



# Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler:

Was Gentests leisten können

Wer hat ein hohes Risiko, eine vererbare 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 stand 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. 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 unerkannten Langen QT-Syndrom, welches initial als Anfallsleiden eingestuft wurde“, berichtet Prof. Schulze-Bahr.

Insgesamt ist das Interesse an der Entwicklung spezieller Medikamente aufgrund der Seltenheit 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 Herzerkrankung beteiligt ist. „Für die Behandlung von Herzrhythmusstörungen werden auf diese Weise bereits neue Medikamente entwickelt. Genetik kann also ein wichtiger Motor für neue Therapieansätze 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 Untersuchung bzw. Aufarbeitung des plötzlichen Herztodes: die Fälle werden oft nicht hinreichend bearbeitet, insbesondere wenn es sich um herzbedingte Todesfälle vor dem 40. Lebensjahr 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 Anteil, nämlich mindestens ein Drittel, dieser plötzlichen Todesfälle nachweisbare, genetische Ursachen.“ Für verwandte Hinterbliebene sei eine solche Untersuchung in mehrerer Hinsicht wichtig: Sie könnten frühzeitig erfahren, ob sie dieselbe genetische Störung haben und somit ein hohes Risiko für eine Herzerkrankung