

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Gasperetti A, Carrick RT, Protonotarios A, et al. JACC: Advances, Volume 3, Issue 3, March 2024, 100832	Long-Term Arrhythmic Follow-Up and Risk Stratification of Patients With Desmoplakin-Associated Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	<a href="http://dx.doi.org/10.1016/j.jacadv.2024.100832">http://dx.doi.org/10.1016/j.jacadv.2024.100832</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über Langzeitbeobachtung zu Arrhythmien und Risikoeinschätzungen bei ARVC-PatientInnen mit <b>DSP</b> -Genvariante
Gasperetti A, Peretto G, Muller SA, et al. JACC Clin Electrophysiol. 2023 Dec 14;S2405-500X(23)00897-6	Catheter Ablation for Ventricular Tachycardia in Patients With Desmoplakin Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jacep.2023.11.017">https://doi.org/10.1016/j.jacep.2023.11.017</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über Katheterablation bei Kammertachykardien von Patienten mit <b>DSP</b> -Genvariante
Schulze-Bahr, E., Klaassen, S., Gerull, B. et al., Kardiologie 2023; 17:300–349	Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen – Konsensuspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK), der Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)	<a href="https://doi.org/10.1007/s12181-023-00622-3">https://doi.org/10.1007/s12181-023-00622-3</a>	2023	DE	<b>Deutsche fachübergreifende Leitlinie</b> über die genetische Testung bei Herz-Kreislauf-erkrankungen
Nagyova E, Hoorntje ET, Rijdt WPT, et al. J Cardiovasc Transl Res. 2023 Jul 7	A Systematic Analysis of the Clinical Outcome Associated with Multiple Reclassified Desmosomal Gene Variants in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Patients	<a href="https://doi.org/10.1007/s12265-023-10403-8">https://doi.org/10.1007/s12265-023-10403-8</a>	2023	EN	<b>Fachartikel</b> über den Krankheitsverlauf von Betroffenen mit 2 oder mehr Genvarianten je nach genetischer Klassifizierung
Kincaid C, Horton L, Cheung B et al. JAAD Case Rep. 2023 Apr 15;36:56-59	Desmoplakin mutation underlying autosomal dominant arrhythmogenic cardiomyopathy, palmoplantar keratoderma, and curly hair	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jidcr.2023.03.018">https://doi.org/10.1016/j.jidcr.2023.03.018</a>	2023	EN	<b>Fachartikel</b> über autosomal-dominant vererbte arrhythmogene Kardiomyopathie mit lockigem Haar und Verhornung an Hand- und Fußsohlen bei <b>DSP</b> -Genvariante
Hoorntje ET, Burns C, Marsili L et al. Circ Genom Precis Med. 2023 Feb;16(1):e003672	Variant Location Is a Novel Risk Factor for Individuals With Arrhythmogenic Cardiomyopathy Due to a Desmoplakin (DSP) Truncating Variant	<a href="https://doi.org/10.1161/circgen.121.003672">https://doi.org/10.1161/circgen.121.003672</a>	2023	EN	<b>Fachartikel</b> über den Genvariantesort als neuen Risikofaktor bei ARVC-Patienten mit der trunkierenden Variante einer <b>DSP</b> -Genvariante
Lota AS, Hazebroek MR, Theotokis P et al. in: Circulation. 2022 Oct 11;146(15):1123-1134	Genetic Architecture of Acute Myocarditis and the Overlap With Inherited Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1161/circulationaha.121.058457">https://doi.org/10.1161/circulationaha.121.058457</a>	2022	EN	<b>Fachartikel</b> über die Häufigkeit von erblichen Kardiomyopathien (darunter ACM, mit v.a. <b>DSP</b> -Genvarianten) bei Herzmuskelentzündungen

