



[www.cardiomyopathie-heidelberg.de](http://www.cardiomyopathie-heidelberg.de)



UniversitätsKlinikum Heidelberg

**ICH.**  
Institute for Cardiomyopathies Heidelberg

**Seltene Cardiomyopathien**  
Was, wenn es mich trifft

## Seltene Kardiomyopathien - Was, wenn es mich trifft

# ICH.

### Vorwort

Liebe Patientin, lieber Patient,

Cardiomyopathien sind eine heterogene Gruppe von Erkrankungen des Herzmuskels, die eine mechanische oder elektrische Funktionsstörung des Herzens hervorrufen können. Sie sind meist auf das Herz begrenzt, können aber auch Teil einer allgemeinen Systemerkrankung, wie z.B. der Amyloidose sein.

Die Ursachen von Cardiomyopathien sind vielfältig. Da jedoch viele Formen durch einen Gendefekt ausgelöst werden, findet man in einer Familie häufig weitere Betroffene. Einige Cardiomyopathien zählen zu den sogenannten Seltenen Erkrankungen - das bedeutet, dass nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Wir haben für Sie einen kleinen Überblick über diese seltenen Formen der Cardiomyopathien erstellt.

Im ICH. haben wir uns auf die Betreuung von Patienten mit Cardiomyopathien und ihren Angehörigen spezialisiert. Unsere Erfahrung hat gezeigt, dass ein wichtiger Bestandteil der Betreuung das Verstehen der Diagnose, von Beschwerden und Behandlungsmöglichkeiten darstellt. Daher ist es uns ein besonderes Anliegen, Sie von Anfang an bestmöglich zu informieren.



*Fachliche Ausarbeitung:*

*Dr. med. Ali Amr*

*Dr. med. Regina Pribe-Wolferts*

*Dr. med. Ioana Sorici-Barb*

*PD Dr. med. Patrick Schweizer*

*Dr. med. F. Sedaghat-Hamedani*

*Dr. med. Philipp Ehlermann*

*Prof. Dr. med. Hugo A. Katus*

*Prof. Dr. med. Benjamin Meder*



Wir möchten Ihnen mit dieser Broschüre einen kleinen Begleiter mit auf den Weg geben, der Zusammenhänge erklärt, Sachverhalte veranschaulicht und Fragen beantwortet. Und der möglicherweise Anregungen für neue Fragen gibt, die wir Ihnen gerne persönlich beantworten ...

... denn nichts liegt uns mehr am Herzen als unsere Patienten.

Herzlichst Ihr

ICH-Team

# Inhalt

Tako-Tsubo-Cardiomyopathie	05
Arrhythmogene Rechtsventrikuläre Cardiomyopathie (ARVC/AC)	09
Linksventrikuläre Non-Compaction Cardiomyopathie (LVNC)	10
Restriktive Cardiomyopathie (RCM)	13
Peripartale Cardiomyopathie (PPCM)	14
Skelettmuskelerkrankungen (Muskeldystrophie)	17
Kardiale Sarkoidose	18
Long QT Syndrom (LQTS)	21
Brugada Syndrom	22
Forschung für unsere Patienten	25
Ihre Ansprechpartner	26
Impressum	28



DIE KRANKHEITSBILDER DER CARDIOMYOPATHIEN SIND SO VIELFÄLTIG UND UNTERSCHIEDLICH WIE DIE MENSCHEN, JEDER KRANKHEITSVERLAUF IST SO INDIVIDUELL WIE DER PATIENT. WIR MÖCHTEN JEDEN PATIENTEN IN SEINER MEDIZINISCHEN EINZIGARTIGKEIT KENNEN LERNEN UND BEHANDELN.

SIE FINDEN IN DIESER BROSCHÜRE EINEN ÜBERBLICK ÜBER SELTENE FORMEN DER CARDIOMYOPATHIEN, THERAPIEN UND RATSCHLÄGE FÜR DAS VERHALTEN ERHALTEN SIE STETS IM PERSÖNLICHEN ARZTGESPRÄCH.



## Tako-Tsubo-Cardiomyopathie

Es ist ein Klassiker im Fernsehfilm: Während eines heftigen Streits mit ihrem Sohn greift sich eine ältere Frau schmerzverzerrt an die Brust – und bricht kurz darauf zusammen. Die Auseinandersetzung hat bei ihr offenbar nicht nur zu psychischem, sondern auch zu körperlichem Herzschmerz geführt. Sie hat ihr regelrecht „das Herz gebrochen“.

