



**DGK.**

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie  
– Herz- und Kreislaufforschung e.V.

Grafenberger Allee 100  
40237 Düsseldorf  
Telefon: +49 (0) 211 / 600 692-43  
Fax: +49 (0) 211 / 600 692-10  
E-Mail: [presse@dgk.org](mailto:presse@dgk.org)  
Web: [www.dgk.org](http://www.dgk.org)

**Pressemitteilung: Abdruck frei nur mit Quellenhinweis „Presstext DGK 04/2017“**

## **Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler: Was Gentests für Früherkennung und Therapie leisten können**

*Drohende Herzprobleme frühzeitig erkennen und behandeln, ehe sie entstehen – angeborene Mechanismen für Herzerkrankungen verstehen und therapieren lernen: Systematische Genanalysen können bei seltenen kardiologischen Störungen neue Therapiemöglichkeiten eröffnen, berichten Experten auf der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie in Mannheim.*

**Mannheim/Münster, 21. April 2017** – Wer hat ein hohes Risiko, eine vererbte und unter Umständen schwerwiegende Herzrhythmusstörung zu entwickeln? Mit welcher Behandlung lässt sich dies verhindern oder verzögern? „Genanalysen können Antworten auf diese Fragen liefern und den Betroffenen viel Leid ersparen“, so Prof. Dr. Eric Schulze-Bahr, Direktor des Institutes für Genetik von Herzerkrankungen, Universitätsklinikum Münster, bei der 83. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie in Mannheim. Die Fachveranstaltung mit rund 8.500 internationalen Teilnehmerinnen und Teilnehmern steht in diesem Jahr unter dem Generalthema „Rhythmus des Lebens“.

„Viele Herzrhythmusstörungen und Herzmuskelerkrankungen können genetisch schon im Kindesalter festgestellt werden. Es braucht jedoch Jahre oder Jahrzehnte, bis sich die Erkrankung klinisch zeigt. Wir können bei Patienten mit entsprechender genetischer Veranlagung beobachten, wann sich die Krankheit entwickelt und dann frühzeitig behandeln“, so Prof. Schulze-Bahr. Genetische Diagnosen geben in manchen Fällen Auskunft, wie sich der klinische Verlauf bei Herzrhythmusstörungen entwickeln kann und somit auch, wann welche Behandlung erforderlich ist. „Wir können die Therapie auf den jeweiligen Gen-Untertyp abstimmen. Liegt beispielsweise das sogenannte Lange QT-Syndrom mit dem Untertyp 3 vor, so wird das nicht nur mit einem Beta-Blocker, sondern auch mit einem Natrium-Kanal-Blocker behandelt, der das QT-Intervall normalisieren kann“, erklärt Prof. Schulze-Bahr.

### **Seltene Erkrankungen, neue Therapieansätze**

Unter den erblichen und damit familiären Herzrhythmusstörungen sind bislang rund zehn verschiedene Erkrankungen aufgeklärt, darunter das Lange QT-Syndrom, die stressinduzierte polymorphe Kammerherzrhythmusstörung (CPVT), das Brugada-Syndrom, das Kurze QT-Syndrom und das idiopathische Kammerflimmern. Auch langsame Herzrhythmusstörungen, z.B. aus der Vorkammer sowie des Sinusknotens, werden in manchen Fällen durch genetische Defekte verursacht.



# DGK.

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie  
– Herz- und Kreislaufforschung e.V.

Grafenberger Allee 100  
40237 Düsseldorf  
Telefon: +49 (0) 211 / 600 692-43  
Fax: +49 (0) 211 / 600 692-10  
E-Mail: [presse@dgk.org](mailto:presse@dgk.org)  
Web: [www.dgk.org](http://www.dgk.org)

## **Pressemitteilung: Abdruck frei nur mit Quellenhinweis „Presstext DGK 04/2017“**

All diese genetischen Störungen sind zwar selten, ihre Prävalenzen liegen zwischen 1:2.000 und 1:10.000, mit Ausnahme der Hypertrophen Kardiomyopathien (HCM) mit einer Häufigkeit von 1:500. „In Deutschland sterben einige Kinder und Jugendliche an einem un-erkannten Langen QT-Syndrom, welches initial als Anfallsleiden eingestuft wurde“, berichtet Prof. Schulze-Bahr.

