



www.cardiomyopathie-heidelberg.de



UniversitätsKlinikum Heidelberg

ICH.
Institute for Cardiomyopathies Heidelberg

**Die Dilatative Cardiomyopathie –
Wenn dem Herzen die Puste ausgeht**

Die Dilatative Cardiomyopathie – Wenn dem Herzen die Puste ausgeht

ICH.

Vorwort

Liebe Patientin, lieber Patient,

Cardiomyopathien sind Erkrankungen des Herzmuskels, die eine mechanische oder elektrische Funktionsstörung des Herzens hervorrufen können. Da viele Cardiomyopathien durch einen Gendefekt ausgelöst werden, findet man in einer Familie häufig weitere Betroffene.

Bei der Dilatativen Cardiomyopathie (DCM) vergrößert sich der Herzmuskel der linken, manchmal aber auch beider Herzkammern. Das Herz hat nicht mehr genug Kraft und das Blut kann nur erschwert ausgeworfen werden. Aus diesem Grund wird der gesamte Organismus nicht ausreichend mit Sauerstoff versorgt, was zu zunehmender Kurzatmigkeit bei Belastung sowie Ansammlung von Wasser (Ödeme) in den Beinen und der Lunge führt.

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 dieser Broschüre (v. li. n. re.):
Dr. med. Elham Kayvanpour, PD Dr. med. Benjamin Meder,
Prof. Dr. med. Hugo A. Katus*

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

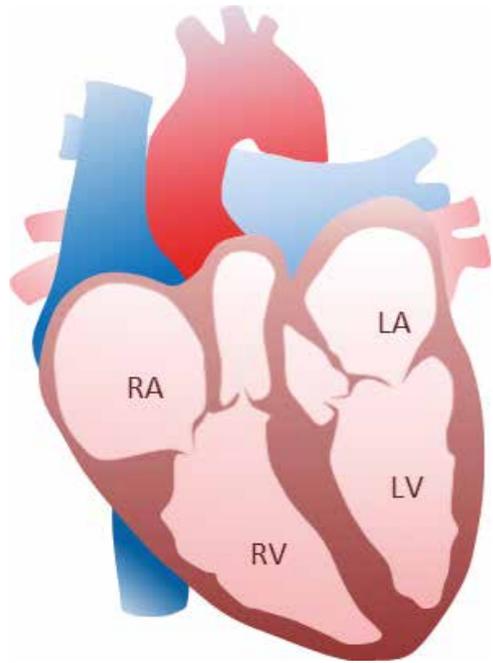
ICH-Team

Inhalt

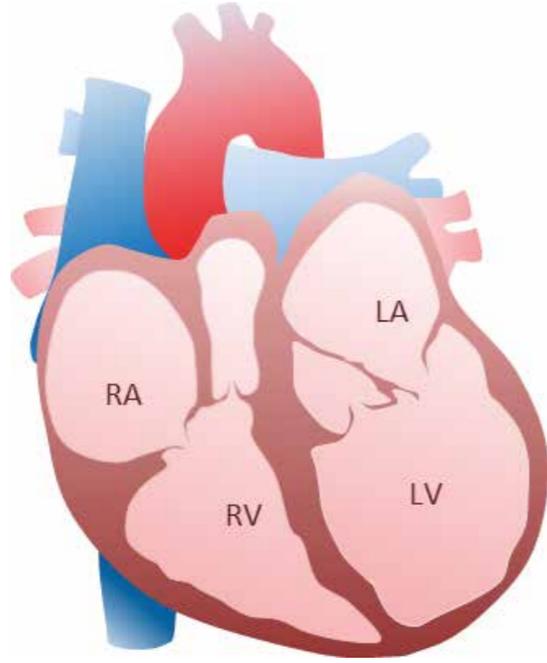
Die Dilatative Cardiomyopathie	05
Ursachen	06
Symptome	09
Diagnose	10
Therapie	13
Verlauf und Risiken	14
Prognose und Vererbung	17
Leben mit einer DCM	18
Forschungsgebiete und Studien im ICH.	21
Ihre Ansprechpartner	22
Impressum	24



Gesundes Herz



Herz bei DCM



Schematische Darstellung eines gesunden Herzens (links) und eines Herzens bei DCM. Wie zu erkennen ist, ist die linke Herzkammer (LV) erweitert und geschwächt. Dadurch kann das Herz nicht mehr ausreichend Blut auswerfen.

