

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
James C., Jongbloed J., Hershberger R. et al. in: Circ Genom Precis Med. 2021 Apr 8.	An International Evidence Based Reappraisal of Genes Associated with Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC) using the ClinGen Framework	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003273	2021	EN	Fachartikel über eine evidenzbasierte Bewertung der Gene, die mit ARVC in Verbindung gebracht werden aufgrund der ClinGen-Datenbank
Lie ØH, Chivulescu M, Rootwelt-Norberg C et al. in: J Am Heart Assoc. 2021 Apr 6:e018680	Left Ventricular Dysfunction in Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Association With Exercise Exposure, Genetic Basis, and Prognosis	https://doi.org/10.1161/JAHA.120.018680	2021	EN	Fachartikel über die Beteiligung des linken Ventrikels bei ACM im Zshg. mit Genetik, Sport und Prognose
Ghidoni A., Elliott P.M., Syrris P. et al. In: Circ Genom Precis Med. 2021 Feb 10 (Epub ahead of print)	Cadherin 2-Related Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Prevalence and Clinical Features	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003097	2021	EN	Fachartikel über Besonderheiten der ACM bei Patienten mit der erst 2017 entdeckten CDH2-Mutation
Scheel, PJ 3rd, Murray, B., Tichnell, C. et al. in: Am J Cardiol. 2021 Jan 15:S0002-9149(21)00048-5	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Presenting as Clinical Myocarditis in Women	https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2020.12.090	2021	EN	Fachartikel über ARVC, die sich insbesondere bei Frauen als Myokarditis (Herzmuskelentzündung) präsentiert, v.a. beim Vorliegen von DSP-Mutationen (kein Volltext im Internet)
Poller W., Haas J., Klingel K. et al. in: J Am Heart Assoc. 2020 May 18;9(10):e015289.	Familial Recurrent Myocarditis Triggered by Exercise in Patients With a Truncating Variant of the Desmoplakin Gene	https://doi.org/10.1161/JAHA.119.015289	2020	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei Patienten mit DSP-Mutation (wiederkehrende Herzmuskelentzündung getriggert durch Sport)
Smith, E.D., Lakdawala, N.K., Papoutsidakis, N. et al. in: Circulation. 2020;141(23):1872-1884	Desmoplakin Cardiomyopathy, a Fibrotic and Inflammatory Form of Cardiomyopathy Distinct From Typical Dilated or Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934	2020	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei Patienten mit DSP-Mutation
Padrón-Barthe, L., Villalba-Orero, M., Gómez-Salineró, J.M. et al. in: Circulation. 2019;140:1188–1204	Severe Cardiac Dysfunction and Death Caused by Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Type 5 Are Improved by Inhibition of Glycogen Synthase Kinase-3β	https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.040366	2020	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei ARVC-Patienten mit TMEM43-Mutation

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Lahrouchi, N., Raju, H., Lodder, E.M. et al. in: Eur J Hum Genet 28, 17–22 (2020)	The yield of postmortem genetic testing in sudden death cases with structural findings at autopsy	https://doi.org/10.1038/s41431-019-0500-8	2020	EN	Fachartikel über genetische Testung nach plötzlichem Herztod
Hermida, A., Fressart, V., Hidden-Lucet, F. et al. in: Eur J Heart Fail. 2019;21(6):792-800.	High risk of heart failure associated with desmoglein-2 mutations compared to plakophilin-2 mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia	https://doi.org/10.1002/ejhf.1423	2019	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei DSG2-Mutation
Thuillot, M., Maupain, C., Gandjbakhch, E. et al. in: Eur J Heart Fail. 2019;21(2):253-254	External validation of risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin A/C mutation carriers	https://doi.org/10.1002/ejhf.1384	2019	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei LMNA-Mutation
Raju, H., Ware, J.S., Skinner, J.R. et al. in: BMC Cardiovasc Disord 19, 174 (2019)	Next-generation sequencing using microfluidic PCR enrichment for molecular autopsy	https://doi.org/10.1186/s12872-019-1154-8	2019	EN	Fachartikel über Next generation Sequencing bei molekularer Autopsie
Fellmann, F., van El, C.G., Charron, P. et al. in: Eur J Hum Genet 27, 1763–1773 (2019)	European recommendations integrating genetic testing into multidisciplinary management of sudden cardiac death	https://doi.org/10.1038/s41431-019-0445-y	2019	EN	Fachartikel über europäische Empfehlungen zur genetischen Testung bei plötzlichem Herztod
Gandjbakhch, E., Redheuil, A., Pousset, F., Charron, P., Frank, R. et al. In: J Am Coll Cardiol. 2018 Aug 14;72(7):784-804	Clinical Diagnosis, Imaging, and Genetics of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia: JACC State-of-the-Art Review	https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.05.065	2018	EN	Fachartikel über Diagnose, Bildgebung und Genetik von ARVC
Vimalanathan, A.K., Ehler, E. & Gehmlich, K. in: Biophys Rev 10, 973–982 (2018)	Genetics of and pathogenic mechanisms in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1007/s12551-018-0437-0	2018	EN	Fachartikel über Genetik und pathogene Mechanismen bei ARVC (kein Volltext im Internet)
Diebold, I., Pickl, J., Schön, U. et al. in: Rechtsmedizin 28, 317–329 (2018)	Molekulare Autopsie nach plötzlichem Herztod - Ergänzende Untersuchungen nach unauffälligen Sektionsbefunden	https://doi.org/10.1007/s00194-018-0245-7	2018	DE	Fachartikel , nicht als Volltext im Internet verfügbar
Fleck, E., Presstext DGK 04/2017 mit Schulze-Bahr, E.	Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler: Was Gentests für Früherkennung und Therapie leisten können	https://dgk.org/daten/2-Schulze-Bahr-Genetik.pdf	2017	DE	Presstext der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. zum Interview zur Genetik beim plötzlichen Herztod