Eine solche Szene könnte durchaus der Realität entsprechen. Tatsächlich können starke Gefühle wie Enttäuschung, Wut oder Trauer das Herz erheblich belasten und zu einer plötzlichen, deutlichen Kraftminderung des Herzmuskels führen. Wissenschaftler gaben diesem Phänomen einen Namen: Broken-Heart-Syndrom – also ein „gebrochenes Herz“.

Schmerzen in der Brust, Atemnot - die Symptome des Broken-Heart-Syndroms sind die gleichen wie beim Herzinfarkt. Sind außerdem im EKG und Labortest die gleichen Veränderungen wie beim Herzinfarkt festzustellen, kann die Durchführung einer Herzkatheter-Untersuchung notwendig sein, um die Diagnose zu sichern.

Nicht nur emotionaler, auch körperlicher Stress kann das Herz vorübergehend außer Gefecht setzen. „Es gibt zwei Hauptauslöser für das Broken-Heart-Syndrom. Der eine ist psychische Belastung, der andere ist der physische Schmerz, der entsteht, wenn jemand zum Beispiel einen Verkehrsunfall hat oder operiert wurde. Daher sind nicht selten Schmerzpatienten betroffen“, sagt Iana Barb, Phänotypenexpertin im ICH.

# ICH.

Andere Bezeichnungen für das Broken Heart Syndrom lauten Tako-Tsubo oder Stress-Kardiomyopathie. Als japanische Forscher die Erkrankung erstmals umschrieben, nannten sie es Tako-Tsubo - die japanische Bezeichnung für eine Tintenfischfalle. Beim Broken-Heart-Syndrom ist die Herzsilhouette auffällig verändert. Die Form erinnerte die Wissenschaftler an ein traditionelles japanisches Gefäß zum Fangen von Tintenfischen.

Während Männer hierzulande häufiger einen Herzinfarkt bekommen als Frauen, verhält es sich beim Broken-Heart-Syndrom genau umgekehrt. Schätzungsweise bis zu 5% aller vermeintlichen Herzinfarkte stellen sich im Nachhinein als Broken-Heart-Syndrom heraus. Anders als beim Herzinfarkt entsteht das Broken-Heart-Syndrom nicht durch ein verstopftes Gefäß. Vielmehr verkrampfen sich die kleinen Blutgefäße, die zum Herzmuskel führen; das

Herz wird nicht mehr ausreichend mit Sauerstoff versorgt.

Vor allem ältere Frauen nach den Wechseljahren entwickeln häufig ein Broken-Heart-Syndrom. Ungeklärt ist noch, warum nicht jede ältere Frau, die starkem Stress ausgesetzt ist, ein „gebrochenes Herz“ bekommt. Verschiedene Einflüsse werden diskutiert. Einer davon ist die individuelle Reaktion der Herzgefäße auf die Stresshormone: In einer belastenden Situation sind die Stresshormone dazu da, das Herz leistungsfähiger zu machen und schneller schlagen zu lassen. Unter anderem ziehen sich in der Magen-Darm-Gegend die Gefäße zusammen, weil der Körper in der akuten Anspannung keine Magendurchblutung braucht. Bei Patienten mit Broken-Heart-Syndrom nimmt man an, dass die Herzkranzgefäße unter dem Einfluss von Stresshormonen ähnlich reagieren wie die Gefäße des Magen-Darm-Traktes. Sie zie-

hen sich so stark zusammen, dass die Blutzufuhr abgeschnürt wird.

Wer einmal ein „gebrochenes Herz“ hatte, erkrankt leichter erneut daran. Vor allem die erste Zeit nach dem Ereignis gilt als kritisch. Zu möglichen Komplikationen zählen Herzrhythmusstörungen oder der Herztod aufgrund einer zu schwachen Pumpkraft des Herzens. Ist die akute Phase überstanden, heilt die Krankheit meist folgenlos wieder aus. Bei der Behandlung setzen Ärzte vor allem auf ACE-Hemmer, die auch bei Herzschwäche eingesetzt werden. Zusätzlich kommen Betablocker, Plättchenhemmer und Statine infrage.

Heidelberg hat eine große Expertise in der Diagnose und Therapie des Broken Heart Syndroms. In internationalen Studienverbänden versuchen wir durch moderne Forschung die Prognose der Patienten zu verbessern.



