

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 erbliche Herzmuskelerkrankung wahrscheinlich ist, oder wenn sich aus der Kenntnis der Erbllichkeit der Erkrankung klinische Konsequenzen ergeben.

Darüber wird die Gen-Diagnostik bei allen Nachkommen der Betroffenen empfohlen, um zu klären, ob auch diese von der Erkrankung betroffen sind oder um die familiäre Erkrankung auszuschließen.

Betroffene sollen bei Kenntnis der erblichen Störung zunächst (engmaschig) klinisch überwacht und ggf. präventiv symptomatisch behandelt werden (z.B. mit β -Blockern).

Bei Auftreten von komplexen Herzrhythmusstörungen soll ggf. frühzeitig die Implantation eines automatischen implantierbaren Defibrillatorsystems (AID) erwogen werden.

Die genetische Testung hat somit 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.

HEREDITÄRE HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN

FACHINFORMATION FÜR
ÄRZTE UND PATIENTEN



info@zotzklimas.de
www.zotzklimas.de

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 Zugriff auf umfassende Datenbanken leisten wir Diagnostik und Befundung auch bei komplexen Fragestellungen.



Immer wieder ist in der Presse von Sportlern, Künstlern oder anderen Prominenten zu lesen, die im relativ jungen Lebensalter unerwartet und plötzlich versterben.

Ursächlich hierfür sind sehr häufig Herzrhythmusstörungen (z. B. anhaltendes Kammerflimmern oder eine anhaltende Kammertachykardie), welche einen funktionellen Herzstillstand hervorrufen in dessen Folge die Patienten plötzlich versterben (PHT oder Sekundentod).

Solche erblichen Herzrhythmusstörungen sind bspw. das Brugada-Syndrom, die Katecholamin-abhängige polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT), das Long-QT-Syndrom auch als Romano-Ward-Syndrom bezeichnet oder die arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC). Die CPVT und das Long-QT-Syndrom sind dabei die häufigsten Ursachen plötzlicher Todesfälle bei Sportlern. Darüber hinaus sind auch viele Fälle des plötzlichen Kindstodes auf die CPVT und das Long-QT-Syndrom zurückzuführen.

Nur wenn rechtzeitig nach Auftreten einer solchen lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörung Wiederbelebensmaßnahmen eingeleitet werden, kann der betroffene Patient den plötzlichen Herztod überleben.

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 aus dem alle wesentlichen bekannten Ursachen der vererbaren (hereditären) Herzrhythmusstörungen gleichzeitig (parallel) untersucht werden können. Mögliche Betroffene wie deren betroffene Nachkommen lassen sich so einfach und schnell identifizieren und von Nichtbetroffenen unterscheiden.

WAS WIRD UNTERSUCHT?

Bei Verdacht auf das Vorliegen einer familiären Herzrhythmusstörung, werden die bekannten krankheitsassoziierten Gene untersucht.

Dies sind die folgenden Gene:

- **Brugada-Syndrom** *CACN, GPD1L, HCN1, KCN, MOG1, SCN5A, SLMAP, TRMP4 L*
- **CPVC** *CASQ2, KCNJ2, RyR2 Gen*
- **Long-QT-Syndrom** *ANK2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, JLN1, JLN2, SCN4A, SCN5A, SNTA1*
- **Short-QT-Syndrom** *KCNH2, KCNQ1, KCNJ2, CACNA1C, CACNB2B*
- **Vorhofflimmern** *ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, PRRX, PITX2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, ZFXH3*
- **ARVC/D** *PKP2, DSG2, DSP, DSC2, JUP, RYR2, TMEM4*