

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
Ablation	Verödung (s.a. Katheterablation)
absolute Arrhythmie	völlig unregelmäßiger Herzschlag durch Vorhofflimmern
ACE-Hemmer/ ACE-Inhibitoren	Medikamente, die hohen Blutdruck und Herzschwäche therapieren (durch Erweiterung der Blutgefäße und Reduzierung des Blutvolumens zur Entlastung des Herzens)
Ätiologie	Ursache der Krankheitsentstehung
Akinesie	Bewegungslosigkeit, Bewegungsstarre
Akzeleration	Beschleunigung des Herzschlags
Anamnese	Erhebung der Vorgeschichte eines Patienten/einer Erkrankung mit Verlauf, wichtigen Aspekten und Fragen
Aneurysma	örtlich begrenzte Erweiterung/Aussackung von Gefäßen oder der Herzwand
Angiographie	Gefäßdarstellung mit Kontrastmittel (über Röntgen / Magnetresonanztomographie s.d.)
Angiotensin-Rezeptor-Blocker (ARB)	Medikamente, ("Sartane", auch AT-Antagonisten), die den Blutdruck senken und durch Blockade des Angiotensin-Rezeptors die Verengung von Blutgefäßen reduzieren
Angiotensin-Rezeptor-Nepriylisin-Inhibitor (ARNI)	Medikamente, die aus AT1-Rezeptor-Antagonisten und aus einem Nepriylisin-Inhibitor besteht. ARNIs werden zur Behandlung der chronischen Herzschwäche mit reduzierter Pumpleistung eingesetzt
Antiarrhythmika	Medikamente zur Behandlung von Herzrhythmusstörungen (z.B. Flecainid, Procainamid, Amiodaron etc.)
Antikoagulantien	Medikamente zur Antikoagulation (Blutverdünnung) s.d. (oral, d.h. in Tablettenform oder i.v., d.h. intravenös, über die Vene)
Antikoagulation	Blutverdünnung / Hemmung der Blutgerinnung zur Verhinderung von Blutgerinnseln (Thrombosen)
anti-tachykardes Pacing (ATP)	Therapiefunktion des Defibrillators, bei dem mithilfe einer Schrittmacherfunktion ein Herzrasen durch eine noch höhere Herzfrequenz beendet werden kann
Aorta	Hauptschlagader, die aus der linken Herzkammer den Körper mit Blut versorgt
Aortenklappe	Herzklappe zwischen linker Herzkammer und Aorta (s.d.)
Aortenwurzel	herznahe Region der Aorta
apikal	an der (Herz-)spitze
Apoptose	Zelltod
Arrhythmie	Herzrhythmusstörung, unregelmäßiger Herzschlag, Abweichung vom normalen Herzschlag (Rhythmus und/oder Frequenz)
Asystolie	Herzstillstand
Atresie	Nichtanlage von Körperöffnungen oder Hohlorganen (z.B. auch Herzklappen) von Geburt an
Atrium	Herzvorhof

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
autosomal dominant	Vererbungsgang, bei der ein genetischer Defekt unabhängig vom Geschlecht an die Nachkommen mit 50% Wahrscheinlichkeit vererbt wird
autosomal rezessiv	Vererbungsgang, bei der ein genetischer Defekt unabhängig vom Geschlecht an die Nachkommen mit 25% Wahrscheinlichkeit vererbt wird, wenn zwei (selbst gesunde) Mutationsträger Kinder bekommen
AV-Block (Atrioventrikularblock)	unterbrochene Reizleitung zwischen Vorhof und Herzkammer (PQ-Intervall im EKG > 200 ms)
AV-Block 1. Grades	Leistungsverzögerung zwischen Vorhof und Kammer (PQ-Intervall im EKG > 200 ms) bei regelmäßigem Kammerrhythmus
AV-Block 2. Grades	teilweise Unterbrechung der Überleitung von Vorhof zur Kammer (nicht jede Vorhofaktion wird zur Kammer übergeleitet, Ausfälle von QRS-Komplexen im EKG)
AV-Block 3. Grades	vollständige Unterbrechung der Überleitung von Vorhof zur Kammer (keine Vorhofaktion wird zur Kammer übergeleitet, P-Wellen und QRS-Komplexe im EKG unabhängig voneinander sichtbar)
AV-Knoten (Atrioventrikularknoten)	zwischen Vorhof und Herzkammer, leitet elektrische Ströme gezielt vom Vorhof an die Kammer weiter
Betablocker	Medikamente, die den Blutdruck und die Herzfrequenz senken bzw. einen extremen Anstieg der Herzfrequenz verhindern, indem sie die Wirkung von Adrenalin blockieren
Bigeminus	Doppelschlag im EKG