## Arrhythmogene rechtsventrikuläre Cardiomyopathie (ARVC/AC)

Die ARVC ist eine genetische Erkrankung, bei der es zu einer Schwächung der rechten oder beider Herzkammern kommt. Die Muskelwände der rechten Herzkammer sind typischerweise ausgedünnt. Die Muskelzellen werden mit Fortschreiten der Erkrankung durch Bindegewebe und Fett ersetzt. Man beobachtet eine Abnahme der Pumpleistung des Herzens. Die Umbauprozesse können die normale elektrische Erregung stören und zu kreisenden, lebensbedrohlichen Kammertachykardien führen.

Man schätzt, dass ca. 25% der plötzlichen Todesfälle bei jungen Sportlern auf eine nicht erkannte ARVC zurückzuführen sind. Männer und Frauen sind gleichermaßen betroffen (ca. 1 von 5000). In über 50 % der Fälle lässt sich nachweisen, dass diese Rhythmusstörung in der Familie häufig aufgetreten ist. Deswegen sollte im Arztgespräch die ausführliche medizinische Vorgeschichte der Familie erhoben werden. Die Erkrankung kann in jedem Lebensalter ausbrechen, meist jedoch vor dem 35. Lebensjahr.

Die Betroffenen sind anfangs beschwerdefrei. Herzstolpern, plötzlicher Schwindel, Bewusstlosigkeit und Kreislaufstillstand können die ersten Symptome sein. Mit Fortschreiten der Erkrankung berichten die Pati-

enten über eine Abnahme der Belastbarkeit, Atembeschwerden und Wassereinlagerungen in den Beinen, im Bauchraum oder in der Lunge.

Bei Patienten mit Verdacht auf eine ARVC muss eine ausführliche kardiologische Diagnostik zur Risikoeinschätzung und Diagnosesicherung durchgeführt werden. Dazu gehören eine ausführliche Erhebung der Vorerkrankungen (Anamnese), eine körperliche Untersuchung, eine Blutuntersuchung, ein Belastungs-EKG sowie eine Echokardiographie. Das regelmäßig durchgeführte Langzeit-EKG ist wichtig, um die Häufigkeit von Kammerextrasystole zu erfassen. In unklaren Fällen kann die Durchführung eines MRT des Herzens, einer Herzmuskelbiopsie und einer Herzkatheter-Untersuchung notwendig sein. Heidelberg verfügt dafür über eines der größten MRT-Zentren.

Die Durchführung einer genetischen Untersuchung hat eine besondere Bedeutung. Der Nachweis einer oder mehrerer krankheitsverursachender Genmutationen hilft die Diagnose zu sichern und bei der Risikoeinschätzung für die Entwicklung lebensbedrohlicher Rhythmusstörungen. Die genetische Untersuchung ist auch für die Angehörigen des Patienten wichtig.

## Linksventrikuläre Non-Compaction Cardiomyopathie (LVNC)

Die LVNC ist eine seltene, genetische bedingte Erkrankung, bei der die muskuläre Verdichtung des Herzmuskels in der embryonalen Entwicklung gestört ist. Die Herzmuskulatur der linken Herzkammer ist zerklüftet oder schwammartig angelegt. Umbauprozesse können zur Narbenbildung führen, welche in eine Erweiterung der Herzkammern mit Pumpfunktionseinschränkung und elektrischen Leitungsstörungen münden.

Betroffene berichten über eine Abnahme der Belastbarkeit, zunehmende Kurzatmigkeit, Wassereinlagerungen und Schwindel bis hin zu Bewusstlosigkeit. Die turbulente Blutflussstörung begünstigt die Ausbildung von Blutgerinnseln in den Herzkammern. Werden diese in den Kreislauf ausgeschwemmt, kann es zu einem Schlaganfall kommen. Zudem können schwere Herzrhythmusstörungen bis hin zum Plötzlichen Herztod auftreten. Manche Patienten haben auch gar keine Symptome, bei ihnen wird der Befund zufällig gestellt.

Die Diagnosestellung erfolgt anhand bestimmter Kriterien durch den Herzultraschall (Echokardiographie) und reicht von einer unbedenklichen Normvariante bis zur schweren Herzschwäche. Zusätzliche Information können durch ein MRT des Herzens gewonnen werden.

Potentiell bedrohliche Herzrhythmusstörungen werden mittels EKG aufgezeichnet.

