

Die Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK) empfehlen eine genetische Diagnostik bei allen Patienten, bei denen eine Erblichkeit der Kardiomyopathie wahrscheinlich ist, oder bei denen sich aus der Kenntnis der Erblichkeit der Erkrankung klinische Konsequenzen ergeben.

Darüber hinaus empfehlen die Leitlinien die Gen-Diagnostik bei allen Nachkommen der Betroffenen mit dem Ziel der Klärung, ob auch diese von der Erkrankung betroffen sind oder um dies für einen Nachkommen definitiv auszuschließen.

Personen, die eine krankheitsverursachende Variante tragen, sollen dann (engmaschig) klinisch überwacht und präventiv symptomatisch behandelt werden.

Bei Auftreten von komplexen Herzrhythmusstörungen soll z.B. frühzeitig die Implantation eines automatischen implantierbaren Defibrillator-Systems (AID) erwogen werden.

Die genetische Testung hat für die Patienten nicht nur einen prognostischen sondern auch einen therapeutischen Zusatznutzen.

EINE ÜBERSICHT ALLER **STANDORTE UND UNSERER FACHÄRZTINNEN UND FACHÄRZTE** FINDEN SIE HIER:



Bitte scannen Sie diesen QR-Code.

KARDIOMYOPATHIEN
FACHINFORMATION FÜR
ÄRZTE UND PATIENTEN



info@zotzklimas.de
www.zotzklimas.de



ÜBER UNS

An unseren Standorten bieten wir u. a. humangenetische Beratung und Diagnostik im breiten Spektrum der Humangenetik an. Unsere ärztlichen Mitarbeiter sind Ihre qualifizierten Ansprechpartner. In unserem Labor werden molekular- und zytogenetische Untersuchungen mit modernsten Analyseverfahren und bewährter Qualität durchgeführt:

- Zytogenetische Diagnostik
- Molekularzytogenetische Untersuchungen (FISH)
- Sanger-Sequenzierung und weitere molekulargenetische Techniken
- Next Generation Sequencing (NGS)
- Kinderwunsch- und Pränataldiagnostik
- Polkörper-Diagnostik

Mittels modernster Laborausstattung und den Zugriff auf umfassende Datenbanken leisten wir Diagnostik und Befundung auch bei komplexen Fragestellungen.



KARDIOMYOPATHIEN

Immer wieder ist in der Presse von Sportlern, Künstlern oder anderen Prominenten zu lesen, die bei relativ jungem Lebensalter herzkrank werden und/oder plötzlich versterben.

Ursächlich dafür sind sehr häufig erbliche Herzerkrankungen, bei denen die Herzmuskelzellen

- a) sich entweder bereits vorgeburtlich nicht richtig ordnen
- b) sich unkontrolliert so stark kräftigen, dass sie die Pumpleistung des Herzens behindern
- c) langsam absterben und / oder durch Bindegewebe ersetzt werden
- d) durch fettiges Gewebe ersetzt werden.

Bei den betroffenen Patienten tritt bereits im jungen bis mittleren Lebensalter zunächst eine Leistungsschwäche mit zunehmender Atemnot auf. Im weiteren Krankheitsverlauf kommt es häufig zusätzlich zu bedrohlichen Herzrhythmusstörungen.

Solche erblichen Herzmuskelerkrankungen sind bspw. die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM), die erbliche Form der dilatativen Kardiomyopathie (DCM), die arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D), die Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC/NCCM) oder die restriktive Kardiomyopathie (RCM).

Letztere tritt häufig auch syndromal gemeinsam mit dem M. Fabry auf. Bei sorgfältiger Erhebung der Familiengeschichte der Betroffenen finden sich häufig in direkter Linie Vorfahren mit ähnlichen Erkrankungen oder ohne erkennbare Vorerkrankung plötzlich jung verstorbene Verwandte.

UNTERSUCHUNGSMETHODIK

Mit modernster Technik erlaubt das „Next Generation Sequencing“ (NGS) die Untersuchung von bis zu mehreren hundert Genen gleichzeitig aus einer einzigen Blutprobe.

Bei Verdacht auf das Vorliegen einer erblichen Herzmuskelerkrankung genügen einige Milliliter EDTA Blut, aus denen die Erbmasse (DNA) isoliert und vervielfältigt wird und alle wesentlichen vererbten (hereditären) Ursachen der erblichen Herzmuskelerkrankungen (Kardiomyopathien) gleichzeitig untersucht werden können.

Mögliche Betroffene sowie deren betroffene Nachkommen, lassen sich so einfach und schnell identifizieren und von Nichtbetroffenen unterscheiden.

WAS WIRD UNTERSUCHT?

Bei vorliegendem Verdacht auf eine erbliche Herzmuskelerkrankung (Kardiomyopathie) werden die bekannten krankheitsassoziierten Gene untersucht.

Dies sind die folgenden Gene:

- **DCM** *TNNI3, MYH7, ACTC1, ACTN2, CSRP3, DES, FKTN, LDB3, LMNA, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, SCNA5A, SGCD1, VCL*
- **H(O)CM** *MYBCP3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1*
- **ARVC/D** *PKP2, DSG2, DSP, DSC2, JUP, RYR2, TMEM43*
- **LVNC/NCCM** *DTNA, MYBCP3, MYH7, TAZ1, ZASP*
- **RCM** *TNNI3, MYH7*
- **M. Fabry** *GLA*