Die Dilatative Cardiomyopathie

Cardiomyopathien sind Erkrankungen des Herzmuskels, bei denen es zu Störungen der Herzkontraktion und des Herzrhythmus kommen kann. Die Dilatative Cardiomyopathie (DCM) ist eine der häufigsten Cardiomyopathien. Sie betrifft schätzungsweise jeden 500. – 1000. Die DCM kann schon im Säuglings- und Kleinkindalter vorkommen, am häufigsten tritt sie in der Mitte des fünften Lebensjahrzehnts auf. Die Mehrzahl der Erkrankten sind Männer.

Die DCM ist gekennzeichnet durch eine Vergrößerung der linken, manchmal auch beider Herzkammern sowie durch eine unterschiedlich stark ausgeprägte Herzschwäche. Die Folge ist eine reduzierte Pumpleistung und damit unzureichende Blutversorgung des Organismus. Zunächst entstehen bei den Betroffenen erst unter Belastung Beschwerden (z.B. beim Treppensteigen), später aber auch im Ruhezustand.

ICH.

Ursachen – Wie entsteht die DCM?

Eine DCM kann viele unterschiedliche Ursachen haben. Daher sind bei einem Verdacht auf die Erkrankung ausführliche Untersuchungen notwendig. Langjähriger Bluthochdruck, schwere Herzklappenerkrankungen, Chemotherapie, Bestrahlung des Brustkorbs oder Herzmuskelentzündungen können eine DCM verursachen.

Bei ca. 30-50% der Patienten sind genetische Faktoren dafür verantwortlich, dass die Erkrankung ausbricht. In diesen Fällen kann die DCM an die nächste Generation vererbt werden. Von einer familiären Form der DCM (fDCM) spricht man, wenn die Diagnose bei zwei oder mehr Personen in einer Familie gestellt wird oder es zu einem plötzlichen Herztod bei einem Angehörigen im Alter von unter 35 Jahren gekommen ist. Es gibt Formen der DCM, bei denen trotz gründlicher Untersuchung die Ursachen nicht gefunden werden (idiopathische DCM).

ICH.





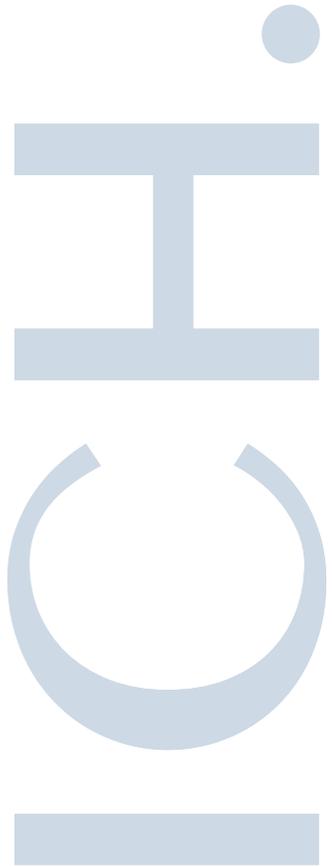
Die Symptome – Was bemerkt der Patient

Nicht selten hat ein Patient mit DCM jahrelang zunächst keine oder kaum Symptome. Im weiteren Krankheitsverlauf berichtet der Patient von einer verminderten körperlichen Belastbarkeit und Atemnot bei Belastung. Als Folge der Herzschwäche kann sich eine Ablagerung von Wasser in den Beinen und inneren Organen entwickeln – der Patient bemerkt Gewichtszunahme, geschwollene Unterschenkel, Oberbauchschmerzen (Wassereinlagerung im Bauch, Leberstauung) und Völlegefühl. Nicht selten kommt es zu einer Stauung der Halsvenen.