Ein kausaler Therapieansatz steht zurzeit noch nicht zur Verfügung, sodass sich die medikamentöse Behandlung an den Symptomen der Herzinsuffizienz orientiert. Bei anhaltenden schnellen Rhythmusstörungen wird die Implantation eines Defibrillators (ICD) empfohlen. Gerinnselbildungen in den Herzkammern werden mittels Blutverdünnung behandelt.

Da in bis zu 44% der Fälle eine familiäre Häufung der Erkrankung beobachtet wurde, sollte im Arztgespräch eine sorgfältige Erhebung der Familienanamnese inklusive Erstellung eines Stammbaumes vorgenommen werden. Die Erkrankung ist zwar selten, jedoch die dritthäufigste Form von angeborenen Herzmuskelerkrankungen. Sie wird teilweise im Kindesalter diagnostiziert, manchmal treten die Symptome aber erst im Erwachsenenalter auf.

Heidelberg ist eines der weltweit führenden Zentren in der Erforschung der LVNC und konnte kürzlich wegweisende genetische und klinische Daten publizieren, die für die optimale Behandlung in Zukunft unerlässlich sind.





## Restriktive Cardiomyopathie (RCM)

Die Restriktive Kardiomyopathie (RCM) ist eine seltene Myokardkrankung. Es kann zu einer RCM kommen, wenn der Herzmuskel teilweise von Narbengewebe durchdrungen oder ersetzt wird, oder wenn sich Substanzen im Herzmuskel einlagern. Das dadurch versteifte Herz kann den Körper nicht mehr mit genügend Blut und Sauerstoff versorgen. Für die Entwicklung der Erkrankung kommen verschiedene Ursachen in Betracht; häufig ist die genaue Ursache nicht sicher zu identifizieren. Man unterscheidet zwischen der primären Form, bei der die Ursache der Erkrankung einen kardialen Ursprung hat, und der sekundären, bei der die Veränderung im Herzen als Folge einer anderen systemischen Erkrankung zu sehen ist. Heute wird die primäre RCM zunehmend als eine genetische Krankheit angesehen. Auch die sekundäre

RCM hat oft eine genetische Ursache. Ebenso wurde über Speicherkrankheiten, infiltrative Krankheiten und entzündliche Erkrankungen als Ursachen für eine sekundäre RCM berichtet. Von diesen Erkrankungen stellt die Amyloidose die häufigste Ätiologie dar. Das Universitätsklinikum Heidelberg verfügt über eines der weltweit größten Amyloidosezentren und ist Vorreiter in der individualisierten Behandlung betroffener Patienten. Die Erkrankung präsentiert sich häufig zuerst mit Atembeschwerden und einer Abnahme der Belastbarkeit. Mit Fortschreiten der Erkrankung beobachtet man die typischen Symptome einer Herzinsuffizienz mit Wassereinlagerungen in den Beinen, im Bauchraum oder in der Lunge. Patienten leiden außerdem unter Herzstolpern, zunehmender Müdigkeit, Schwindel bei Belastung und Bewusstlosigkeit. Selten

kommt es zu thorakalen Schmerzen und Druckgefühl bei Belastung. Die Diagnosestellung ist oft erschwert. Die körperliche Untersuchung gibt Hinweise auf eine kardiale Ursache der Beschwerden. Die Patienten erhalten eine Herzultraschalluntersuchung (Echokardiographie) zur weiteren Abklärung und Einschätzung der Kammerfüllung. Herzmarker im Blut sind häufig erhöht. Eine MRT Untersuchung, sowie eine Herzkatheter-Untersuchung mit Biopsieentnahme und hämodynamischer Evaluation sind oft für die Diagnosestellung und Abklärung sekundärer Ursachen erforderlich. Bei der sekundären RCM ist die medikamentöse Therapie der grundlegenden Erkrankung das Hauptziel. Bei der primären RCM ist keine kausale Therapie bekannt. Die medikamentöse Therapie ist in diesem Fall nur symptomatisch.

## Peripartale Cardiomyopathie (PPCM)

Die peri- oder postpartale Herzschwäche bei vorher gesunden Frauen ist eine seltene und doch schwere Erkrankung des Herzens. Sie tritt ohne Vorwarnung im letzten Schwangerschaftsmonat oder in den ersten Monaten nach der Geburt des Kindes auf. Binnen weniger Wochen kann diese Erkrankung zum völligen Herzversagen und zum Tode führen.

