
Ihre Ansprechpartner



Dr. med. Ellen Jessen
Fachärztin für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung



Dr. med. Christiane Kling
Fachärztin für Allgemeinmedizin,
Fachärztin für Humangenetik



Dr. med. Jonas Helbig
Arzt in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

Anfahrt zur Beratungsstelle

Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg
S- und U-Bahn- Haltestellen:
Jungfernstieg: S1, S2, S3, U1, U2, U4
Rathaus: U3
Mit dem Auto:
Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)

Ihr Kontakt zu uns

Humangenetik
Bergstr. 14 | 20095 Hamburg

Terminvergabe
Sekretariat Humangenetik
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235
humangenetik@fennerlabor.de

Telefonische Sprechzeiten:
09:00–13:00 Uhr | 15:00–17:00 Uhr



Labor Dr. Fenner und Kollegen MVZ GmbH
Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | 040 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Patienteninformation



Erbliche Herzerkrankungen

Humangenetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik

Erbliche Herzerkrankungen

Liebe Patientin, lieber Patient,

Eine Vielzahl von erblichen Herzerkrankungen sind bekannt, u.a. Kardiomyopathien, familiäre Herzrhythmusstörungen oder Erkrankungen der Gefäße. Diese können nur das Herz betreffen oder Teil einer syndromalen Erkrankung sein. Vererbte Herzerkrankungen sind relativ selten, können aber bereits in der Kindheit oder im jungen Erwachsenenalter zu Herzschwäche oder plötzlichem Herztod führen. Daher ist es relevant zu unterscheiden, ob eine z.B. erworbene oder erbliche Form vorliegt. Derzeit werden in vielen Fällen Menschen mit erblichem Risiko als solche nicht erkannt. Nur die molekulargenetische Diagnostik kann die Frage einer erblichen Form klären.

Hinweise auf eine erbliche Form sind z.B. plötzliche, schwere Ausprägung einer kardialen Symptomatik, Erstmanifestation in jungen Jahren und weitere Betroffene in der Familie oder die (ungewöhnliche) Kombination mit weiteren klinischen Symptomen. Ein großer Teil der erblichen Herzerkrankungen wird autosomal-dominant vererbt, d.h. hat ein Mensch eine genetische Veranlagung, ist die Wahrscheinlichkeit, diese an seine Kinder gleich welchen Geschlechts zu vererben, 50%. Auch nahe Verwandte, wie Eltern und Geschwister, hätten dann ein erhöhtes Risiko Anlageträger zu sein.

Erbliche Herz- und Gefäßerkrankungen können derzeit nicht geheilt werden. Aber bei Nachweis eines genetischen Risikos kann eine gezielte Behandlung und Vorsorge nach den geltenden Leitlinien veranlasst werden. und Maßnahmen zur Prävention von Folgen (u.a. mit Medikamenten oder einem implantierbaren Defibrillator) oder ggf. weiteren Symptomen (u.a. Früherkennungsplan).

Eine genetische Diagnostik wird gemäß Konsensuspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (2023)* empfohlen, um die Verdachtsdiagnose einer genetischen Herzerkrankung zu bestätigen, und zur Therapieplanung. Ggf. können bei Wunsch auch Empfehlungen zur vorgeburtlichen Diagnostik geäußert werden.

* Schulze-Bahr E et al: Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen

Welche Fragen kann eine genetische Diagnostik klären helfen?

- genaue Einordnung der Diagnose – Betroffene erkennen!
- Sind auch in anderen Organen Symptome zu erwarten?
- Gibt es besondere Risiken durch die Krankheit?
- Gibt krankheitsspezifische Therapien?
- Ist die Symptomatik vererbbar – und wenn ja mit welchem Erbgang?

Beispiele

- Hereditäre Kardiomyopathien (z.B. hypertrophe Form HCM, dilatative Form DCM, oder arrhythmogene rechts oder links-ventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC, ALVC))
- Hereditäre Herzrhythmusstörungen (u.a. Brugada-Syndrom, Long- und Short QT-Syndrom)
- Fabry-Erkrankung oder andere Stoffwechselerkrankungen mit Herzbeteiligung
- RASopathien
- TTR-assoziierte Amyloidose
- Lipidstoffwechselstörungen
- Erbliche Neigung zu Aortenaneurysma
- Einige erbliche Bindegeweberkrankungen (u.a. Marfan-Syndrom, Ehlers-Danlos-Syndrom)
- Kardiale Begleitsymptome bei erblichen neuromuskulären Erkrankungen (z.B. Muskeldystrophie Duchenne/ Becker, Myotone Dystrophie, Friedreich Ataxie)

Was ist genetische Diagnostik und wie wird sie durchgeführt?

Die Diagnostik beinhaltet eine Untersuchung der Erbsubstanz (DNA). In der Regel werden aus Blutzellen mehrere Gene auf einmal analysiert (sog. „Panel-Analysen“ auf Exom-Basis).

Benötigt wird eine Einverständniserklärung nach GenDG und Blutprobe (ca. 2 ml EDTA). Details zu Menge und Versand für Ihre Praxis s. Homepage. Keine Budgetbelastung.

Wenn Sie selbst erkrankt sind, kann Ihr/e behandelnde/r Ärztin/ Arzt die Analyse veranlassen oder Sie zur humangenetischen Beratung überweisen, die im Labor Dr. Fenner möglich ist (bitte mit Überweisung Nr. 6).

Wenn Sie einen Beratungstermin haben, Bringen Sie bitte folgende Unterlagen mit:

- Befunde und Informationen zur Familie (bis zu den Großeltern/ Cousins/Enkeln)
- Krankenkassenkarte Überweisungsschein Nr. 6/Nr. 10, wenn Ihre Praxis die Beratung oder Labordiagnostik empfiehlt (extrabudgetär)
- Angaben Ihrer Ärztin/ Ihres Arztes: (Verdachts-) Diagnose, Befunde
- Gene festzulegen ist nicht erforderlich, die zur Klärung sinnvollen Gene/ Panels werden in der Humangenetik zugeordnet
- Auch ohne Überweisung steht die Beratung allen offen und wird von der Krankenversicherung übernommen
- Für das Erstgespräch werden 60 Minuten eingeplant
- Wenn Sie verhindert sein sollten, bitten wir um rechtzeitige Terminabsage oder –verschiebung

Wie schnell wird das Laborergebnis fertig?

- Exomdiagnostik: 4 Wochen
- Analyse einer bekannten familiären Genvariante (Mutation): 3 Wochen

Abschluss der Beratung

- Befundbesprechung nach Vereinbarung, ggf. per Video
- Übermittlung des genetischen Laborbefunds
- Gutachten zum Inhalt der Beratung, Ihrem persönlichen Erkrankungsrisiko und zur Planung der Vorsorge und Früherkennung