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Dellefave-Castillo LM, Cirino AL, Callis TE et al. in: JAMA Cardiol. 2022 Sep 1;7(9):966-974	Assessment of the Diagnostic Yield of Combined Cardiomyopathy and Arrhythmia Genetic Testing	<a href="https://doi.org/10.1001/jamacardio.2022.2455">https://doi.org/10.1001/jamacardio.2022.2455</a>	2022	EN	<b>Fachartikel</b> über die diagnostische Aussagekraft von kombinierten Gentests auf Kardiomyopathien und Arrhythmie-Erkrankungen
Protonotarios A, Bariani R, Cappelletto C et al. Eur Heart J. 2022 Aug 21;43(32):3053-3067	Importance of genotype for risk stratification in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy using the 2019 ARVC risk calculator	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac235">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac235</a>	2022	EN	<b>Fachartikel</b> über die Wichtigkeit der Einbeziehung der Genetik bei der Verwendung des ARVC Risikokalkulators zur Risikoabschätzung
Kontorovich AR, Patel N, Moscatti A et al. JACC Basic Transl Sci. 2021 Jul 26;6(7):584-592	Myopathic Cardiac Genotypes Increase Risk for Myocarditis	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jacbts.2021.06.001">https://doi.org/10.1016/j.jacbts.2021.06.001</a>	2022	EN	<b>Fachartikel</b> über Genvarianten, die das Risiko für Myokarditis erhöhen (u.a. im <b>DSP-Gen</b> )
Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF et al. Heart Rhythm. 2022 Jul;19(7):e1-e60	European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRs)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases	<a href="https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.03.1225">https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.03.1225</a>	2022	EN	<b>Internationales Konsensuspapier</b> zur genetischen Testung von Herzerkrankungen, darunter auch ein Abschnitt zu ACM
Bariani R, Rigato I, Cason M et al. in: J Clin Med. 2022 Jul 25;11(15):4313	Genetic Background and Clinical Features in Arrhythmogenic Left Ventricular Cardiomyopathy: A Systematic Review	<a href="https://doi.org/10.3390/jcm11154313">https://doi.org/10.3390/jcm11154313</a>	2022	EN	<b>Fachartikel</b> über Genetik und klinische Besonderheiten bei linksbetonter ACM (ALVC)
Grondin S, Davies b, Cadrin-Tourigny J et al. in: European Heart Journal, 2022;, ehac145	Importance of genetic testing in unexplained cardiac arrest	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac145">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac145</a>	2022	EN	<b>Fachartikel</b> über die Bedeutung der genetischen Testung in unerklärten Fällen von Herzstillstand (überlebtem plötzlichem Herztod)
Gerull, B., Brodehl, A. in: Curr Heart Fail Rep 18, 378–390 (2021)	Insights Into Genetics and Pathophysiology of Arrhythmogenic Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1007/s11897-021-00532-z">https://doi.org/10.1007/s11897-021-00532-z</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über Genetik und Krankheitsentstehung bei ACM

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Domínguez F, Lalaguna L, López-Olañeta M et al. Circ Heart Fail. 2021 Sep;14(9):e007616	Early Preventive Treatment With Enalapril Improves Cardiac Function and Delays Mortality in Mice With Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Type 5	<a href="https://doi.org/10.1161/circheartfailure.120.007616">https://doi.org/10.1161/circheartfailure.120.007616</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über die frühe präventive Therapie mit Enalapril in einer Tierstudie, die bei ARVC-Mäusen mit <b>TMEM43</b> -Genvariante die Herzfunktion verbessert und Todesfälle verzögert
Wang W, Murray B, Tichnell C et al. In Europace. 2021 Aug 5:euab183	Clinical characteristics and risk stratification of desmoplakin cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1093/europace/euab183">https://doi.org/10.1093/europace/euab183</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über klinische Besonderheiten und Risikoeinschätzung bei ACM-Patienten mit <b>DSP</b> -Genvariante
Kukavica D, Trancuccio A, Arnò C et al. in: Minerva Cardiol Angiol. 2021 Aug 2	Desmoplakin cardiomyopathy and arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: two distinct forms of cardiomyopathy?	<a href="https://doi.org/10.23736/s2724-5683.21.05804-x">https://doi.org/10.23736/s2724-5683.21.05804-x</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über die Unterscheidung von Desmoplakin-Kardiomyopathie (mit <b>DSP</b> -Genvariante) und ARVC als zwei unterschiedliche Kardiomyopathie-Formen (kein Volltext im Internet)
Verstraelen T.E., van Lint F.H.M., Bosman L.P. et al. in: European Heart Journal, Volume 42, Issue 29, 1 August 2021, Pages 2842–2850	Prediction of ventricular arrhythmia in phospholamban p.Arg14del Mutation carriers—reaching the frontiers of individual risk prediction	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab294">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab294</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über Risikoeinschätzung (Vorhersage von VTs) bei ACM-Patienten mit <b>PLN</b> -Genvariante
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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003273">https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003273</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1161/JAHA.120.018680">https://doi.org/10.1161/JAHA.120.018680</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über die Beteiligung des linken Ventrikels bei ACM im Zshg. mit Genetik, Sport und Prognose
Costa S, Medeiros-Domingo A, Gasperetti A et al. in Circ Genom Precis Med. 2021 Feb;14(1):e003047	Impact of Genetic Variant Reassessment on the Diagnosis of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Based on the 2010 Task Force Criteria	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003047">https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003047</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über die Neubewertung genetischer Varianten bei ARVC basierend auf den Diagnosekriterien von 2010