Symptome, die auf eine PPCM hinweisen können, sind Reizhusten, Gewichtszunahme (vor allem durch Wasseranlagerungen (Ödeme) in Armen und Beinen), Herzrasen und Herzrhythmusstörungen, Abgeschlagenheit und Antriebslosigkeit, Atemnot und Kurzatmigkeit.

Der Auslöser und damit eine mögliche Behandlung und Prophylaxe dieses schwangerschaftsbedingten Herzversagens (PPCM) waren bislang unbekannt. Prof. Dr. Denise Hilfiker-Kleiner und Prof. Dr. Helmut Drexler entdeckten 2007, dass ein Spaltprodukt des Stillhormons Prolaktin die mögliche Ursache für die PPCM ist. Prolaktin wird in der Hirnanhangsdrüse, der Hypophyse, gebildet und ins Blut abgegeben. Es steuert bei der Frau den Milcheinschuss in die Brust und fördert die Uterusrückbildung nach der Geburt. In seltenen Fällen kommt es zur erhöhten Spaltung des Prolaktins in ein biolo-

gisch aktives Spaltprodukt (16 kDa Prolaktin), welches die kleinen Blutgefäße zerstört und die Blutzirkulation so stark schädigt, dass das Herz angegriffen wird. Im Mausmodell genügt die medikamentöse Blockade der Prolaktinfreisetzung um die PPCM zu verhindern.

In einer multizentrischen Studie wurden daher 63 PPCM-Patientinnen zusätzlich zur Standard-Herzinsuffizienz-Therapie mit Bromocriptin, das die Milchproduktion verhindert, behandelt. Zusammenfassend unterstützen die Ergebnisse der Studie einen möglichen Nutzen von Bromocriptin zusätzlich zur Standard-Herzinsuffizienz-Therapie und der besten unterstützenden Versorgung bei PPCM-Patienten. Es scheint, dass eine kurze Bromocriptin-Therapie mit niedriger Dosis, die darauf abzielt, die Laktation zu stoppen, in den meisten Formen von PPCM ausreichend ist.

Heidelberger Experten arbeiten kontinuierlich daran, das Wissen um die PPCM zu verbessern und die Patientinnen in dieser sehr wichtigen Lebensphase aufzufangen. Dabei steht die Bindung von Mutter zu Kind im Vordergrund, die oftmals in der Akutphase vernachlässigt wird.





## Skelettmuskelerkrankungen (Muskeldystrophie)

Progressive Muskeldystrophien sind eine Gruppe verschiedener, chronisch verlaufender Erkrankungen der Skelettmuskulatur, welche mit einem fortschreitenden Verlust von Funktion und Substanz der Muskulatur einhergehen. Bei Patienten mit Muskeldystrophie kommt es sehr häufig auch zu einer Erkrankung des Herzmuskels, welche entscheidende Auswirkungen auf den Krankheitsverlauf bei diesen Patienten hat.

Den angeborenen Muskeldystrophien liegen meist verschiedene Genmutationen zugrunde, welche die Funktion von Herz- und Skelettmuskelzellen stören und zu einer voranschreitenden Skelett- und Herzmuskelschwäche führen. Die unterschiedlichen Formen der Muskeldystrophien werden in erster Linie anhand der betroffenen Muskelgruppen klassifiziert. Allerdings sind das Erkrankungsalter, die

Schwere des Krankheitsverlaufs sowie die Manifestationen der Cardiomyopathie sehr variabel und können im Einzelfall nicht unbedingt vorhergesagt werden.

Die kardialen Symptome können einer Skelettmuskelschwäche zeitlich vorangehen oder sich als einzige klinische Manifestation präsentieren. Es ist bekannt, dass die Cardiomyopathie einen wesentlichen prognostischen Einfluss auf Patienten mit Muskeldystrophie hat. Daher sind eine frühe und umfassende Diagnostik, sowie die frühzeitige Einleitung einer spezifischen Therapie zur Behandlung der Cardiomyopathie für diese Patienten von wichtiger Bedeutung. Neben den typischen Symptomen der Herzmuskelschwäche, wie Luftnot und Wassereinlagerungen, erleiden Patienten mit Muskeldystrophie häufig auch schwere Herzrhythmusstörungen, welche den plötzlichen

Herztod zur Folge haben können. Daher ist neben der effektiven medikamentösen Behandlung der Pumpschwäche des Herzens auch die rechtzeitige Implantation eines Schrittmachers bzw. Defibrillatorsystems (ICD) wichtig. Auch müssen allgemeine Standardtherapien zur Behandlung der Herzmuskelschwäche spezifisch an die Gegebenheiten des Patienten, wofür es einer besonderen kardiologischen Expertise bedarf.