Insgesamt ist das Interesse an der Entwicklung spezieller Medikamente aufgrund der Sel-tenheit der Erkrankungen noch gering. Die Aufmerksamkeit hierfür steigt jedoch, wenn auf der genetischen Ebene nachgewiesen werden kann, dass der Krankheitsmechanismus, der die seltene Krankheit verursacht, ein ähnlicher ist, der auch bei einer häufigen Herzerkran-kung beteiligt ist. „Für die Behandlung von Herzrhythmusstörungen werden auf diese Weise bereits neue Medikamente entwickelt. Genetik kann also ein wichtiger Motor für neue The-rapieansätze sein“, betont Prof. Schulze-Bahr.

### **Genetische Untersuchung von plötzlichen (Herz)-Todesfällen**

Wie der Experte kritisiert, gibt es in Deutschland noch einen „blinden Fleck“ bei der Unter-suchung bzw. Aufarbeitung des plötzlichen Herztodes: die Fälle werden oft nicht hinrei-chend bearbeitet, insbesondere wenn es sich um herzbedingte Todesfälle vor dem 40. Le-bensjahr handelt, die oft genetisch bedingt sind – einschließlich dem plötzlichen Kindstod. Zum einen wird oft eine detaillierte kardiopathologische Untersuchung nicht durchgeführt, zum anderen wird eine molekulare Autopsie (postmortem DNA-Analyse) nur in Einzelfällen durchgeführt. Die Krankenversicherung übernimmt die Kosten für eine allfällige Genanalyse nicht, die Staatsanwaltschaft lässt die Todesursache nur dann weitergehend abklären, wenn eine nicht-natürliche Ursache vermutet wird.

„Die medizinische Aufklärung eines jungen Herztodesfalles ist daher oft sekundär, obgleich andere Personen in der Familie genauso bedroht sein können“, so Prof. Schulze-Bahr. „Die Herzen bzw. vorhandenes Material von plötzlich verstorbenen, jungen Patienten werden daher nur selten aufbewahrt bzw. abschließend untersucht. Dabei hat ein signifikanter An-teil, nämlich mindestens ein Drittel, dieser plötzlichen Todesfälle nachweisbare, genetische Ursachen.“ Für verwandte Hinterbliebene sei eine solche Untersuchung in mehrerlei Hin-sicht wichtig: Sie könnten frühzeitig erfahren, ob sie dieselbe genetische Störung haben und somit ein hohes Risiko für eine Herzerkrankung vorliegt. Auch sind das Verstehen bzw. die Verarbeitung eines tragischen Todesfalles besser möglich, weil er eine benennbare Ur-sache hat. „Wir empfehlen in solchen Fällen der Familie, immer genetisches Material des Verstorbenen aufzubewahren. Auch sollte man zumindest die Verwandten ersten Grades, idealerweise die Eltern, klinisch untersuchen, ob Anzeichen für eine erbliche Herzerkran-



# DGK.

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie  
– Herz- und Kreislaufforschung e.V.

Grafenberger Allee 100  
40237 Düsseldorf  
Telefon: +49 (0) 211 / 600 692-43  
Fax: +49 (0) 211 / 600 692-10  
E-Mail: [presse@dgk.org](mailto:presse@dgk.org)  
Web: [www.dgk.org](http://www.dgk.org)

## Pressemitteilung: Abdruck frei nur mit Quellenhinweis „Presstext DGK 04/2017“

kung vorhanden sind“, so der Experte. In einem Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK) sind diesbezüglich erstmals Empfehlungen genannt.

### **(Kardio)-Genetische Diagnosen nur durch Fachleute**

Ein wichtiges Thema bei der DGK-Jahrestagung ist auch die Frage, wie Gen-Diagnosen in der Kardiologie sinnvoll und zielgerichtet eingesetzt werden können. Derzeit werden immer mehr Gene identifiziert, die zu derselben kardialen Krankheitsausprägung führen. Ein Teil dieser Entwicklung kommt daher, dass die genetischen Analysen von einer Stufendiagnostik, die auf Hauptgene („core genes“) für eine Erkrankung fokussiert, auf eine parallele Gen-Diagnostik („next generation sequencing“, NGS) umgestellt wurden und somit in einem Ansatz mehrere hundert Gene analysiert werden können. Im Rahmen dieser NGS-Analysen werden jedoch auch nicht-indikationsbezogene – zum Beispiel für eine andere, das heißt in dem Fall nicht vorliegende Herzerkrankung ursächliche – Gene analysiert, was sowohl in der Patientenaufklärung, Ethik als auch in der bioinformatischen Auswertung spezifische Anforderungen nach sich zieht.