Neben diesen Zeichen der Herzschwäche sind Störung des Erregungsbildungs- oder Leitungssystems in Form von Herzrhythmusstörungen und Ohnmachtsanfällen (Synkopen) ein alarmierendes Symptom. In tragischen Fällen kann der plötzliche Herztod beim

DCM-Patienten die erste Manifestation der Erkrankung sein. Schlaganfälle durch Verschleppung von Blutgerinnseln sind selten und werden meist bei älteren DCM-Patienten beobachtet, wenn ihre Herzkraft stark eingeschränkt ist oder zusätzlich Vorhofflimmern besteht.

Patienten mit einer genetisch bedingten DCM berichten gelegentlich von Beschwerden, die Störungen weiterer Organsysteme zuzuschreiben sind. Dabei können der Skelettmuskel, das Innenohr, das periphere Nervensystem und das Immunsystem betroffen sein. Daher sind die gründliche Erfassung der Krankheitsgeschichte und die Untersuchung der verschiedenen Organsysteme von höchster Wichtigkeit.



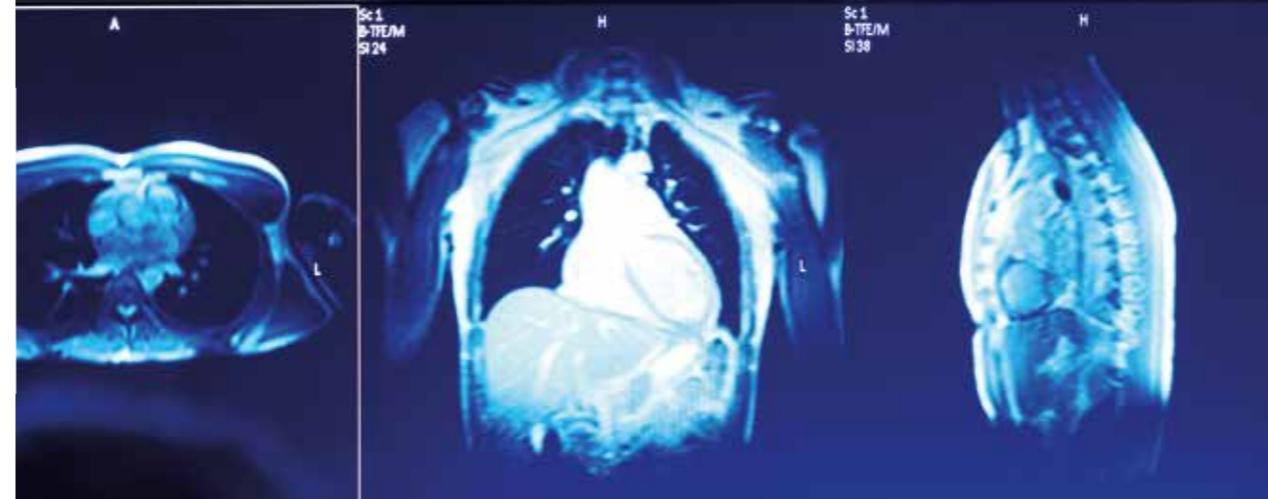
Die Diagnose – Wie wird die DCM festgestellt?

Bereits eine sorgfältig erhobene Krankheitsgeschichte (Anamnese) kann den Arzt auf die richtige Diagnose hinweisen. Bei der körperlichen Untersuchung achtet der Arzt auf Blässe, Leberstauung, Wasser im Bauch, Ödeme auf dem Fußrücken, an den Fußgelenken, Unter- und Oberschenkeln und auf Ergüsse im Rippenfell (Pleuraergüsse). Beim Abhören des Herzens können abnormale Herzgeräusche auffallen. Auf Auffälligkeiten in weiteren Organen sollte geachtet werden, wie z.B. auf eine Schwäche der Skelett- oder Gesichtsmuskulatur, auf Schwerhörigkeit oder Lähmungen wie nach einem Schlaganfall. Mit Hilfe des 6-Minuten-Gehtests und der Spiroergometrie kann der Arzt die körperliche Leistungsfähigkeit und belastungsabhängige Beschwerden des Patienten überprüfen.