Aufgrund des interdisziplinären Charakters der Erkrankung ist der Austausch mit anderen Fachdisziplinen, wie der Neurologie, Sportmedizin, Rheumatologie, Pneumologie, sowie der Pädiatrie zur optimalen Patientenversorgung wichtig. In Heidelberg arbeiten diese Disziplinen im „Interdisziplinären Zentrum für Muskelerkrankungen“ eng zusammen.

## Kardiale Sarkoidose

Die Sarkoidose ist eine systemische entzündliche Erkrankung unklarer Ätiologie, die durch eine Entwicklung nicht-verkäsender Granulome charakterisiert ist. Eine autoimmun Genese der Erkrankung wird vermutet. Eine familiäre Häufung der Erkrankung wurde beschrieben, was auf genetische Komponente der Erkrankung hindeuten kann. Prinzipiell kann die Sarkoidose jedes Organ betreffen. Am häufigsten ist die Lunge betroffen. Eine kardiale Beteiligung ist in bis zu 60% der Fälle beschrieben. Recht selten ist eine reine kardiale Sarkoidose zu finden. Die kardiale Beteiligung beeinflusst maßgebend den klinischen Verlauf und die Prognose.

Die kardiale Sarkoidose kann sich in jedem Altersabschnitt manifestieren. Bezüglich der Geschlechtsverteilung gibt es unterschiedliche Angaben. Patienten mit kardialer Sarkoidose klagen häufiger über Herzrhythmusstörungen, Dyspnoe, plötzlichen Schwindel und Bewusstlosigkeiten. Der plötzlicher Herztod ist nicht selten das erste klinische Zeichen der Erkrankung. Im fortgeschrittenen Stadium berichten die Patienten häufig über die typischen Symptome einer Herzinsuffizienz. Die Diagnose einer kardialen Sarkoidose erfordert hohe Expertise. Aufgrund der lokalisierten, meist unspezifischen Gewebeänderung erfordert die Diagnosestellung

die Integration verschiedener diagnostischer Maßnahmen, wie EKG, Echokardiographie, nuklearmedizinische Untersuchungen, MRT, Koronarangiographie, endomyokardiale Biopsie und elektrophysiologische Untersuchungen.

Das klinische Management von Patienten mit Sarkoidose erfordert ein interdisziplinäres Team, welches Kardiologen, Rheumatologen, Pulmologen, Dermatologen, Radiologen miteinbezieht. Bei einer kardialen Sarkoidose basiert die medikamentöse Therapie prinzipiell auf zwei Konzepten: Die Entzündungshemmung in Form von Immunsuppression und die Herzinsuffizienztherapie. Ferner ist bei einer kardialen Beteiligung eine regelmäßige Risikostratifizierung bezüglich Arrhythmien und plötzlichem Herztod erforderlich. Bei entsprechendem Risikoprofil ist eine Implantation eines Defibrillators zum Schutz vor malignen Herzrhythmusstörungen sinnvoll. Bei Krankheitsprogression trotz optimaler medikamentöser Therapie und Verschlechterung des klinischen Zustands bleibt die Herztransplantation als die letzte Alternative.

In ICH arbeiten wir in eng mit der Nuklearmedizin (Prof. Haberkorn) und Thoraxklinik (Prof. Herth, Prof. Kreuter) zusammen, um Patienten schnell und sicher zu diagnostizieren und optimal zu behandeln.





## Long-QT-Syndrom (LQTS)

Die elektrische Reizentstehung und -weiterleitung beruht auf einem Gefälle der Ionenkonzentration zwischen Zellinnerem und Zelläußeren. Während der elektrischen Erregung des Herzens kommt es zum Fluss der Ionen durch sogenannte Ionenkanäle. Sind diese durch Mutationen verändert, kann es zu lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen kommen.