Biopsie	Entnahme einer geringen Menge an Gewebe zur weiteren Untersuchung (mikroskopisch, molekularpathologisch)
biventrikulär	beide Herzkammern (linke und rechte) betreffend
borderline	grenzwertig
Bradykardie	zu langsame Herzfrequenz (< 60/min)
Cardioversion	eine Maßnahme, die bei gefährlichen Herzrhythmusstörungen durch einen Elektroschock von außen das Herz wieder in einen normalen Rhythmus bringen soll
Chromosom	Träger der Erbinformation, bestehend aus einem DNA-Strang, auf dem die Gene angeordnet sind
Circulus vitiosus	Teufelskreis
Computertomographie (CT)	Röntgenschnittuntersuchung, bei der Bilder der Organe mit vielen einzelnen Schnitten aufgenommen werden
Couplet	im EKG 2 VES (ventrikuläre Extrasystolen) hintereinander
CRISPR/Cas9	Genschere, mithilfe derer veränderte Gene repariert bzw. durch ein gesundes Genstück ersetzt werden
Defibrillator	Implantiertes Gerät, das lebensbedrohlich Herzrhythmusstörungen erkennt und durch einen elektrischen Schock beenden kann; zusätzlich kann der ICD eine Schrittmacherfunktion haben und/oder eine Therapie abgeben, um eine Rhythmusstörung zu beenden (s.a. ATP)

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
Dekompensation, kardiale	Fehlfunktion des Herzes kann vom Körper nicht mehr ausgeglichen werden
Deletion	Verlust eines DNA-Abschnitts innerhalb eines Chromosoms
De-novo-Mutation	Mutation, die im betroffenen Individuum neu aufgetreten ist und nicht von den Eltern vererbt wurde
Depolarisation	Verringerung der Polarisation einer (Herzmuskel-) Zelle
Desmosom	stellen die Verbindung zwischen (Herzmuskel-)Zellen untereinander her und stärken so den Herzmuskel; diese Verbindungen sind bei ACM gestört
Diastole	Erschlaffungsphase des Herzen, Bluteinströmphase (Füllung der Herzkammer)
Diastolischer Blutdruck	Blutdruck während der Diastole (s.d.), unterer/zweiter Wert bei der Blutdruckmessung
Dilatation	Erweiterung (des Herzmuskels)
Dilatative Kardiomyopathie	Herzmuskelerkrankung, bei der die Herzkammern vergrößert sind, meist mit eingeschränkter Pumpfunktion
Dyskinesie	Bewegungsstörung
Dysplasie	Fehlbildung / Fehlanlage von Organen oder Geweben
Dyspnoe	Atemnot
dysynchron	nicht synchron, nicht zur gleichen Zeit
Echokardiographie/-gramm (kurz: Echo)	Ultraschalluntersuchung des Herzens; standardmäßig transthorakal, d.h. von außen über den Brustkorb, seltener transösophageal über die Speiseröhre ("Schluckecho")
Ejektionsfraktion	Auswurffraktion; Anteil des Bluts, das bei einer Herzaktion in den Körper gepumpt wird; Maß für die Herzfunktion
ektope atriale Tachykardie	Herzrhythmusstörung ausgehend von den Vorhöfen, durch abnorme Erregungsbildung ausgelöst
Elektrokardiogramm (EKG)	Aufzeichnung der elektrischen Herzmuskelaktivität
Elektrophysiologische Untersuchung (EPU)	Untersuchung zur Diagnose von Herzrhythmusstörungen mittels Herzkatheter (Feststellen von Art und Mechanismus der Arrhythmien durch Messung der elektrischen Aktivität) und ggf. Therapie (s. Katheterablation)
Endokarditis	Entzündung der Herzinnenhaut
Endomyokardbiopsie	Entnahme von Herzmuskelgewebe im Rahmen einer EPU (s.d.) zur weiteren Diagnose einer Herzmuskelerkrankung (mikroskopisch, molekularpathologisch)
Epsilonpotential	Welle im EKG direkt nach dem QRS-Komplex, die typischerweise bei ARVC auftritt
Epsilonwelle	Welle im EKG direkt nach dem QRS-Komplex, die typischerweise bei ARVC auftritt
Ergometrie	Belastungs-EKG
Event	Ereignis (bei ARVC Auftreten von Rhythmusstörungen)
Eventrecorder (auch: Loop-Recorder)	Kleines externes oder implantiertes Gerät zur Aufzeichnung eines Dauer-EKG mit Speicherung auffälliger Rhythmusstörungen