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Schulze-Bahr, E. Interview bei der Jahrestagung der DGK 2017	Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler: Was Gentests für Früherkennung und Therapie leisten können	https://www.kardiologie.org/interview-prof-schulze-bahr-2017/12339932	2017	DE	Video vom Interview mit Prof. Eric Schulze-Bahr bei der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. zur Genetik beim plötzlichen Herztod
Fedida, J., Fressart, V., Charron, P. et al. in: PLoS One. 2017;12(8):e0181840	Contribution of exome sequencing for genetic diagnostic in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia	https://doi.org/10.1371/journal.pone.0181840	2017	EN	Fachartikel über die Bedeutung der Exomsequenzierung für die genetische Diagnose bei ARVC
Hoorntje, E.T., Te Rijdt, W.P., James, C.A. et al. in: Cardiovascular Research, Volume 113, Issue 12, October 2017, Pages 1521–1531	Arrhythmogenic cardiomyopathy: pathology, genetics, and concepts in pathogenesis	https://doi.org/10.1093/cvr/cvx150	2017	EN	Fachartikel über Pathologie, Genetik und Konzepte der Krankheitsentstehung von ARVC
Castelletti, S., Vischer, A.S., Syrris, P. et al. in: International Journal of Cardiology, Volume 249, 15 December 2017, Pages 268-273	Desmoplakin missense and non-missense mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Genotype-phenotype correlation	https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2017.05.018	2017	EN	Fachartikel über Patienten mit DSP-Mutation und die Korrelation zwischen Genetik und phänotypischer Ausprägung der Erkrankung (kein Volltext im Internet)
Walsh, R., Thomson, K.L., Ware, J.S. et al. in: Genet Med. 2017;19(2):192-203	Reassessment of Mendelian gene pathogenicity using 7,855 cardiomyopathy cases and 60,706 reference samples	https://doi.org/10.1038/gim.2016.90	2017	EN	Fachartikel über Genmutationen bei Kardiomyopathien (HCM, DCM, ARVC) und die Schwierigkeiten bei der Interpretation
Etchegary H., Pullman D., Connors S.P. et al. in: Journal of the Royal Society of Medicine Cardiovascular Disease, 6: 1–9 (2017)	“There are days I wish it wasn’t there, and there’s days I realize I’m lucky”: A qualitative study of psychological sequelae to the implantable cardioverter defibrillator as a treatment for the prevention of sudden cardiac death in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1177/2048004017698614	2017	EN	Fachartikel über psychische Auswirkungen von ICDs bei ARVC-Patienten mit TMEM43-Mutation , reinen Mutatiosträgern und deren Verwandten
McNally, E., MacLeod, H., Dellefave Castillo, L. in: GeneReviews® [Internet]	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1131/	Update 2017 (2005)	EN	Fachartikel über genetische Ursachen von ARVC