Bei LQTS-Patienten erscheint das Herz auf den ersten Blick gesund, das Risiko für gefährliche Herzrhythmusstörungen und plötzlichen Herztod ist jedoch deutlich erhöht. Für das LQTS sind bisher 17 verschiedene Gene beschrieben, wenn sie defekt sind, kommt es zu einer dauerhaften oder durch bestimmte Situationen auslösbaren Verlängerung der Erregungsrückbildungsphase (Repolarisation) der Herzkammern. Die häufigsten genetischen Subtypen - LQT1, LQT2 und LQT3 - sind für bis zu 90% aller Fälle verantwortlich. Beim LQT-1 treten die Rhythmusstörungen meist während oder nach körperlicher oder psychischer Belastung auf. Mögliche Auslöser beim LQT-2 sind häufig laute Geräusche (z.B. Wecker oder Telefonklingeln), die aus der Ruhe heraus plötzlich auftreten. Dahingegen kommt es beim LQT-3 in ausgeprägten Ruhesituationen oder im Schlaf zu lebensbedrohlichen Arrhythmien. Unklare Bewusstlosigkeitsan-

fälle oder Herzrasen mit dem Gefühl einer drohenden Bewusstlosigkeit sind ernstzunehmende Warnsymptome und sollten durch einen Kardiologen abgeklärt werden. Das Risiko des plötzlichen Herztodes bei Patienten mit angeborenem LQTS beträgt ca. 0,2% pro Jahr. Um diese Patienten vor gefährlichen Rhythmusstörungen zu schützen, ist es sehr wichtig, Medikamente zu meiden, die die Erregungsausbreitung im Herzen zusätzlich verzögern können. Diese können lebensbedrohliche Folgen haben. Entsprechende Medikamentenlisten sind im Internet abrufbar.

Für die Behandlung kann die Einnahme von ganz bestimmten Betablockern das Risiko für die Entwicklung von Rhythmusstörungen senken. Patienten, die einen plötzlichen Herzstillstand überlebt haben, sowie Patienten, bei denen trotz medikamentöser Therapie Kammererregungsrhythmusstörungen auftreten oder die Repolarisation massiv verlängert ist, wird die Implantation eines Defibrillators als Schutzmaßnahme empfohlen. Für betroffene Patienten ist es wichtig, sich in einem spezialisierten Cardiomyopathie- bzw. Rhythmuszentrum vorzustellen, um individuell beraten zu werden. Die genetische Untersuchung ist ein wichtiger Pfeiler, der die Diagnostik und Behandlung der Patienten verbessert.

## Brugada-Syndrom

Das nach den Brugada-Brüdern als Entdecker benannte Syndrom ist ebenfalls eine genetische Ionenkanalerkrankung, die mit typischen EKG-Veränderungen einhergeht. Aufgrund erblich bedingter Veränderungen von Ionenkanälen und zusätzlichen, bislang noch nicht genau bekannten Faktoren kann es zu lokalen Störungen der elektrischen Herzaktivität kommen, die schwere Rhythmusstörungen zur Folge haben. Die Betroffenen berichten über Episoden mit plötzlicher Bewusstlosigkeit oder müssen sogar Wiederbelebt werden. Die Ereignisse treten meist in Ruhe oder sogar aus dem Schlaf heraus auf.

Nach aktuellem Wissensstand stehen Medikamente, die die Funktion der Natriumkanäle im Herzen beeinflussen, bestimmte Drogen, Geschlechtshormone sowie Fieber als mögliche Risikofaktoren der Herzrhythmusstörungen in Verdacht.

Das Risiko, lebensbedrohliche Rhythmusstörungen zu entwickeln, ist bei den einzelnen Patienten unterschiedlich hoch und hängt von der Ausprägung ihrer Erkrankung ab. Die individuelle Risikoeinschätzung ist bei Patienten mit Brugada-Syndrom unentbehrlich.

Im Vergleich zum Long-QT-Syndrom spielt die medikamentöse Therapie beim Brugada-Syndrom eher eine untergeordnete Rolle. Die Implantation eines Defibrillators (ICD) wird den Patienten empfohlen, die ein hohes individuelles Risiko haben (wiederholte Bewusstlosigkeiten oder ein überlebter plötzlicher Herztod). Das Vermeiden von bestimmten Medikamenten kann die Entwicklung von Rhythmusstörungen verringern helfen.