Bei Verdacht auf DCM muss die Gesamtheit aller Diagnosen, die als Erklärung für die Beschwerden in Betracht kommen, systematisch bearbeitet werden, da unterschiedliche Ursachen der Herzschwäche eine unterschiedliche Behandlung erfordern. So kann der Kardiologe durch eine Herzkatheter-Untersuchung erkennen, ob eine Durchblutungsstörung des Herzmuskels Grund für die Herzschwäche ist. In diesem Fall ist es notwendig, einen Stent (Gefäßstütze) in das verengte

Herzkranzgefäß einzusetzen. Auch kann im Rahmen des Linksherzkatheters eine Gewebeprobe (Biopsie) entnommen werden, ein Eingriff, der schmerzlos ist. Durch die Analyse der Biopsie kann der Pathologe nach einer Entzündung und nach einer Virusinfektion suchen (inflammatorische DCM, Sarkoidose, Myokarditis), Proteinablagerungen (Amyloidose) erkennen und Störungen der zellulären Zusammensetzung identifizieren (Fibrose).

Bei der Abklärung einer DCM hat die Bildgebung einen großen Stellenwert – sowohl bei der Erstdiagnose als auch zur Kontrolle der Therapie. Heute werden standardmäßig Echokardiographie und cardiale Magnetresonanztomografie (cMRT) eingesetzt. Mit Hilfe der Echokardiographie bestimmt der Arzt die Auswurfraction der linken Herzkammer (Ejektionsfraktion, EF), den Schweregrad von Klappenerkrankungen und die Höhe des Blutdrucks in den Lungengefäßen, der oft mit den Beschwerden des Patienten in Zusammenhang steht. Ein MRT kann neben der präzisen Messung der Anatomie und Funktion des Herzens auch Herzmuskelnarben sichtbar machen. Mit einem Ruhe- und Langzeit-EKG werden Herzrhythmusstörungen nachgewiesen.





CH

Die Therapie – Effektive Behandlungsoptionen bei der DCM

In der Therapie der DCM gibt es drei Grundprinzipien:

Erstens müssen die Ursachen der DCM beim Patienten identifiziert werden und nach Möglichkeit behandelt werden. Deshalb ist eine gründliche Diagnostik jedes Patienten sinnvoll. Die individuelle Behandlung sollte in einem Zentrum mit entsprechender Erfahrung durchgeführt werden.

Das zweite Prinzip richtet sich an die Behandlung der Herzschwäche. Ziel ist hier, die Beschwerden des Patienten zu mildern, Krankenhausaufenthalte zu verringern und das Überleben zu verbessern. Für die Therapie der Herzschwäche mit Medikamenten werden ACE-Hemmer oder Sartane, Betablocker und Entwässerungsmittel (Diuretika) empfohlen. Bestehen die Beschwerden weiter, werden Mineralokortikoid-Rezeptorantagonisten

(Spironolacton oder Eplerenon) hinzugefügt. Als neue Substanzgruppe stehen seit 2016 sogenannte ARNI zur Verfügung. Weitere Medikamente können im Einzelfall sinnvoll sein. Spezielle Herzschrittmacher, die Resynchronisationstherapie (CRT) und die Mitralklappenrekonstruktion (z.B. MitraClip®) haben sich bei dafür geeigneten DCM-Patienten sehr bewährt. Obwohl erhebliche Fortschritte in der Therapie der DCM-Patienten erreicht wurden, kommt es bei manchen Patienten zu einer schweren, lebensbedrohlichen Herzschwäche. In diesem Stadium gibt es für die Patienten die Möglichkeit einer Herztransplantation oder des Einsatzes eines mechanischen Kreislaufunterstützungssystems (Assist-Device).