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Medeiros-Domingo, A., Saguner, A., Magyar, I. et al. in: EP Europace, Volume 19, Issue 6, June 2017, Pages 1063–1069	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: implications of next-generation sequencing in appropriate diagnosis	https://doi.org/10.1093/europace/euw098	2016	EN	Fachartikel über NGS und Bedeutungen der Genmutationen bei ARVC und Überlappung mit DCM-Mutationen
Christiansen, S., Hertz, C., Ferrero-Miliani, L. et al. in: Eur J Hum Genet 24, 1797–1802 (2016)	Genetic investigation of 100 heart genes in sudden unexplained death victims in a forensic setting	https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.118	2016	EN	Fachartikel über Genmutationen (verantwortlich für Ionenkanalerkrankungen und Kardiomyopathien) bei plötzlichem Herztod
te Riele ASJM, James CA, Groeneweg JA, et al. in: Eur Heart J. 2016;37:755–63	Approach to family screening in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv387	2016	EN	Fachartikel über Familienscreening bei ARVC
Schulze-Bahr, E., Klaassen, S., Abdul-Khaliq, H., Schunkert, H. in: Kardiologie 9, 213–243 (2015)	Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen - Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)	https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf	2015	DE	Wichtiges Positionspapier , das die Notwendigkeit von Gendiagnostik bei unklaren Herzerkrankungen beschreibt
Schulze-Bahr, E., Klaassen, S., Abdul-Khaliq, H., Schunkert, H. in: Kardiologie 9, 213–243 (2015)	Molecular diagnostics of cardiovascular diseases. Expert consensus statement by the German cardiac society (DGK) and the German society of pediatric cardiology (DGPK)	https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf	2015	EN	Wichtiges Positionspapier , das die Notwendigkeit von Gendiagnostik bei unklaren Herzerkrankungen beschreibt in der engl. Version
Beckmann B.M. et al. in: Clin Res Cardiol 104, Suppl 1, April 2015	Spektrum der Phänotypen von 28 Trägern einer Desmoplakin-Mutation aus 4 Familien (P1788)	https://www.abstractserver.de/dgk2015/ft/abstracts/P1788.htm	2015	DE	Poster auf der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V.
Milting, H., Klauke, B., Christensen, A.H. et al. in: European Heart Journal, Volume 36, Issue 14, 7 April 2015, Pages 872–881	The TMEM43 Newfoundland mutation p.S358L causing ARVC-5 was imported from Europe and increases the stiffness of the cell nucleus	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu077	2015	EN	Fachartikel über eine ARVC-Mutation TMEM43 , die aus Neufandland stammt, aber nun auch in deutschen Familien gefunden wird

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Te Riele, A.S., Agullo-Pascual, E., James, C.A. et al. in: Cardiovasc Res. 2017;113(1):102-111	Multilevel analyses of SCN5A mutations in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy suggest non-canonical mechanisms for disease pathogenesis	https://doi.org/10.1093/cvr/cvw234	2015	EN	Fachartikel über SCN5A-Mutationen bei ARVC
Bhonsale, A., Groeneweg, J.A., James, C.A. et al. in: Eur Heart J. 2015;36(14):847-855	Impact of genotype on clinical course in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated mutation carriers	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu509	2015	EN	Fachartikel über den Zusammenhang von Genmutation und Verlauf von ARVC
Polivka, L., Bodemer, C., Hadj-Rabia, S. in: J Med Genet. 2015, Volume 53, Issue 5	Combination of palmoplantar keratoderma and hair shaft anomalies, the warning signal of severe arrhythmogenic cardiomyopathy: a systematic review on genetic desmosomal diseases	http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103403	2015	EN	Fachartikel über Veränderungen an Haut und Haaren bei desmosomalen Mutationen und arrhythmogenen Kardiomyopathien
López-Ayala, J.M., Gómez-Milanés, I., Sánchez Muñoz, J.J. et al. in: EP Europace, Volume 16, Issue 12, December 2014, Pages 1838–1846	Desmoplakin truncations and arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy: characterizing a phenotype	https://doi.org/10.1093/europace/euu128	2014	EN	Fachartikel über linksbetonte oder biventrikuläre Ausprägung von ARVC ("ALVC") bei DSP-Mutation
Groeneweg J.A., van der Heijden J.F., Dooijes D. et al. in: Neth Heart J. 2014;22:316–25	Arrhythmogenic cardiomyopathy: diagnosis, genetic background, and risk management	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24817548/	2014	EN	Fachartikel über Diagnose, Genetik und Risikomanagement von ARVC
te Rijdt, W., Jongbloed, J., de Boer, R. et al. in: Eur J Hum Genet 22, 293 (2014)	Clinical utility gene card for: arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC).	https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.124	2014	EN	Fachartikel über die Genetik von ARVC
Cerrone, M., Lin, X., Zhang, M. et al. in: Circulation. 2014;129:1092-1103	Missense Mutations in Plakophilin-2 Cause Sodium Current Deficit and Associate With a Brugada Syndrome Phenotype	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.003077	2014	EN	Fachartikel über PKP2-Mutation , ARVC und Brugadasyndrom
Roux-Buisson, N., Gandjbakhch, E., Donal, E. et al. in: Heart Rhythm. 2014;11(11):1999-2009	Prevalence and significance of rare RYR2 variants in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: results of a systematic screening	https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2014.07.020	2014	EN	Fachartikel über die Häufigkeit und Signifikanz von RYR2-Mutationen bei ARVC

