

## Weiterführende Diagnostik

Die fachärztliche humangenetische Beratung soll Sie in die Lage versetzen, eine eigenständige Entscheidung für oder gegen eine genetische Testung zu treffen. Das humangenetische Beratungsgespräch sowie daraus resultierende genetische Untersuchungen sind ärztliche Leistungen.

Die Kosten werden von den gesetzlichen und in der Regel von den privaten Krankenversicherungen übernommen. Wenn benötigt, erstellen wir gerne Kostenvoranschläge zur Einreichung bei Ihrer Krankenkasse.

Gesetzlich Versicherte können mit ihrer Versichertenkarte und möglichst mit Überweisungsschein zum Beratungsgespräch kommen. Damit ausreichend Zeit für das Gespräch zur Verfügung steht, bitten wir um vorherige Terminvereinbarung.

Unsere Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik und Kinderheilkunde haben viele Jahre Erfahrung in der humangenetischen Beratung. Wir stehen Ihnen gerne bei allen Fragen zum gesamten Spektrum genetisch bedingter Erkrankungen zur Verfügung.

## Vereinbaren Sie gerne einen Termin in Ihrer Nähe

### Berlin

MVZ Humangenetik  
Limbach Berlin  
Tel.: +49 30 8872900-00

### Darmstadt

Medizinische Genetik  
Darmstadt  
Tel.: +49 6131 27661-0

### Freiburg

MVZ Clotten Oltmanns-  
straße  
Zweigpraxis Humangenetik  
Tel.: +49 761 389272-0

### Karlsruhe

MVZ Labor PD Dr. Volkmann  
und Kollegen  
Tel.: +49 721 850000

### Leipzig

Praxis für Humangenetik  
Tel.: +49 341 99398491

### München

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Tel.: +49 89 6250288-0

### Ingolstadt

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Ingolstadt  
Tel.: +49 841 993698-01

### Bremen

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik Bremen  
Tel.: +49 421 346 743-40

### Frankfurt

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik Frankfurt  
Tel.: +49 69 669003-367

### Gießen

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik Frankfurt  
Zweigpraxis Gießen  
Tel.: +49 641 96986830

### Landau

Limbach Genetics  
MVZ Medizinische Genetik Mainz  
Zweigpraxis Landau  
Tel.: +49 6131 27661-0

### Mainz

Limbach Genetics  
MVZ Medizinische Genetik Mainz  
Tel.: +49 6131 27661-0

### Dachau

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Dachau  
Tel.: +49 89 6250288-0

### Passau

Limbach Genetics  
MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Passau  
Tel.: +49 851 988663-0



**MVZ Medizinische Genetik Mainz**  
Haifa-Allee 38 | 55128 Mainz  
www.medgen-mainz.de

# Erbliche Herzerkrankungen

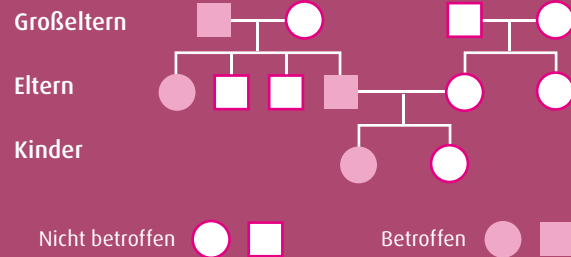
Risiken frühzeitig erkennen



## Risiken erkennen, abschätzen und Lösungen finden

Die Humangenetik ist eine sich schnell entwickelnde medizinische Fachdisziplin, die neben vielen anderen Fachbereichen auch in der Kardiologie enorme Möglichkeiten hinsichtlich Diagnostik, Risikoabschätzung, Therapie und Prävention eröffnet. Eine Vielzahl von Herzerkrankungen wie zum Beispiel Herzrhythmusstörungen, Herzmuskelkrankungen, angeborene Herzfehler und/oder Gefäß- und Bindegeweberkrankungen können eine genetische Ursache haben. Solche genetischen Veränderungen können innerhalb der Familie vererbt und somit von den Eltern an ihre Kinder weitergegeben werden.

### Autosomal-dominanter Erbgang



Um die genetischen Ursachen einer Erkrankung herauszufinden, kann eine ausführliche humangenetische Beratung und Untersuchung hilfreich sein.

## Genetische Ursachen für Herzerkrankungen

Erbliche und damit familiäre Herzerkrankungen können viele Jahre, bevor sich die Erkrankung klinisch zeigt, durch genetische Analysen festgestellt werden. Bei Personen mit Genveränderungen können rechtzeitige vorbeugende Behandlungsmaßnahmen und intensiviertere Kontrolluntersuchungen bestimmter Komplikationen wie zum Beispiel Arrhythmien unter Umständen das Risiko für einen plötzlichen Herztod reduzieren. Angehörige, die möglicherweise ein hohes Risiko für das Auftreten der gleichen Erkrankung haben, können sich kardiologisch und, bei Nachweis einer Genveränderung in der Familie, genetisch beraten und gezielt auf diese Veränderung molekulargenetisch untersuchen lassen.

Zu den vererbten Herzerkrankungen zählen unter anderem Herzrhythmusstörungen und Herzmuskelerkrankungen, die nach Einnahme bestimmter Medikamente, bei sportlicher Betätigung im Rahmen vom Profi- oder Amateursport oder ohne vorangegangene Belastung zu Ohnmachtsanfällen oder zum plötzlichen Herztod führen können.

## Die fachärztliche humangenetische Beratung

Eine genetische Beratung ist ein ungefähr 60-minütiges persönliches Informationsgespräch zwischen ratsuchenden Personen und einer Fachärztin oder einem Facharzt für Humangenetik. In diesem Gespräch werden Fragen zu familiär vorkommenden Erkrankungen und gegebenenfalls daraus resultierenden Untersuchungen oder Therapiemöglichkeiten besprochen. Um ein bestmögliches Gesprächsergebnis zu erzielen, sollte die medizinische Vorgeschichte bekannt sein und vor dem Termin zur Verfügung gestellt werden.

Dazu wird im Gespräch die eigene Krankenvorgeschichte erhoben und ein Stammbaum über drei Generationen erstellt. Dies bildet die Grundlage für eine fundierte Einschätzung über die eventuell vorliegende erbliche Erkrankung und die sich daraus ergebende Diagnostik.

### Gründe für eine genetische Beratung und Diagnostik

In einer genetischen Beratung können alle Veränderungen/Erkrankungen, die mit einer möglichen erblichen Ursache einhergehen, erörtert werden, zum Beispiel:

- Herzrhythmusstörungen (Long-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom, catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie)
- Herzmuskelerkrankungen (Kardiomyopathien)
- Angeborene Herzfehler (syndromal oder isoliert)
- Gefäß- und Bindegeweberkrankungen (z. B. Aortenaneurysmen, Marfan-Syndrom)
- Plötzlicher Herztod bei Familienangehörigen vor dem 40. Lebensjahr
- Erbliche Stoffwechselerkrankungen (z. B. familiäre Hypercholesterinämie)