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
Extrasystole	zusätzlicher Herzschlag außerhalb des normalen Herzrhythmus (ausgehend von Vorhof oder Kammer)
Familiencreening	systematische Untersuchung von Familienmitgliedern, um die Betroffenheit durch eine (genetisch bedingte) Erkrankung herauszufinden und gefährdete bisher symptomfreie Mitglieder zu identifizieren
Fibrose	krankhafte Vermehrung von Bindegewebe in Organen
fibrotisch	bindegewebig
fractional area change	Im Echo Maß für die Funktion der rechten Herzkammer (Verhältnis der Fläche der rechten Herzkammer in Systole und Diastole)
Gen	DNA-Sequenz auf einer Erbanlage, die die Informationen für die Herstellung eines Proteins (Eiweißes) enthält
Genlocus / Genort	Stelle, an der sich ein Allel auf einem Chromosom befindet
Genom	Gesamte Erbsubstanz eines Organismus
Genotyp	in der Genetik Gesamtheit der Gene, genetische Ausstattung eines Individuums
Gentherapie	Therapie einer genetischen Erkrankung durch Einschleusen eines veränderten Gens in einen Organismus oder ein Organ
Herzfrequenz	Anzahl der Herzschläge in einer Minute
Herzinsuffizienz	Herzschwäche, verringerte Pumpleistung des Herzens mit folgendem Sauerstoffmangel der Organe
Herzkatheteruntersuchung (HKU)	Untersuchung des Herzens mit Sonden, die über die Leiste oder das Handgelenk in die Gefäße bis hin zum Herz eingeführt werden mit der Möglichkeit, Angiografien, EPU, Ablationen, Biopsien (s.d.) etc. durchzuführen
Herzrhythmusstörung	unregelmäßiger Herzschlag, Abweichung vom normalen Herzschlag (Rhythmus und/oder Frequenz)
Herzschrittmacher	Gerät zur Behandlung von Bradykardie (s.d.) oder Herzrhythmusstörungen durch elektrische Impulse
Herztransplantation	Verpflanzung eines Herzens vom Spender zum Empfänger
heterolog	"andersartig"; Chromosomen eines Chromosomenpaars aus mütterlichen und väterlichen Chromosomen weichen voneinander ab
heterozygot	Vorhandensein verschiedenener Allele an einem bestimmten Genort eines homologen Chromosomenpaars
Holter (Monitoring)	Langzeit-EKG
homolog	"gleichartig"; zweifaches Vorliegen jedes Chromosoms in einer menschlichen Zelle (mütterlich und väterlich)
homozygot	Vorhandensein gleicher Allele an einem bestimmten Genort eines homologen Chromosomenpaars
Hypertrophe Kardiomyopathie	HCM, Herzmuskelerkrankung mit Verdickung der linken Herzkammer
Hypertrophie	Verdickung (des Herzmuskels)
Hypoplasie	Unterentwicklung eines Organs oder Gewebes

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
ICD (implantierbarer Cardioverter-Defibrillator)	Implantiertes Gerät, das lebensbedrohlich Herzrhythmusstörungen erkennt und durch einen elektrischen Schock beenden kann; zusätzlich kann der ICD eine Schrittmacherfunktion haben und/oder eine Therapie abgeben, um eine Rhythmusstörung zu beenden (s.a. ATP)
Indexpatient	Patient, von dem eine genetische Erkrankung ihren Ausgang nimmt ("Patient zero", engl. proband); der erste genetisch diagnostizierte Patient in einer Familie
Insuffizienz	Undichtigkeit (z.B. von Herzklappen)
intravenös	Verabreichung von Medikamenten oder Flüssigkeiten über die Vene (durch Infusion oder direktes Spritzen)
Kammerflimmern	lebensgefährliche unkontrollierte Erregung des Herzmuskels
Kammertachykardie	zu schneller Herzschlag ausgehend von der Herzkammer
Kardiokutanes Syndrom	komplexes Krankheitsbild mit Beteiligung von Herz und Haut
Kardioversion	eine Maßnahme, die bei gefährlichen Herzrhythmusstörungen durch einen Elektroschock von außen das Herz wieder in einen normalen Rhythmus bringen soll
