



# Kardiogenetik

**Fachinformation für Ärzte**

Neu-Ulm | Stuttgart | München | Singen | Prien | Künzelsau

Genetische Untersuchungen in der Kardiologie gewinnen einen immer höheren Stellenwert in der Diagnostik, Prävention und Therapie von Herz-Kreislaufkrankungen.

Erkrankungen des Herzens sind die häufigste Todesursache in den westlichen Industrienationen. Dabei unterscheidet man **strukturelle** Störungen des Herzmuskels sowie der Herzklappen von **funktionellen** Störungen bzw.

Herzrhythmusstörungen, die auch bei scheinbar normaler Struktur des Herzens vorkommen können.

Dabei ergeben sich Fragen, die sich auf die Zeit vor und nach der Erkrankungsdiagnose beziehen und für den Erkrankten und seine Angehörigen von hoher Relevanz sind. Zur Beantwortung dieser Fragen kann die kardiale Humangenetik beitragen und therapierelevante Hinweise geben.

### Bei der kardiologischen Diagnostik von Herzerkrankungen stellen sich dabei folgende Fragen:

1. Ist die Erkrankung angeboren und/oder durch eine bestimmte Lebensweise entstanden?
2. Welche Optionen gibt es für eine personalisierte Behandlungsstrategie?
3. Wie ist die Prognose?
4. Wie ist das Erkrankungsrisiko für nahe Angehörige oder Kinder?
5. Welche präventiven Maßnahmen können getroffen werden?





## Strukturelle Herzkrankheiten

Bei den strukturellen Herzkrankheiten sind die **dilatative Kardiomyopathie** sowie die **hypertrophe Kardiomyopathie** besonders häufig. Während die kardiale Humangenetik bei einer Herzmuskelschwäche zur Klärung der Frage „genetisch bedingte Herzdilatation oder Herzmuskelentzündung“ beitragen kann, steht bei einer hypertrophen Kardiomyopathie die Frage „Bluthochdruck oder genetisch determinierte Hypertrophie“ im Vordergrund. Dabei ist bedeutend, dass eine genetisch de-

terminierte primäre Erkrankung anders zu behandeln ist, als eine sekundär erworbene, die vielleicht auch von selbst wieder abheilen könnte. Viele erworbene Erkrankungen sind transient und heilen bei guter medikamentöser Behandlung und vorübergehender Überwachung wieder ab, während genetisch determinierte Erkrankungen oftmals lebenslange kardiale Unterstützungsgeschäfte erfordern. Die molekular-genetische Diagnostik ermöglicht dabei bei gleichem Echokardiographiebild vieler Erkrankungen wertvolle Hinweise zu einer genauen medikamentösen Behandlungsstrategie.

## Laminopathien, ventrikuläre Tachykardien

Bei vielen Erkrankungen des Herzens ist durch ein Ruhe-EKG, Echokardiogramm oder kardio-MRT nicht erkennbar, dass daraus lebensgefährliche Zustände entstehen können, wie z.B. bei den sogenannten **Laminopathien** (höhergradige AV-Blöcke) oder den **Troponin-Mutationen** (ventrikuläre Tachykardien). Bei Vorliegen der genetischen Diagnose kann man entsprechenden lebensgefährlichen Zuständen durch Implantation eines Herzschrittmachers (Laminopathien) oder Defibrillators (Troponin-Mutation) entgegenzutreten.

## Long-QT- und Brugada-Syndrom

Besonders wichtig ist die kardiogenetische Diagnostik, wenn Hinweise auf eine Herzrhythmusstörung vorliegen, deren Dignität jedoch nicht einschätzbar ist. Diese Hinweise können sich aus einem EKG ergeben oder in einem unklaren synkopalen Ereignis bestehen. Dies trifft am ehesten auf das Long-QT-Syndrom und das Brugada-Syndrom zu. Auch hierbei stellt sich die Frage nach der Notwendigkeit einer ICD- oder Herzschrittmacherimplantation um das Leben des Patienten zu schützen.

## Fettstoffwechselstörungen und Stoffwechselerkrankungen

Bei kardial relevanten Fettstoffwechselstörungen wie den familiären Hypercholesterinämien oder Lipoproteinämien(a) ermöglicht die genetische Diagnostik besondere Behandlungsstrategien, die sich aus der Diagnose ergeben, wodurch eine weitere kardiale Schädigung vermieden werden kann.