Das dritte Grundprinzip ist die Verhinderung des plötzlichen Herztodes. Mit dem Implantierbaren Car-

dioverter-Defibrillator (ICD) kann der Kardiologe Risikopatienten vor dem plötzlichen Herztod schützen. Der ICD wird unter die Haut verpflanzt und überwacht kontinuierlich den Herzrhythmus. Wenn Kammerflimmern auftritt, kann der ICD diese lebensbedrohliche Herzrhythmusstörung mit einem kurzen Elektroschock beenden. Bei jedem Patienten, der für einen ICD in Frage kommt, muss das spezifische Risiko für den plötzlichen Herztod ermittelt werden, weil die ICD Therapie nur bei hohem Risiko gerechtfertigt ist.

In den letzten 30 Jahren hat sich durch die Fortschritte in der DCM-Therapie die Prognose der Patienten dramatisch verbessert.

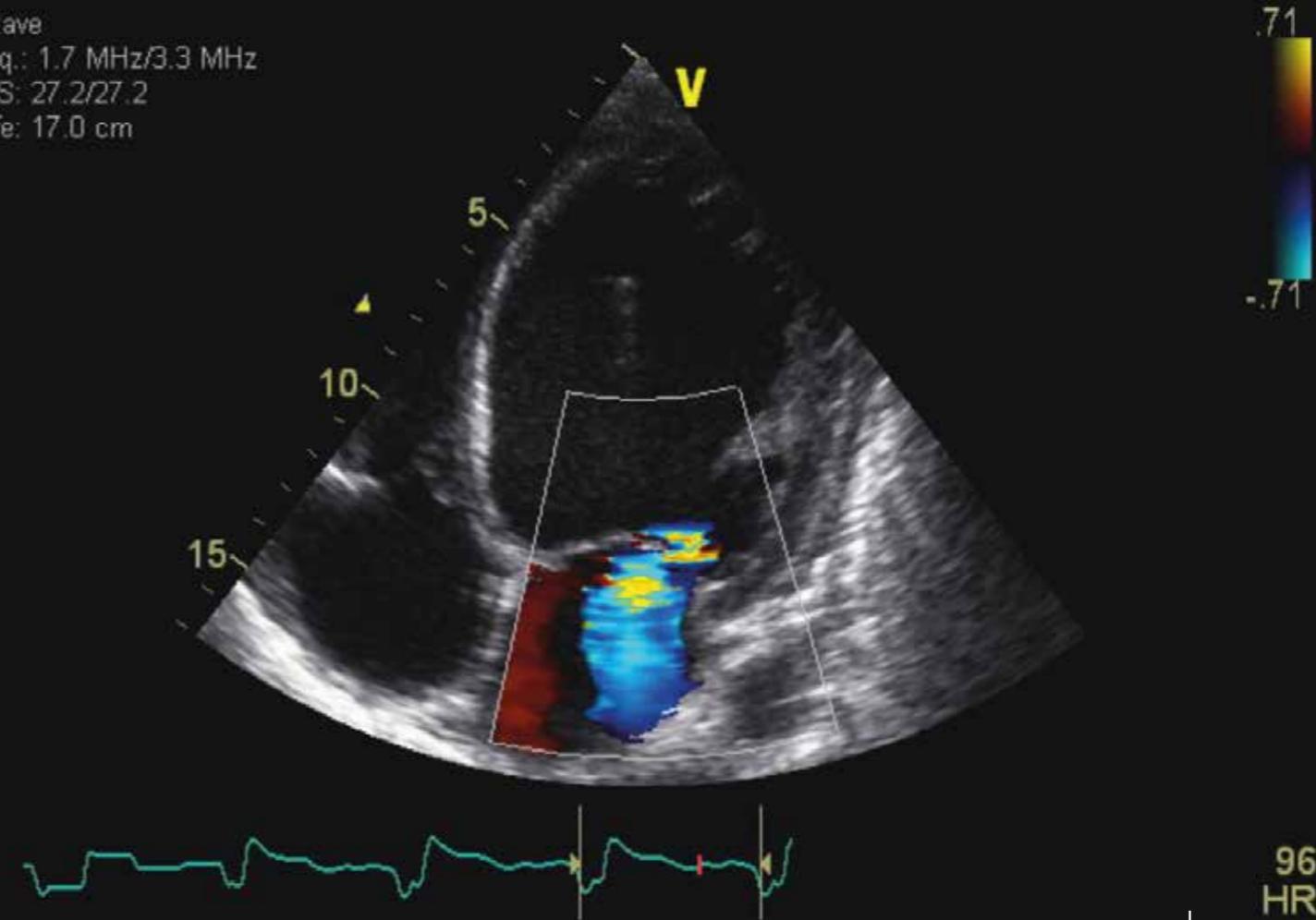
Verlauf und Risiken

Der Verlauf der DCM wurde neben der optimierten Medikamententherapie durch Einführen von Defibrillatoren (ICD) deutlich verbessert. Die Patienten können durch körperliches Training, tägliches Wiegen, und regelmäßige Einnahme ihrer Medikamente häufige Krankenhausaufenthalte verhindern. Mehrere Faktoren können, wenn vorhanden, den Verlauf der Erkrankung negativ beeinflussen:

- ➔ Alter
- ➔ Geschlecht
- ➔ BMI
- ➔ Plötzlicher Herztod in der Vorgeschichte der Familie
- ➔ Nachweis von Herzrhythmusstörungen aus den Herzkammern
- ➔ Inadäquate ICD Entladungen
- ➔ Vorangegangene Bewusstlosigkeit (Synkopen)
- ➔ Auswurfraction (EF) des linken Ventrikels
- ➔ Bestimmte Genmutationen