Katheterablation	Verödung von Herzmuskelarealen, von denen Herzrhythmusstörungen ausgehen (über einen Herzkatheter, der durch eine Vene in der Leiste oder dem Handgelenk eingeführt wird), mittels Strom/Kälte/Radiowellen
Kernspintomografie	s.a. Magnetresonanztomografie
Kunstherz	Kreislaufunterstützungssystem, die künstlich Blut durch das Herz pumpt (außerhalb des Körpers oder implantiert)
Langzeit-EKG	EKG-Aufzeichnung über 24 oder mehr Stunden
linker Vorhof	nimmt sauerstoffreiches Blut aus den Lungenvenen auf
Linskardiale sympathische Denervation	linksseitige Durchtrennung der oberen sympathischen Nervenstränge zur Prophylaxe lebensbedrohlicher, therapieresistenter maligner ventrikulärer Tachykardien
Linksschenkelblock	Funktionsstörung der Erregungsleitung in die linke Herzkammer (s.a. Schenkelblock)
Loop-Recorder (auch: Eventrecorder)	Kleines externes oder implantiertes Gerät zur Aufzeichnung eines Dauer-EKG mit Speicherung auffälliger Rhythmusstörungen
Magnetresonanztomografie (MRT)	Schichtuntersuchung, bei der Bilder der Organe mit vielen einzelnen Schnitten aufgenommen und exakt beurteilt werden können (ohne Röntgen, mithilfe von Magnetfeldern)
Major-Kriterien	Hauptkriterien
Minor-Kriterien	Nebenkriterien
Missense-Mutation	Austausch einer einzelnen Base in der DNA-Sequenz mit Einbau einer falschen Aminosäure in ein Protein
Mitralinsuffizienz	fehlender Schluss und eingeschränkte Funktion der Mitralklappe
Mitralklappe	Herzklappe zwischen linkem Vorhof und linker Kammer

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
Mitralklappenprolaps	Vorfall der Mitralklappe, der dazu führt, dass die Herzklappe zwischen dem linken Vorhof und der linken Herzkammer nicht richtig schließt
monogen	durch ein bestimmtes Gen verursachte Erkrankung
monomorphe Arrhythmien	Herzrhythmusstörungen, die immer dieselbe Form haben
morphometrisch	von Messungen erfasst
Mutation	Veränderung im Erbgut (dauerhafte Veränderung in der DNA-Sequenz)
Mutationsträger	Anlageträger/Genträger, Träger einer definierten Genmutation
Myokardbiopsie	Entnahme einer Gewebeprobe vom Herzmuskel
Myokardinfarkt	Herzinfarkt (Durchblutungsstörung von Teilen des Herzens, die zu einem Herzmuskelschaden einer Herzregion führen kann)
Myokarditis	Herzmuskelentzündung
Myozyten	Herzmuskelzellen
Neumutation	Mutation, die nicht von den Eltern geerbt wurde, sondern in einem Individuum neu auftritt
Nicht-dilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie	Herzmuskelerkrankung der linken Herzkammer, bei der diese (noch) nicht vergrößert ist, aber im MRT bereits Veränderungen und Narben sichtbar sind (z.B. häufig bei Genvarianten wie DSP, FLNC u.a.), Überlappungen mit Dilatativer Kardiomyopathie (DCM)
Nonsense-Mutation	Mutation, bei der durch den Austausch einer Base in der DNA-Sequenz ein Stop-Codon entsteht; dadurch wird ein verkürztes, funktionsloses Protein synthetisiert
Ödem	Wasseransammlung / Flüssigkeit im Gewebe ("Wassersucht")
Orale Antikoagulation	Blutverdünnung mit Tabletten (z.B. bei Herzinfarkt-, Lungenembolie- oder Schlaganfallrisiko), s. Antikoagulation
Palpitation	Herzklopfen, Herzstolpern, Herzpochen, bewusste Wahrnehmung des eigenen Herzschlags
paroxysmal	anfallsartig
Penetranz	prozentuale Wahrscheinlichkeit, mit der ein Genotyp zur Ausprägung des Phänotyps führt (d.h. mit der eine Genmutation zum Ausbruch der Erkrankung - also Symptomen oder Krankheitsmerkmalen - führt)
persistierend	fortbestehend, andauernd
Phänotyp	in der Genetik alle Merkmale des Organismus (morphologisch, Physiologisch, Verhalten)
Plötzlicher Herztod	Tod aufgrund Herzrhythmusstörung durch extrem schnellen Herzschlag (Kammerflimmern) oder Herzstillstand (Asystolie)
Prädiktor	Faktor, auf den sich eine Prognose stützt