Eine Auflistung dieser Medikamente findet sich im Internet oder kann bei der Herzstiftung abgerufen werden: [www.herzstiftung.de](http://www.herzstiftung.de)

# ICH.





## Forschung für unsere Cardiomyopathie-Patienten

Die optimale Diagnostik und Behandlung einer Cardiomyopathie erfordert ein tiefgreifendes Verständnis über die gestörten Abläufe im Herzmuskel. Daher ist für uns die Grundlagenforschung im Bereich der Herzmuskelerkrankungen ein besonderes Anliegen.

Derzeit erforschen im ICH mehr als 200 Wissenschaftler die molekularen Ursachen von Cardiomyopathien. Dieses Wissen wird systematisch in Richtung einer klinischen Umsetzung weiterentwickelt, so dass am Ende neue Diagnosemöglichkeiten und Therapien entstehen – ganz zum Wohle unserer Patienten.

### **Genetische und epigenetische Ursachen von Cardiomyopathien**

Der wissenschaftliche Schwerpunkt liegt hier auf der Entschlüsselung von Genfehlern, welche bei Pati-

enten eine Herzmuskelerkrankung auslösen können. Da das menschliche Erbgut aus Milliarden DNA Basen besteht, setzen die ICH-Forscher auf neueste Technologien der Genomsequenzierung (Next Generation Sequencing). Durch die in Heidelberg entstandenen Pionierarbeiten auf diesem Gebiet kann diese Technik heute in der Routineversorgung von Patienten angewendet werden.

### **Frühe Risikoerkennung und optimierte Behandlung von Cardiomyopathiepatienten**

Dieser Forschungsbereich befasst sich mit den Auswirkungen, der Früherkennung, Prognose und Risikostratifizierung von Cardiomyopathien. Die Wissenschaftler und Ärzte arbeiten dabei eng mit den experimentellen Forschungsgruppen sowie unterschiedlichen klinischen Bereichen zusammen. Es ist dabei

besonders wichtig, dass präzise Untersuchungsergebnisse und der zeitliche Verlauf der Erkrankung erfasst werden. Daher hat die Abteilung die Heidelberg Cardiovascular Biobank (HCB) gegründet und ist als Standort des Deutschen Zentrums für Herz-Kreislauf-Forschung (DZHK) für die Etablierung und Koordination des „Translational Registry for Cardiomyopathies – TORCH“ mit verantwortlich. TORCH ist das erste deutschlandweite Patientenregister für Cardiomyopathien. Durch die Ergebnisse dieser Studie soll die Behandlungsqualität durch neue Marker (Früherkennung, Risikobeurteilung) erhöht werden und die Auswirkungen bestimmter Therapien beurteilt werden.

## Leitung

Prof. Dr. med. Benjamin Meder

## Vorstandsvorsitzender

Prof. Dr. med. Hugo A. Katus

## Klinisches Cardiomyopathie Board

Dr. med. Philipp Ehlermann

## Kontakt



Maike Hornig, Stefanie Landwehr, Bettina Meyer  
ICH.-Ambulanz /Patientenanmeldung  
Tel. 06221 56-8692, Fax 06221 56-4105  
ICH.ambulanz@med.uni-heidelberg.de



Isabell Mohr  
ICH.-Office  
Tel. 06221 56-37948, Fax 06221 56-33769  
ICH.office@med.uni-heidelberg.de

[www.cardiomyopathie-heidelberg.de](http://www.cardiomyopathie-heidelberg.de)

# ICH



## Impressum

### Herausgeber

Institut für Cardiomyopathien Heidelberg (ICH.)  
Herzzentrum Heidelberg  
Universitätsklinikum Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 410, 69120 Heidelberg

### Gestaltung und Layout

Unternehmenskommunikation  
Zentrale Einrichtung des Universitätsklinikums und  
der Medizinischen Fakultät Heidelberg  
Leitung: Doris Rübsam-Brodkorb

### Foto

DZHK, Flickr, Maxpixel, B. Meder, Pixabay, Universitätsklinikum, Unsplash

### Text

Benjamin Meder, Hugo A. Katus, Ali Amr, Philip Ehlermann, Regina Pribe-  
Wolferts, Patrick Schweizer, Farbod Sedaghat-Hamedani, Ioana Sorici-Barb

### Stand

November 2019

Die männliche Sprachform ist bei allen Inhalten wertneutral zu  
verstehen und schließt die weibliche Form stets ein.

### In Zusammenarbeit



[www.cardiomyopathie-heidelberg.de](http://www.cardiomyopathie-heidelberg.de)



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

# ICH.