Wichtig für alle Patienten und ihre erstgradigen Verwandten sind eine frühzeitige Diagnose und regelmäßige Arztbesuche. Neben Medikamenten können die Beschwerden der Patienten mit fortgeschrittener Herzschwäche auch mittels kardialer Resynchronisationstherapie (CRT) oder MitraClip®-System deutlich gemindert werden. Wenn es trotz dieser sehr effektiven Maßnahmen zu einer schweren Herzschwäche kommt, kann eine Herztransplantation oder der Einsatz eines Herz-Kreislauf-Unterstützungssystems (VAD) notwendig werden.

Octave
Freq.: 1.7 MHz/3.3 MHz
BPS: 27.2/27.2
Tiefe: 17.0 cm





Prognose und Vererbung – Jeder Patient hat eine Familie!

Bis heute sind über 40 Gene bekannt, die, falls sie mutiert sind, eine DCM verursachen können.

Am häufigsten belegt sind bei der DCM autosomal-dominante Erbgänge, gefolgt von X-chromosomalen und seltener autosomal-rezessiven oder mitochondrialen Vererbungsmustern. Die betroffenen Gene kodieren hauptsächlich für Proteine des Sarkomers, des Zytoskeletts, des Zellstoffwechsels und Ionentransports. Besonders herauszuheben ist das Titin-Gen, welches das größte Protein im menschlichen Organismus kodiert. In aktuellen Studien konnten in bis zu 30% aller DCM-Patienten Veränderungen (Mutationen) in diesem Gen nachgewiesen werden. Von hoher Bedeutung sind die Gene Lamin A/C, Phospholamban und RBM20 (RNA-binding Motif 20), da Mutationen in diesen Genen öfter mit einem schlechteren Krankheitsverlauf in Verbindung gebracht werden.

Mit modernen Verfahrenen (Next-Generation Sequencing) lassen sich bei rund der Hälfte der DCM-Patienten Mutationen in den bekannten Krankheitsgenen finden. Für eine Untersuchung ist die Entnahme einer nur geringen Blutmenge (5ml) erforderlich. Der Patient muss für diese Testung sorgfältig beraten werden. In der Regel entscheidet der Kardiologe zusammen mit dem Humangenetiker, wann eine genetische Testung angezeigt ist und interpretiert das Ergebnis im Zusammenhang mit den geschilderten Beschwerden und der medizinischen Vorgeschichte der Familien. Wird die Diagnose einer genetischen DCM vermutet oder gestellt, empfiehlt sich die Untersuchung und gegebenenfalls die genetische Abklärung von Angehörigen ersten Grades (Kinder, Geschwister).

Leben mit einer DCM

Der Lebensstil muss sich meist nicht durch die Diagnose „Dilatative Cardiomyopathie“ zum negativen ändern. Jedoch kann jeder Patient selbst dazu beitragen, dass die Erkrankung möglichst keine schweren Probleme bereitet. Bei günstigem Verlauf können viele Patienten trotzdem noch lange ein weitgehend beschwerdefreies Leben führen.

Sport: Körperliche Schonung ist bei Herzschwäche nicht angesagt, wie man früher glaubte, sondern regelmäßige Bewegung. Allerdings muss, bevor ein körperliches Training begonnen wird, der Internist/Kardiologe unbedingt den Trainingspuls bestimmen. Empfohlen wird ein sich langsam steigerndes moderates Ausdauertraining, auch ein Intervalltraining. Beides kann am besten in einer ambulanten oder stationären Rehabilitation gelernt werden. Sind die Muskeln gut trainiert, kann man auch mit einem schwachen Herzen drei Etagen ohne Beschwerden bewältigen.

Ernährung: Wichtig ist eine gesunde Ernährung (Mittelmeerküche) mit einem vorsichtigen Umgang mit Salz (etwa 5g täglich) und mit Alkohol. Alkohol kann Herzrhythmusstörungen auslösen, zu denen DCM-Patienten ohnehin neigen, oder die Herzschwäche weiter verschlechtern.

Medikamente: Bei Herzschwäche empfiehlt es sich, sich jeden Tag zu wiegen und das Gewicht in ein Herztagebuch zu notieren. Wenn die Gewichtszunahme zwei Kilo in drei Tagen überschreitet, sollte Kontakt zum behandelnden Arzt aufgenommen werden, damit er die Dosis des Entwässerungsmittels anpasst. Viele Patienten lernen, die Dosierung der Entwässerungsmittel (Diuretika) selbst in die Hand zu nehmen. Neben dem Gewicht sollten Blutdruck und Puls dokumentiert werden. Dadurch wird eine Verschlechterung der Herzschwäche frühzeitig erkannt und behandelt, sodass ein Krankenhausaufenthalt vermieden werden kann.





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 Patienten 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 prä-

zise 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.

Ihre Ansprechpartner im ICH.

Leitung

Vorsitzender:

Prof. Dr. med. Hugo A. Katus

Leitungsboard:

Priv.-Doz. Dr. med. Benjamin Meder,

Dr. med. Philipp Ehlermann

Dipl. Bio. MBA Joana K. Stumpf

Kontakt



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

ICH



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

www.cardiomyopathie-heidelberg.de



Impressum

Herausgeber

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

Gestaltung, Layout und Fotos

Unternehmenskommunikation
Zentrale Einrichtung des Universitätsklinikums und
der Medizinischen Fakultät Heidelberg
Leitung: Doris Rübsam-Brodkorb
www.klinikum.uni-heidelberg.de/medien

Foto

Publicis Pixelpark / Ben Pakalski
DZHK
Gettyimages
Isabell Mohr

Text

Elham Kayvanpour, Hugo A. Katus, Benjamin Meder

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

In Zusammenarbeit



www.cardiomyopathie-heidelberg.de



www.herzstiftung.de

Stand

Oktober 2016

ID29060

ICH.