

WAS WIRD UNTERSUCHT?

Bei vorliegendem Verdacht auf ein familiäres Aortenaneurysma werden nur die Erkrankungs-(Gen-)Varianten untersucht, die auch mit starker, weit überzufälliger Häufung bei den Erkrankten vorkommen.

Dies sind Varianten in folgenden Genen:

◦ **Familiäres Aortenaneurysma**

TGFBR1, TGFBR2, ACTA2, MYH11 sowie die selteneren Gene MYLK, PRKG1, MFAP5, MAT2A, FOXE3, LOX, GATA5, NOTCH1

◦ **Marfan- und verwandte Syndrome**

FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD3

◦ **Ehlers-Danlos-Syndrome**

LNA, PLOD, TNXB, FN1, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2

LEITLINIENEMPFEHLUNGEN DER FACHGESELLSCHAFTEN

Die Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Gefäßchirurgie (DGG), der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Europäischen Gesellschaft für Kardiologie (ESC) empfehlen die genetische Ursachenklärung bei Patienten mit Aortenaneurysma, bei denen eine erbliche Belastung aufgrund der Familiengeschichte wahrscheinlich ist.

Zusätzlich wird die Untersuchung aller Nachkommen nachweislich Betroffener zur Klärung, ob auch sie von der Erkrankung betroffen sind, empfohlen. Betroffene sollen bei Kenntnis der erblichen Veranlagung zunächst (engmaschig) klinisch überwacht sowie präventiv und ggf. frühzeitig operativ behandelt werden.

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

UNSERE FACHÄRZTE VOR ORT

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



Bitte scannen Sie diesen QR-Code.

info@zotzklimas.de
www.zotzklimas.de



ERBLICHES AORTENANEURYSMA

FACHINFORMATION FÜR
ÄRZTE UND PATIENTEN



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 plötzlich und unerwartet versterben. Eine häufige Ursache dieser plötzlichen Todesfälle sind Erweiterungen der Hauptschlagader (Aortenaneurysma), die den Patienten bis zum Auftreten des Ereignisses nicht bekannt waren und auch keine Beschwerden bereitet haben. Durch die Erweiterung wird die Schlagader wenig widerstandsfähig. Solche Aortenaneurysmen treten zum einen als Folge anderer Erkrankungen auf (z.B. Verengungen der Aortenklappe, Infektionskrankheiten wie bspw. der Lues etc). Häufig sind sie aber auch Folge einer bis dato unerkannten Erbkrankheit der Schlagaderwand, so zum Beispiel Erkrankungen der Gefäßmuskulatur, des Bindegewebes oder des Zusammenspiels der unterschiedlichen Komponenten der Aortenwand.

Die lebensbedrohliche Situation, das plötzliche Einreißen der erweiterten Wand, ist gekennzeichnet von einem plötzlich auftretenden, vernichtenden Schmerz aus heiterem Himmel und ohne jegliche Vorzeichen. Die Situation ist bereits bei den ersten Symptomen äußerst lebensbedrohlich und muss raschest, i. d. R. durch eine Notoperation, stabilisiert werden. Sofern die Hauptschlagader jedoch vollständig platzt, verblutet der Patient innerlich und verstirbt innerhalb weniger Minuten ohne jede Chance auf Hilfe.

Sobald ein Aortenaneurysma bei einem Patienten bekannt wird, beginnt man i. d. R. mit einer präventiven Behandlung und einer engmaschigen Überwachung, um das Aneurysma rechtzeitig mit einer Operation stabilisieren und eine drohende Ruptur vermeiden zu können. Zu diesem Zeitpunkt sollte auch untersucht werden, ob es sich um eine erbliche Form handelt, die ggf. an die Nachkommen weitergegeben werden kann. Sofern dann Nachkommen ebenfalls betroffen sind, kann bei diesen die präventive Behandlung und Überwachung bereits sehr frühzeitig einsetzen und zwar bevor das Aneurysma tatsächlich manifest wird. Die nicht betroffenen Nachkommen brauchen sich hingegen keine Sorgen zu machen.

Bei Verdacht auf das Vorliegen eines erblichen Aortenaneurysmas genügen ca. 2 ml EDTA-Blut, aus denen die Erbinformation (DNA) isoliert wird.

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

Mit einem einfachen Bluttest können somit alle wesentlichen bekannten und vererbaren (hereditären) Ursachen des erblichen Aortenaneurysmas gleichzeitig untersucht werden. Mögliche Betroffene sowie deren betroffene Nachkommen lassen sich bei Nachweis einer krankheitsverursachenden Variante sicher identifizieren und von Nichtbetroffenen unterscheiden.

Zusätzlich zur Analyse auf Sequenzveränderungen mittels NGS-Analyse erfolgt auch eine Untersuchung auf größere Deletionen oder Duplikationen (z. B. mittels MLPA-Untersuchung).

