

Erbliche Herzerkrankungen

„Kardiogenetische Untersuchungen werden noch viel zu selten in die Wege geleitet“

In kaum einem medizinischen Fachbereich hat sich in den vergangenen Jahren molekulargenetisch so viel getan und weiterentwickelt wie in der Kardiologie. An der Umsetzung der gewonnenen Erkenntnisse im medizinischen Alltag aber hapert es noch. Bei welchen kardiologischen Krankheitsbildern eine molekulargenetische Diagnostik Sinn macht und inwieweit die Betroffenen und auch ihre Familienmitglieder davon profitieren können, erörterte der änd mit Prof. Jörg Schmidtke, Facharzt für Humangenetik bei amedes genetics.



Schmidtke: „Die Ergebnisse der Kardiogenetik beeinflussen vielfach die Therapie der Erkrankten und Präventionsmaßnahmen bei engen Verwandten.“

(c) amedes genetics

Herr Professor Schmidtke, bei welchen kardiologischen Krankheitsbildern kommt eine molekulargenetische Diagnostik in Frage?

Molekulargenetische Untersuchungen spielen heute bei allen kardiologischen Erkrankungen eine wachsende Rolle: bei den Arrhythmien ebenso wie bei den Kardiomyopathien, bei Herz- und Gefäßfehlern (wie zum Beispiel dem thorakalen Aortenaneurysma) oder auch bei kardial relevanten Stoffwechselerkrankungen (wie beispielsweise der Amyloidose). In den Vordergrund gerückt ist in letzter Zeit die „molekulare Autopsie“ bei unerwarteten Todesfällen – dazu später noch mehr.

Wie sieht das konkrete Vorgehen aus bei Verdacht auf eine genetisch bedingte Herz-Kreislauf-Erkrankung?

Der Diagnoseweg ist sehr fallabhängig. Manchmal stehen die Absicherung einer klinischen Diagnose, die Prognose und die Therapie beim Patienten selbst im Vordergrund. Dann kann sich die genetische Untersuchung auf den Patienten selbst beschränken. Aber sehr oft geht es auch um Angehörige, die – jetzt noch gesund – die Störung auf Grund der Erbllichkeit zu einem späteren Zeitpunkt entwickeln könnten. Hier wird der Diagnoseweg komplexer und schließt ausführliche genetische Beratungen ein. Es gibt ja auch Menschen, die keinen Blick in ihre gesundheitliche Zukunft werfen möchten, und das ist zu respektieren.

Was genau wird bei solchen Untersuchungen analysiert?

Die genetische Information, die zu erblichen Erkrankungen führt, befindet sich in allen Körperzellen. Deswegen lässt sich eine Diagnose regelmäßig aus einer kleinen Blutprobe stellen. Im genetischen Labor wird daraus die Erbsubstanz isoliert und dann strukturell analysiert. Dies geschieht heute zumeist mit Analyseautomaten. Die Interpretation der Analysedaten ist dann der personell und zeitlich unter Umständen aufwändige Schritt, da eine Fülle von bioinformatischen Daten verarbeitet werden muss. Der Kliniker erhält vom Genetiker einen ausführlichen qualifizierten Befund, der die Relevanz der genetischen Diagnose für den jeweiligen Krankheitsfall erläutert.

Wann und für wen empfiehlt sich solch eine genetische Diagnostik?

Der Verdacht für das Vorliegen einer genetisch bedingten Störung sollte immer dann gestellt werden, wenn sich eine Herzerkrankung bereits im frühen Lebensalter manifestiert, die Familienanamnese positiv ist und/oder der Verlauf ungewöhnlich schwer ist – „früh-familiär-fatal“. Die aktuellen fachlichen Leitlinien empfehlen darüber hinaus, eine genetische Untersuchung im Sinne einer „molekularen Autopsie“ bei allen Todesfällen unklarer Ursache im Alter von < 40 Jahren zu erwägen. Das Ziel ist hier, eine „prädiktive Diagnostik“ bei den genetisch Verwandten der verstorbenen Person einleiten zu können.

Inwieweit profitieren Erkrankte und auch deren familiäres Umfeld von solch einer Diagnostik?

Erkrankte profitieren von der Absicherung der klinischen Diagnose, einer Präzisierung der Prognose und immer öfter auch von den unmittelbaren therapeutischen Konsequenzen einer genetischen Diagnostik. Ein Beispiel: Das therapeutische Management beim Long-QT-Syndrom – einer relativ häufigen Arrhythmie – hängt von der jeweils zu Grunde liegenden Genmutation ab. Ein anderes Beispiel: Eine elektive Operation zur Verhinderung der Ruptur eines thorakalen Aortenaneurysmas sollte bei manchen genetischen Veränderungen früher als bei anderen erwogen werden.

Hat man die genetische Ursache der Erkrankung eines Patienten gefunden, dann können seine Angehörigen mit sehr geringem Untersuchungsaufwand auf eben diese Mutation hin untersucht werden. Sind sie auch Träger der Anlage, dann können sie in ein Vorsorgeprogramm aufgenommen werden. Sind sie es nicht, befreit man sie oft von großer Sorge.

Wie sieht idealerweise das konkrete Vorgehen aus bei Verdacht auf eine genetisch bedingte Herzerkrankung?

Wenn einmal der Verdacht auf das Vorliegen einer genetischen Ursache bei einer manifesten Erkrankung gestellt wurde – leider geschieht dies sowohl bei den Hausärzten als auch bei den Kardiologen immer noch nicht im erforderlichen Ausmaß – dann kann sich jeder Arzt von sich aus direkt an ein genetisches Labor wenden.

Wenn der Arzt die erforderlichen humangenetischen Kompetenzen hat, kann er eine gezielte Diagnostik anfordern. Oft wird es aber ratsam sein, Art und Umfang der genetischen Diagnostik fallweise mit den Genetikern abzusprechen. Natürlich kann der Arzt bei Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung immer auch erst einmal an eine humangenetische Beratungsstelle überweisen, die dann den Patienten und den behandelnden Arzt berät oder den Fall selber weiterführt.

Eine genetische Beratung von Familienangehörigen, die – bereits erwähnt – eine „prädiktive Diagnostik“ erwägen, ist im deutschen Gendiagnostikgesetz gesetzlich vorgeschrieben. Alle Untersuchungen und Beratungen sind GKV-Leistungen auf kassenärztliche Überweisung.

Dem Patienten und seinen Angehörigen ist am meisten gedient, wenn Hausarzt, Kardiologe und Humangenetiker gut miteinander kommunizieren. Das erhöht vor allem die Chance, dass die präventiven Optionen, die eine Person mit einem genetisch bedingten Risiko für eine Herzerkrankung hat, erkannt und genutzt werden.