



Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin e.V.

**113. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin**  
**14. bis 18. April 2007, Rhein-Main-Hallen Wiesbaden**

**Gentest erkennt tödliche Herzerkrankung junger Menschen –  
Implantat könnte Leben retten**

**Berlin/Wiesbaden – Ein Gendefekt auf Chromosom 12 ist häufig Ursache einer seltenen Herzerkrankung, die für plötzliche Todesfälle vor allem bei jüngeren Menschen verantwortlich ist. Die Gefahr einer „arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie“ (ARVD) ließe sich durch einen Gentest frühzeitig erkennen – ein elektronisches Implantat könnte das Leben der Betroffenen retten. Im Rahmen einer Pressekonferenz der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin (DGIM) in Berlin stellte Professor Dr. med. Ludwig Thierfelder, der Entdecker des Gendefekts, das Projekt vor.**

In internationalen Studien fand der Herzspezialist vom Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin in Berlin heraus, dass etwa ein Viertel aller Patienten mit ARVD einen Defekt im Gen für das Eiweiß Plakophilin-2 haben. Es ist Bestandteil der so genannten Glanzstreifen, die im Herzen die Muskelfasern eng verzahnen. Die Folge des genetischen Fehlers: Die Verbindungen zwischen den Zellen lockern sich. Langfristig verwandelt sich Gewebe des Herzmuskels in Binde- und Fettgewebe. Bereits in jungen Jahren kann es bei den Betroffenen zu lebensgefährlichen Herzrhythmusstörungen kommen. Oft bleiben diese lange unbemerkt, können aber jederzeit einen plötzlichen Herztod auslösen. Menschen mit ARVD haben eine niedrige Lebenserwartung – bei manchen Gendefekten liegt sie unter 40 Jahren.

Der in der Forschergruppe von Professor Thierfelder entwickelte Gentest kann dieses Schicksal abwenden. „Denn wenn wir diese Menschen ausfindig gemacht haben, ist ihnen mit einem implantierbaren Kardioverter wirksam zu helfen“, sagt der Mediziner. Der Defibrillator (ICD) oder auch „Defi“ ist kaum größer als ein Herzschrittmacher. Herznah eingepflanzt erkennt er automatisch das tödliche Herzstolpern. Das Gerät gibt dann sofort einen Stromstoß ab, der dem Herzen einen Neustart im gewohnten Rhythmus ermöglicht.

“Unsere zusammen mit anderen deutschen, amerikanischen und kanadischen Forschern gewonnenen Erfahrungen zeigen, dass die Implantation eines ICD bei diesen Menschen sehr sinnvoll ist“, erläutert Professor Thierfelder. Der Kardiologe begann deshalb auch in Deutschland gezielt nach diesen Patienten zu suchen. Hinweise können häufiges Herzrasen, ein bereits erlittener Herzstillstand oder ähnliche Fälle in der Familie sein. Die Patienten haben meist auffällige Befunde im Echokardiogramm oder dem Elektrokardiogramm, der von jedem Arzt leicht anzufertigenden Herzstromkurve. Der Gentest kann bei der Diagnose einer ARVD der entscheidende Baustein sein. Etwas mehr als die Hälfte der ARVD-Genträger erkrankt. „Ist der Gendefekt rechtzeitig erkannt, könnte diesen Menschen die Implantation eines Defi das Leben retten“, sagt Professor Thierfelder. Auf der 113. Jahrestagung der DGIM in Wiesbaden referiert er in diesem Zusammenhang über eines der Hauptthemen des Kongresses: Molekulare Medizin.