Auch eine Reihe von seltenen Stoffwechselerkrankungen mit kardialen Konsequenzen sind nur im Rahmen einer genetischen Diagnostik zu erkennen.

## Genetische Diagnostik

Für die einzelnen Krankheitsbilder sind in der Regel mehrere Erbanlagen beschrieben, die in mutierter Form den Phänotyp verursachen könnte. Dabei ist die Zuordnung nicht immer eindeutig. So können Mutationen in der gleichen Erbanlage unterschiedliche Krankheitsbilder verursachen. Daher werden in der Regel für die einzelnen Krankheitsbilder sogenannte Gen-Panel zusammengestellt, in denen mehrere Gene parallel sequenziert werden können (NGS-Genanalysen).

## Genetische Beratung

In der Genetischen Beratung besprechen wir mit den Patienten ausführlich die Möglichkeiten der Genetischen Diagnostik sowie den Verlauf, die Wiederholungswahrscheinlichkeit und das Vererbungsmuster der Erkrankung. Wir beraten zu weiterführenden Untersuchungen und besprechen therapeutische Möglichkeiten. Die direkte Kooperation von Humangenetikern und Kardiologen in unserem Team erlaubt eine für den Alltag relevante Beurteilung der jeweiligen Untersuchungsergebnisse.



## Unser Angebot für Sie und Ihre Patienten

Wir unterstützen Sie bei der Betreuung von Patienten und Ratsuchenden mit familiären kardiologischen Erkrankungen.

Wir stehen Ihren Patienten für eine Genetische Beratung zur Verfügung, wenn sie selbst erkrankt sind oder aufgrund der Familienanamnese Sorge haben eine Risikoerhöhung für eine kardiologische Erkrankung zu haben.

Sie können uns direkt Blut Ihrer Patienten zur genetischen Diagnostik zusenden, wenn Verdacht auf eine genetisch verursachte Herzerkrankung besteht.

Wir stehen Ihnen und Ihren Patienten auch im Rahmen unserer Videosprechstunde zur Verfügung, gerne auch mit Ihnen in einer Konferenzschaltung.



Genetische Beratungsstelle

## Unsere Ärzte, Ihre Ansprechpartner für Kardiogenetik

Dr. med. Karl Mehnert  
Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn  
Dr. med. Gabriele du Bois  
Dr. med. Silke Hartmann  
Helena Böhler-Rabel  
Dr. med. Maren Wenzel  
Dr. med. Guntram Borck  
PD Dr. med. Wolfram Klein  
Dr. med. Anna Lena Burgemeister  
Dr. med. Ina Ulrich  
Dr. med. Laura von der Heyden  
Dr. med. Alina Henn  
Dr. med. Cord-Christian Becker  
Dr. med. Hans-Martin Büttel  
Dr. med. univ. Veronika Bach  
Dr. med. Verena Pfaff-Sommer  
Ann-Kathrin Tschürtz

Kontaktdaten für Humangenetische  
Sprechstunde am Genetikum

**Neu-Ulm:** Telefon 0731-98 49 00  
**Stuttgart:** Telefon 0711-22 00 92 30  
**München:** Telefon 089-24 20 76 70

[info@genetikum.de](mailto:info@genetikum.de)  
[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)

Unser Diagnostik-  
Support ist täglich  
von 9.00 bis 16.00 Uhr  
für Sie erreichbar

**0731 – 98 49 05 0**

## Die gen.ial

# Informationen aus der Humangenetik für Ärzte

Die gen.ial informiert regelmäßig über spannende Themen aus der Humangenetik, Fallbeispiele aus dem Praxisalltag und Aktuelles aus dem Genetikum. Sie können die gen.ial kostenfrei unter [www.genetikum.de/genial](http://www.genetikum.de/genial) abonnieren oder uns eine E-Mail senden an [genial@genetikum.de](mailto:genial@genetikum.de).



Deutsche  
Akkreditierungsstelle  
D-ML-13250-01-00

[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)



**genetikum**<sup>®</sup>  
GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK