

mindest wahrscheinlich pathogene Variante in einem der etablierten Krankheitsgene gefunden werden und in einer Untergruppe von gut phänotypisierten Fällen mit einer wahrscheinlichen klinischen Diagnose (n=21) stieg der Anteil auf 29 % [15].

Fazit

Die genetische Diagnostik bei dem Verdacht auf ein hereditäres Arrhythmiesyndrom hat mittlerweile Einzug in die Routinediagnostik gehalten. Sie dient der Diagnosesicherung und damit der Einleitung von präventiven oder therapeutischen Maßnahmen bei Patienten mit einer hereditären Arrhythmieerkrankung und einem dadurch erhöhten Risiko für potenziell lebensbedrohliche Herzrhythmusstörungen. Da es für diese Erkrankungen etablierte präventive und ggf. therapeutische Möglichkeiten gibt, sollte die kleine Risikogruppe innerhalb der Allgemeinbevölkerung erkannt und einem spezialisierten Zentrum zugeführt werden. Die weitere, oft lebenslange Überwachung und Behandlung kann dann von den wohnortnahen behandelnden niedergelassenen Kardiologen und Hausärzten in Rücksprache mit dem spezialisierten Zentrum erfolgen.

Allerdings ist mit dem technischen Fortschritt („Next Generation Sequencing“-Methoden), welcher die schnellere und umfangreichere Untersuchung zahlreicher Gene auf einmal ermöglicht, auch die Anzahl von gefundenen Varianten unklarer Signifikanz stark angestiegen. Diese dienen jedoch im klinischen Setting weder dem behandelnden Arzt, noch dem Patienten hinsichtlich therapeutischer Konsequenzen und können zu einer

großen Verunsicherung führen und dazu, dass die Betroffenen sich fälschlicherweise selbst als „krank“ wahrnehmen. Daher ist es derzeit nicht sinnvoll, außerhalb der Forschung möglichst viele Gene auf einmal zu untersuchen; die Auswahl der zu untersuchenden Gene sollte gut durchdacht und gezielt phänotypbasiert getroffen werden. Für eine ungezielte genetische Diagnostik ohne konkrete Anhaltspunkte für eine spezifische zugrundeliegende Erkrankung gibt es – außerhalb eines Forschungsrahmens – keine klinische Indikation.

Grundsätzlich sollten alle genetischen Befunde regelmäßig hinsichtlich ihrer Einschätzung erneut evaluiert werden, da sich die Interpretation mit zunehmendem Wissen ändern kann.

Genetische Untersuchung bei Menschen dürfen nur nach den Richtlinien des am 01.02.2010 in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetzes durchgeführt werden. Zu den Einzelheiten siehe Gendiagnostikgesetz – GenDG; <http://gesetze-im-inter.net.de/gendg/index.html>.

Die sorgfältige klinisch-kardiologische Diagnostik hat hinsichtlich ihrer Bedeutung keinesfalls abgenommen, da ein Genetikbefund nie isoliert von den klinischen Befunden interpretiert werden kann. Der Kliniker kann seine Therapieentscheidungen auch nie allein anhand eines Genetikbefundes treffen. Eine sorgfältige Indikationsstellung für eine genetische Untersuchung und die multidisziplinär getroffene Befundinterpretation ermöglichen jedoch eine moderne, individualisierte Einleitung von Präventionsmaßnahmen oder der gezielten Behandlung von Patienten mit einem erhöhten Risiko für potenziell lebensbedrohliche Herzrhythmusstörungen.

Bei klugem Einsatz der genetischen Diagnostik kann diese von großem Nutzen zur Vermeidung plötzlicher Herztodesfälle bei jungen Menschen sein. Eine Überdiagnostik muss jedoch vermieden werden.

Diese Publikation erfolgte mithilfe von Fördergeldern von der Dr. Rolf M. Schwiete-Stiftung sowie von der Friedrich Flick-Förderungsstiftung.

Dr. med. Britt Beckmann¹
Dr. Stefanie Scheiper-Welling^{1,2}
Dr. Tina Jenewein^{1,2}
Prof. Dr. Silke Kaufenstein^{1,3}

Zentrum für plötzlichen Herztod
und familiäre Arrhythmiesyndrome
Universitätsklinikum Frankfurt
Institut für Rechtsmedizin
Forensische Molekularpathologie
Kennedyallee 104 | 60590 Frankfurt
Fon: 069 6301-87119

E-Mail: beckmann@med.uni-frankfurt.de

¹ Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Frankfurt, Goethe-Universität, Frankfurt am Main

² Institut für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie, DRK Blutspendedienst, Abteilung für Molekulare Diagnostik, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main

³ Deutsches Zentrum für Herz-Kreislauf-erkrankungen (DZHK), Partner Site Frankfurt, 60596 Frankfurt am Main

Die Literaturangaben finden sich auf der Website www.laekh.de unter der Rubrik „Hessisches Ärzteblatt“.

Nachruf auf Frank-Rüdiger Zimmeck

* 12.04.1958

† 24.02.2023

Foto: Fotostudio Frankfurt – Das Portrait



Die Landesärztekammer Hessen trauert um Frank-Rüdiger Zimmeck, der am 24.02.2023 im Alter von 64 Jahren nach schwerer Krankheit verstorben ist. Er war

ab 1993 als niedergelassener Arzt tätig, zuletzt von 2007 bis 2018 in eigener Praxis als Facharzt für Haut- und Geschlechtskrankheiten in Limburg/Lahn. Frank-Rüdiger Zimmeck war von September 2000 bis November 2012 Delegierter und von Dezember 2005 bis November 2012 Mitglied im Präsidium der Landesärztekammer

Hessen. Von 2008 bis 2011 war er Mitglied in der IVF/ET-Kommission der Kammer. Die Landesärztekammer Hessen wird ihm ein ehrendes Andenken bewahren.

Im Namen der Landesärztekammer Hessen
Dr. med. Edgar Pinkowski
Präsident