerosis Society consensus statement. Eur Heart J. 2026, 47(26): 3324-3346. doi:10.1093/eurheartj/ehag382
3. Luirink IK, Wiegman A, Kusters DM, et al. 20-Year Follow-up of Statins in Children with Familial Hypercholesterolemia. N Engl J Med. 2019, 381(16): 1547-1556. doi:10.1056/NEJMoa1816454
4. Sturm AC, Knowles JW, Gidding SS, et al. Clinical Genetic Testing for Familial Hypercholesterolemia: JACC Scientific Expert Panel. J Am Coll Cardiol. 2018, 72(6): 662-680. doi:10.1016/j.jacc.2018.05.044