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003097">https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003097</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über Besonderheiten der ACM bei Patienten mit der erst 2017 entdeckten <b>CDH2</b> -Genvariante
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	<a href="https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2020.12.090">https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2020.12.090</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über ARVC, die sich insbesondere bei Frauen als Myokarditis (Herzmuskelentzündung) präsentiert, v.a. beim Vorliegen von <b>DSP</b> -Genvarianten (kein Volltext im Internet)
Seidel F, Holtgrewe M, Al-Wakeel-Marquard N et al. in: Circ Genom Precis Med. 2021 Aug;14(4):e003250	Pathogenic Variants Associated With Dilated Cardiomyopathy Predict Outcome in Pediatric Myocarditis	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003250">https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003250</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über Kinder mit Myokarditis assoziiert mit DCM-Genen (im Artikel aber auch ACM/ARVC erwähnt)
Sun Q, Wine Lee L, Hall EK et al. Pediatr Dermatol. 2021 Jan;38(1):31-38	Hair and skin predict cardiomyopathies: Carvajal and erythrokeratoderma cardiomyopathy syndromes	<a href="https://doi.org/10.1111/pde.14478">https://doi.org/10.1111/pde.14478</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über Besonderheiten an Haut und Haaren, die Kardiomyopathien vorhersagen können (Carvajal Syndrom und Erythrokeratodermie-Syndrome, <b>DSP</b> -Genvariante)
Piriou N, Marteau L, Kyndt F et al. in: ESC Heart Fail. 2020 Aug;7(4):1520-1533	Familial screening in case of acute myocarditis reveals inherited arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathies	<a href="https://doi.org/10.1002/ehf2.12686">https://doi.org/10.1002/ehf2.12686</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über die Entdeckung (v.a. linksbetonter) ACM in Familien mit Herzmuskelentzündung durch ein genetisches Familienscreening (bes. bei <b>DSP</b> und <b>DSG2</b> )
Ader F, Surget E, Charron P et al. in: Circ Genom Precis Med. 2020 Aug;13(4):e002744	Inherited Cardiomyopathies Revealed by Clinically Suspected Myocarditis - Highlights From Genetic Testing	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.119.002744">https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.119.002744</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über genetische Kardiomyopathien bei klinisch vermuteter Herzmuskelentzündung
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	<a href="https://doi.org/10.1161/JAHA.119.015289">https://doi.org/10.1161/JAHA.119.015289</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über die Besonderheiten bei Patienten mit DSP-Genvariante (wiederkehrende Herzmuskelentzündung getriggert durch Sport)

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
James CA, Syrris P, van Tintelen JP & Calkins H in: Eur Heart J. 2020 Apr 7;41(14):1393-1400	The role of genetics in cardiovascular disease: arrhythmogenic cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa141">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa141</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über die Rolle der Genetik bei ACM
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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934">https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über die Besonderheiten bei Patienten mit <b>DSP</b> -Genvariante
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	<a href="https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.040366">https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.040366</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über die Besonderheiten bei ARVC-Patienten mit <b>TMEM43</b> -Genvariante
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	<a href="https://doi.org/10.1038/s41431-019-0500-8">https://doi.org/10.1038/s41431-019-0500-8</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> 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 Genvariantes compared to plakophilin-2 Mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia	<a href="https://doi.org/10.1002/ejhf.1423">https://doi.org/10.1002/ejhf.1423</a>	2019	EN	<b>Fachartikel</b> über die Besonderheiten bei <b>DSG2</b> -Genvariante, insbesondere ein erhöhtes Risiko für Herzschwäche
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	<a href="https://doi.org/10.1002/ejhf.1384">https://doi.org/10.1002/ejhf.1384</a>	2019	EN	<b>Fachartikel</b> über die Besonderheiten bei <b>LMNA</b> -Genvariante
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	<a href="https://doi.org/10.1186/s12872-019-1154-8">https://doi.org/10.1186/s12872-019-1154-8</a>	2019	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1038/s41431-019-0445-y">https://doi.org/10.1038/s41431-019-0445-y</a>	2019	EN	<b>Fachartikel</b> über europäische Empfehlungen zur genetischen Testung bei plötzlichem Herztod
Roberts JD, Murphy NP, Hamilton RM, et al. in: J Clin Invest. 2019;129(8):3171-3184	Ankyrin-B dysfunction predisposes to arrhythmogenic cardiomyopathy and is amenable to therapy	<a href="https://dx.doi.org/10.1172%2FJCI125538">https://dx.doi.org/10.1172%2FJCI125538</a>	2019	EN	Fachartikel über eine mögliche neue ACM-Genvariante ( <b>ANK2</b> )