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Rigato, I., Bauce, B., Rampazzo, A. et al. in: Circ Cardiovasc Genet. 2013;6(6):533-542	Compound and digenic heterozygosity predicts lifetime arrhythmic outcome and sudden cardiac death in desmosomal gene-related arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000288	2013	EN	Fachartikel über Genetik und die Vorhersage von Arrhythmien und plötzlichem Herztod
Bao, J., Wang, J., Yao, Y. et al. in Circulation: Cardiovascular Genetics. 2013;6:552–556	Correlation of Ventricular Arrhythmias With Genotype in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000122	2013	EN	Fachartikel über die Korrelation von ventrikulären Arrhythmien mit der gefundenen Genmutation bei ARVC
Campuzano, O., Alcalde, M., Allegue, C. et al. in: J Med Genet. 2013;50(5):280-289	Genetics of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2013-101523	2013	EN	Fachartikel über 12 mit ARVC assoziierte Genmutationen
Paul, M., Wichter, T., Fabritz, L. et al. in: Herzschrittmacherther Elektrophysiol. 2012 Sep;23(3):186-95	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: An Update on Pathophysiology, Genetics, Diagnosis, and Risk Stratification	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23011601/	2012	EN	Fachartikel , kein Volltext im Internet
Ackerman, M.J., Priori, S.G., Willems, S. et al. in: Europace. 2011;13(8):1077-1109	HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA)	https://doi.org/10.1093/europace/eur245	2011	EN	Konsensuspapier (amerikanisch-europäisch) zur genetischen Testung von Channelopathien und Kardiomyopathien
Garcia-Pavia, P., Syrris, P., Salas, C. et al. in: Heart 2011;97:1744-1752	Desmosomal protein gene mutations in patients with idiopathic dilated cardiomyopathy undergoing cardiac transplantation: a clinicopathological study	https://heart.bmj.com/content/97/21/1744	2011	EN	Fachartikel über desmosomale Mutationen, ARVC und dilatative Kardiomyopathie (DCM)
Quarta, G., Muir, A., Pantazis, A. et al. in: Circulation. 2011;123:2701–2709	Familial Evaluation in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy - Impact of Genetics and Revised Task Force Criteria	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.976936	2011	EN	Fachartikel über genetische Mutationen und Diagnosekriterien von ARVC

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Kapplinger, J.D., Landstrom, A.P., Salisbury, B.A. et al. in: J Am Coll Cardiol. 2011;57(23):2317-2327	Distinguishing Arrhythmogenic Right Ventricular cardiomyopathy/dysplasia-associated Mutations From Background Genetic Noise	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21636032/	2011	EN	Fachartikel über ARVC-typische Mutationen
Ingles J, Yeates L, Semsarian C in: Heart Rhythm. 2011 Dec;8(12):1958-62.	The emerging role of the cardiac genetic counselor	https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.07.017	2011	EN	Fachartikel über die Rolle der genetischen Beratung
GenomeNet Database Resources; KEGG PATHWAY Database	Wiring diagrams of molecular interactions, reactions and relation	https://www.genome.jp/kegg-bin/show_pathway?map=hsa05412&show_description=show	2009	EN	Gendatenbasis /zelluläre und molekulare Interaktionen und Signalwege bei ARVC aus Japan
CBC News, Canada	Gene that causes deadly heart condition identified: N.L. researchers	http://www.cbc.ca/news/technology/gene-that-causes-deadly-heart-condition-identified-n-l-researchers-1.716213	2008	EN	Bericht über ARVC in Neufundland (Kanada) mit Interview einer Betroffenen
Sen-Chowdhry S., Syrris P., Ward D., Asimaki A., Sevdalis E., McKenna WJ. in: Circulation. 2007 Apr 3;115(13):1710-20	Clinical and genetic characterization of families with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy provides novel insights into patterns of disease expression	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.660241	2007	EN	Fachartikel über Diagnose und Genetik bei ARVC
Heuser, A., Plovie, E. R., Ellinor, P. T. et al. in: American journal of human genetics, 79(6), 1081–1088 (2006)	Mutant Desmocollin-2 Causes Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1086/509044	2006	EN	Fachartikel über die Entdeckung der DSC2-Mutation als Verursacher für ARVC
Gerull, B., Heuser, A., Wichter, T. et al. in: Nat Genet. 2004;36(11):1162-1164	Mutations in the desmosomal protein plakophilin-2 are common in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1038/ng1461	2004	EN	Fachartikel über die Entdeckung der PKP2-Mutation als Verursacher für ARVC
Rampazzo, A., Nava, A., Malacrida, S., et al. in: Am J Hum Genet. 2002 Nov; 71(5): 1200–1206	Mutation in Human Desmoplakin Domain Binding to Plakoglobin Causes a Dominant Form of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1086/344208	2002	EN	Fachartikel über die Entdeckung der DSP-Mutation als Verursacher für ARVC