Durch die zunehmende Verfügbarkeit von NGS-Plattformen werden leicht verfügbare, mitunter aber ungerichtete (kardio)-genetische Untersuchungen durchgeführt, die zu Zufallsbefunden („incidental findings“) führen, deren Interpretation schwierig sein kann. „Wenn ein niedergelassener Facharzt das Ergebnis einer genetischen Analyse erhält, jedoch diese unklar ist bzw. nicht in einem offenkundigen Zusammenhang zu einer erblichen Herzerkrankung steht, kann das Arzt wie Patient verunsichern. Um das zu vermeiden, gehört die Indikationsstellung und Durchführung solcher Gentests in geschulte Hände“, rät Prof. Schulze-Bahr.

### **Gen-Analysen mit System**

2015 haben die Deutsche Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und die Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK) in einem Positionspapier übergreifende Empfehlungen ausgesprochen, wann, wie und wo bei Herzmuskelerkrankungen, Herzrhythmusstörungen, Fettstoffwechselstörungen, angeborenen Herzfehlern und plötzlichen unklaren Todesfällen genetische Untersuchungen durchgeführt werden sollen.

„Unser Institut hat mit diesen Untersuchungen vor etwa 20 Jahren begonnen. Wir kennen mittlerweile einige tausend Familien mit erblichen Herzerkrankungen und haben mehr als 10.000 entsprechende Blutproben analysieren können, wobei zunehmend sich die Patienten in unserer Spezialambulanz vorstellen“, berichtet der Experte. In Deutschland gibt es mittlerweile weitere Einrichtungen und auch niedergelassene Kollegen, die sich für erbliche Herzerkrankungen ausbilden. „Die DGK und die DGPK waren unter den ersten medizinischen Fachverbänden, die für ihr Gebiet systematisch erarbeitet haben, was bei bestimmten Erkrankungen sinnvollerweise genetisch analysiert werden soll.“

Ein Video-Interview mit Prof. Schulze-Bahr zu diesem Thema ist ab 2. Mai 2017 verfügbar unter [www.kardiologie.org](http://www.kardiologie.org).



# DGK.

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie  
– Herz- und Kreislaufforschung e.V.

Grafenberger Allee 100  
40237 Düsseldorf  
Telefon: +49 (0) 211 / 600 692-43  
Fax: +49 (0) 211 / 600 692-10  
E-Mail: [presse@dgk.org](mailto:presse@dgk.org)  
Web: [www.dgk.org](http://www.dgk.org)

---

**Pressemitteilung: Abdruck frei nur mit Quellenhinweis „Presstext DGK 04/2017“**

**Medienkontakt:**

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie

Pressesprecher: Prof. Dr. Eckart Fleck (Berlin)

Hauptstadtbüro der DGK, Tel.: 030 206 444 82

Pressestelle: Kerstin Kacmaz, Düsseldorf, Tel.: 0211 600692 43

[presse@dgk.org](mailto:presse@dgk.org)

B&K Kommunikationsberatung, Dr. Birgit Kofler, Tel.: 030 700159 676,

[kofler@bkkommunikation.com](mailto:kofler@bkkommunikation.com)

Pressebüro beim DGK-Kongress Mannheim:

Tel.: 0621 4106-5002; 0621 4106-5005

*Die Deutsche Gesellschaft für Kardiologie – Herz und Kreislaufforschung e.V. (DGK) mit Sitz in Düsseldorf ist eine gemeinnützige wissenschaftlich medizinische Fachgesellschaft mit mehr als 10.000 Mitgliedern. Sie ist die älteste und größte kardiologische Gesellschaft in Europa. Ihr Ziel ist die Förderung der Wissenschaft auf dem Gebiet der kardiovaskulären Erkrankungen, die Ausrichtung von Tagungen die Aus-, Weiter- und Fortbildung ihrer Mitglieder und die Erstellung von Leitlinien. Weitere Informationen unter [www.dgk.org](http://www.dgk.org)*