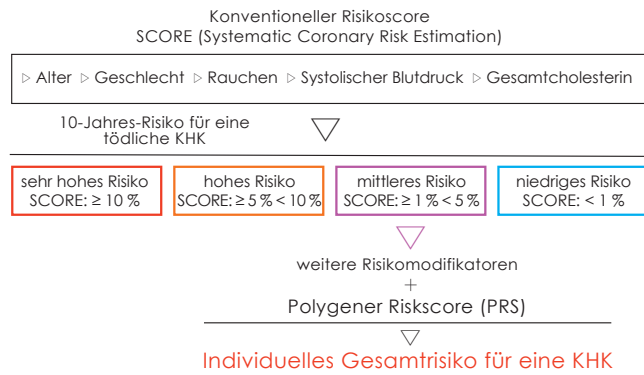


Trotz großer Fortschritte in der Diagnosestellung und Therapie sind Herz-Kreislauf-Erkrankungen die häufigste Todesursache in Deutschland. Die Einschätzung des persönlichen Risikos für eine koronare Herzerkrankung ist die Basis für präventive Maßnahmen.



Die Einschätzung des individuellen Risikos für eine koronare Herzerkrankung als Basis präventiver Maßnahmen

Das Risiko für eine koronare Herzerkrankung (KHK) sollte über die gesamte Lebenszeit hinweg beobachtet werden, weil sowohl das KHK-Risiko als auch dessen Prävention dynamisch sind.



### Risikostratifizierung mittels konventioneller Risikofaktoren (SCORE)

- ▷ Die Leitlinien der europäischen Gesellschaft für Kardiologie (ESC) empfehlen Erwachsenen älter als 40 Jahre, regelmäßig den SCORE (Systematic Coronary Risk Estimation) zu ermitteln, bei dem das persönliche KHK-10-Jahres-Risiko abgeschätzt werden kann.
- ▷ Die SCORE-Charts sind für scheinbar gesunde Personen vorgesehen, nicht für solche mit diagnostizierter koronarer Herzerkrankung.
- ▷ Bei diesen Personen resultiert das KHK-Risiko aus mehreren miteinander interagierenden Risikofaktoren. Basierend auf dem ermittelten SCORE kann ein KHK-Risiko zum Zweck der Prävention abgeschätzt werden.
- ▷ Um den SCORE zu ermitteln, müssen Alter, Geschlecht, Raucherstatus, Gesamtcholesterin und systolischer Bluthochdruck bekannt sein.

Der Polygenic Risk Score kann die Standardmethode ergänzen!



### Was ist der Polygenic Risk Score?

Um genetische Risikofaktoren zu identifizieren, werden große Kollektive von nicht betroffenen Personen und Personen mit koronaren Herzerkrankungen in genomweiten Assoziationsstudien bezüglich Millionen kleiner Unterschiede innerhalb ihres Genoms, den sogenannten SNPs (single nucleotide polymorphisms) miteinander verglichen. SNPs machen einen Großteil der Genomvariabilität zwischen den Menschen aus, in denen sowohl krankheitsfördernde als auch krankheits-schützende Faktoren zugrunde liegen. Die Effekte vieler krankheitsassoziierter SNPs werden gebündelt betrachtet und individuell **zu einem Polygenic Risk Score (PRS)** zusammengefasst. Durch umfassende Studien gelang es, anhand des PRS Personen mit einem erhöhten Risiko für Herzinfarkte zu erkennen.

### Der Polygenic Risk Score eröffnet neue Möglichkeiten der Primärprävention

- ▷ Es wurde ein additiver Einfluss von konventionellen und genetischen Risikofaktoren der koronaren Herzerkrankung beschrieben.
- ▷ Experten plädieren dafür, den konventionellen Risikoscore mit dem genetischen Risikofaktor, dem PRS, zu ergänzen, da dies neue Möglichkeiten der Primärprävention eröffnet.
- ▷ Durch den PRS einer Person lässt sich nicht vorher-sagen, ob sie im Laufe des Lebens eine koronare Herzerkrankung entwickelt oder nicht. Allerdings lassen sich damit Personen identifizieren, die ein deutlich erhöhtes genetisches Erkrankungsrisiko haben und von dem Wissen profitieren könnten, indem sie frühzeitig ihren Lebensstil ändern oder eine therapeutische Behandlung einleiten.

### Fazit

Die Risikostratifizierung mittels konventioneller Risikofaktoren (SCORE) **in Kombination mit dem Polygenic Risk Score (PRS)** dient dazu, das Bewusstsein für ein gegebenenfalls erhöhtes individuelles Risiko für eine koronare Herzerkrankung zu schärfen und die Motivation für eine Lebensstiländerung zu fördern.

## Literatur

Aragam KG et al. JACC. 2020;75(22):2769-2780. doi: 10.1016/j.jacc.2020.04.027  
Lewis CM et al. Genome Med. 2020;12(1):44. doi: 10.1186/s13073-020-00742-5  
Inouye M et al. JACC. 2018;72(16):1883-1893. doi: 10.1016/j.jacc.2018.07.079  
Khan SS et al. JAMA. 2020;323(7):614-615. doi: 10.1001/jama.2019.21667  
Khera AV et al. N Engl J Med. 2016;375(24):2349-2358. doi: 10.1056/NEJMoal605086  
Khera AV et al. Circulation. 2019;139(13):1593-1602. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.118.035658  
Levin MG et al. Circulation. 2020;141(8):637-640. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044770  
Natarajan P. JACC. 2018;72(16):1894-1897. doi: 10.1016/j.jacc.2018.08.1041  
Piepoli MF et al. Eur Heart J. 2016;37(29):2315-2381. doi: 10.1093/eurheartj/ehw106  
Rotter JI et al. JACC. 2020;75(22):2781-2784. doi: 10.1016/j.jacc.2020.04.054  
Wald NJ et al. Genet Med. 2019;21(8):1705-1707. doi: 10.1038/s41436-018-0418-5

## Grafik

© MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum; Datenquelle: s. Literaturangaben

---

## Genetische Beratungsstellen, Anforderungsformulare und weitere hilfreiche Informationen:

[www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder  
PD Dr. med. Angela Abicht  
Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB, MVZ

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München  
Telefon +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax - 66  
[info@mgz-muenchen.de](mailto:info@mgz-muenchen.de) | [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)