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.05.065">https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.05.065</a>	2018	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1007/s12551-018-0437-0">https://doi.org/10.1007/s12551-018-0437-0</a>	2018	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1007/s00194-018-0245-7">https://doi.org/10.1007/s00194-018-0245-7</a>	2018	DE	<b>Fachartikel</b> , 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	<a href="https://dgk.org/daten/2-Schulze-Bahr-Genetik.pdf">https://dgk.org/daten/2-Schulze-Bahr-Genetik.pdf</a>	2017	DE	<b>Presstext</b> der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. zum Interview zur Genetik beim plötzlichen Herztod
Schulze-Bahr, E. Interview bei der Jahrestagung der DGK 2017	Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler: Was Gentests für Früherkennung und Therapie leisten können	<a href="https://www.kardiologie.org/interview-prof-schulze-bahr-2017/12339932">https://www.kardiologie.org/interview-prof-schulze-bahr-2017/12339932</a>	2017	DE	<b>Video</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1371/journal.pone.0181840">https://doi.org/10.1371/journal.pone.0181840</a>	2017	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1093/cvr/cvx150">https://doi.org/10.1093/cvr/cvx150</a>	2017	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2017.05.018">https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2017.05.018</a>	2017	EN	<b>Fachartikel</b> über Patienten mit <b>DSP</b> -Genvariante und die Korrelation zwischen Genetik und phänotypischer Ausprägung der Erkrankung (kein Volltext im Internet)

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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	<a href="https://doi.org/10.1038/gim.2016.90">https://doi.org/10.1038/gim.2016.90</a>	2017	EN	<b>Fachartikel</b> über Genvarianten 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	<a href="https://doi.org/10.1177/2048004017698614">https://doi.org/10.1177/2048004017698614</a>	2017	EN	<b>Fachartikel</b> über psychische Auswirkungen von ICDs bei ARVC-Patienten mit <b>TMEM43</b> -Genvariante, reinen Mutatiosträgern und deren Verwandten
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	<a href="https://doi.org/10.1093/europace/euw098">https://doi.org/10.1093/europace/euw098</a>	2017	EN	<b>Fachartikel</b> über NGS und Bedeutungen der Genvarianten bei ARVC und Überlappung mit DCM-Genvarianten
McNally, E., MacLeod, H., Dellefave-Castillo, L. in: GeneReviews® [Internet]	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1131/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1131/</a>	Update 2017 (2005)	EN	<b>Fachartikel</b> über genetische Ursachen von ARVC
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	<a href="https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.118">https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.118</a>	2016	EN	<b>Fachartikel</b> über Genvarianten (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	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv387">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv387</a>	2016	EN	<b>Fachartikel</b> 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)	<a href="https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf">https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf</a>	2015	DE	Wichtiges <b>Positionspapier</b> , das die Notwendigkeit von Gendiagnostik bei unklaren Herzerkrankungen beschreibt



## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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)	<a href="https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf">https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf</a>	2015	EN	Wichtiges <b>Positionspapier</b> , 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-Genvariante aus 4 Familien (P1788)	<a href="https://www.abstractserver.de/dgk2015/ft/abstracts/P1788.htm">https://www.abstractserver.de/dgk2015/ft/abstracts/P1788.htm</a>	2015	DE	<b>Poster</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu077">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu077</a>	2015	EN	<b>Fachartikel</b> über eine ARVC-Genvariante <b>TMEM43</b> , die aus Neufundland stammt, aber nun auch in deutschen Familien gefunden wird
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	<a href="https://doi.org/10.1093/cvr/cvw234">https://doi.org/10.1093/cvr/cvw234</a>	2015	EN	<b>Fachartikel</b> über <b>SCN5A</b> -Genvarianten 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	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu509">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu509</a>	2015	EN	<b>Fachartikel</b> über den Zusammenhang von Genvariante 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	<a href="http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103403">http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103403</a>	2015	EN	<b>Fachartikel</b> über Veränderungen an Haut und Haaren bei desmosomalen Genvarianten 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	<a href="https://doi.org/10.1093/europace/euu128">https://doi.org/10.1093/europace/euu128</a>	2014	EN	<b>Fachartikel</b> über linksbetonte oder biventrikuläre Ausprägung von ARVC ("ALVC") bei DSP-Genvariante



## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24817548/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24817548/</a>	2014	EN	<b>Fachartikel</b> 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).	<a href="https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.124">https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.124</a>	2014	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.003077">https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.003077</a>	2014	EN	<b>Fachartikel</b> über <b>PKP2</b> -Genvariante, ARVC und Brugada Syndrom
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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000288">https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000288</a>	2013	EN	<b>Fachartikel</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000122">https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000122</a>	2013	EN	<b>Fachartikel</b> über die Korrelation von ventrikulären Arrhythmien mit der gefundenen Genvariante 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	<a href="http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2013-101523">http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2013-101523</a>	2013	EN	<b>Fachartikel</b> über 12 mit ARVC assoziierte Genvarianten
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	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23011601/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23011601/</a>	2012	EN	<b>Fachartikel</b> , 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)	<a href="https://doi.org/10.1093/europace/eur245">https://doi.org/10.1093/europace/eur245</a>	2011	EN	<b>Konsensuspapier</b> (amerikanisch-europäisch) zur genetischen Testung von Channelopathien und Kardiomyopathien

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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	<a href="https://heart.bmj.com/content/97/21/1744">https://heart.bmj.com/content/97/21/1744</a>	2011	EN	<b>Fachartikel</b> über demosomale Genvarianten, 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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.976936">https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.976936</a>	2011	EN	<b>Fachartikel</b> über genetische Genvarianten und Diagnosekriterien von ARVC
Kaplinger, 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	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21636032/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21636032/</a>	2011	EN	<b>Fachartikel</b> über ARVC-typische Genvarianten
Ingles J, Yeates L, Semsarian C in: Heart Rhythm. 2011 Dec;8(12):1958-62.	The emerging role of the cardiac genetic counselor	<a href="https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.07.017">https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.07.017</a>	2011	EN	<b>Fachartikel</b> über die Rolle der genetischen Beratung
GenomeNet Database Resources; KEGG PATHWAY Database	Wiring diagrams of molecular interactions, reactions and relation	<a href="https://www.genome.jp/kegg-bin/show_pathway?map=hsa05412&amp;show_description=show">https://www.genome.jp/kegg-bin/show_pathway?map=hsa05412&amp;show_description=show</a>	2009	EN	<b>Gendatenbasis</b> /zelluläre und molekulare Interaktionen und Signalwege bei ARVC aus Japan
CBC News, Canada	Gene that causes deadly heart condition identified: N.L. researchers	<a href="http://www.cbc.ca/news/technology/gene-that-causes-deadly-heart-condition-identified-n-l-researchers-1.716213">http://www.cbc.ca/news/technology/gene-that-causes-deadly-heart-condition-identified-n-l-researchers-1.716213</a>	2008	EN	<b>Bericht</b> 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	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.660241">https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.660241</a>	2007	EN	<b>Fachartikel</b> über Diagnose und Genetik bei ARVC
Pilichou K, Nava A, Basso C et al. in: Circulation. 2006;113:1171–1179	Mutations in Desmoglein-2 Gene Are Associated With Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.105.583674">https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.105.583674</a>	2006	EN	<b>Fachartikel</b> über die Entdeckung der <b>DSG2</b> -Genvariante als Verursacher für 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	<a href="https://doi.org/10.1086/509044">https://doi.org/10.1086/509044</a>	2006	EN	<b>Fachartikel</b> über die Entdeckung der <b>DSC2</b> -Genvariante als Verursacher für ARVC

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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	<a href="https://doi.org/10.1038/ng1461">https://doi.org/10.1038/ng1461</a>	2004	EN	<b>Fachartikel</b> über die Entdeckung der <b>PKP2</b> -Genvariante 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	<a href="https://doi.org/10.1086/344208">https://doi.org/10.1086/344208</a>	2002	EN	<b>Fachartikel</b> über die Entdeckung der <b>DSP</b> -Genvariante als Verursacher für ARVC