Präimplantationsdiagnostik	Untersuchung eines Embryos in einem sehr frühen Zellstadium auf eine bekannte genetische Variante
Präsynkope	Bewusstseinsstörung ohne vollständigen Bewusstseinsverlust/Ohnmacht

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
Prognose	Vorhersage, Voraussage, Entwicklung in der Zukunft
Pulmonalklappe	Herzklappe zwischen rechter Herzkammer und Lungenschlagader
Pulmonalvenenisolation	elektrochirurgischer Eingriff mittels Herzkatheter bei Vorhofflimmern, bei der die Region um die Pulmonalvenen beim Übergang in den linken Vorhof verödet wird
Punktmutation	Austausch von nur einem einzigen Nukleotid in der DNA-Sequenz; Veränderung an einer Stelle der DNA-Sequenz
P-Welle	Welle im EKG, die der Vorhoferregung entspricht
QRS-Komplex	Abfolge von Zacken im EKG, die der Erregung der Herzkammer entsprechen
Ratio	Verhältnis von zwei Maßeinheiten zueinander
rechter Vorhof	wird gefüllt über die Hohlvene durch sauerstoffarmes Blut aus dem gesamten Körper
Rechtsschenkelblock	Funktionsstörung der Erregungsleitung in die rechte Herzkammer (s.a. Schenkelblock)
Repolarisation	Erregungsrückbildung (von Herzmuskelzellen)
Röntgenthorax	Untersuchung des Brustraums incl. Herz mit Röntgenstrahlen
Salven	im EKG mehr als drei VES (ventrikuläre Extrasystolen) hintereinander
Schenkelblock	Funktionsstörung der Erregungsleitung in die Herzkammern
Schenkelblock, inkomplett	Funktionsstörung der Erregungsleitung in die Herzkammern (im EKG QRS 0,1 - 0,12 s)
Schenkelblock, komplett	Funktionsstörung der Erregungsleitung in die Herzkammern (im EKG QRS > 0,12 s)
SGLT2-Inhibitor	Medikament, das ursprünglich für Diabetes entwickelt wurde, aber nun laut Leitlinien zur Behandlung der chronischen Herzschwäche eingesetzt wird
Sinusknoten	Taktgeber/natürlicher Schrittmacher des Herzens im rechten Vorhof, von dem die Erregung des Herzens ausgeht
Sinusrhythmus	regelmäßiger normaler Herzrhythmus
Sinustachykardie	zu schneller Herzschlag, vom Sinusknoten ausgehend
Spätpotential	Welle im EKG direkt nach dem QRS-Komplex, die typischerweise bei ARVC auftritt
Spiroergometrie	Untersuchung der Belastbarkeit unter kontrollierten Bedingungen (Fahrradergometer, Laufband) mit Untersuchung des EKG (s.d.) und der Lungenfunktion
supraventrikuläre Tachykardie (SVT)	zu schneller Herzschlag, von den Vorhöfen ausgehend
Stenose	Verengung, Einengung
Sympathische Denervation	Durchtrennung der sympathischen Nervenstränge zur Prophylaxe lebensbedrohlicher, therapieresistenter maligner ventrikulärer Tachykardien
Synkope	kurze, vorübergehende, plötzlich auftretende Bewusstlosigkeit

Medizinischer Fachbegriff	Erklärung
Systole	Anspannungsphase des Herzen, Blutausströmphase (Entleerung der Herzkammer)
systolischer Blutdruck	Blutdruck während der Systole (s.d.), oberer/erster Wert bei der Blutdruckmessung
Tachykardie	zu schneller Herzschlag, Herzrasen (Herzfrequenz > 100/min)
Thromboembolie	Verschluss von Blutgefäßen durch einen Thrombus (s.d.), der sich gelöst hat und über den Blutkreislauf an andere Stellen transportiert wird und diese verstopft
Thrombus	Blutpfropf/-gerinnsel
transseptal	über bzw. durch eine Scheidewand (z.B. die Herzscheidewand zwischen den Kammern oder Vorhöfen)
transthorakal	über den Brustkorb
Trigeminus	Dreifacher Herzschlag
Trikuspidalinsuffizienz	undichte Trikuspidalklappe; dadurch Rückfluss von Blut aus der rechten Herzkammer in den rechten Vorhof
Trikuspidalklappe	Herzklappe zwischen rechtem Vorhof und rechter Kammer
Triplet	im EKG 3 VES (ventrikuläre Extrasystolen) hintereinander
T-Welle	Welle im EKG, die der Erregungsrückbildung entspricht
T-Wellen-Inversion	Umkehrung der T-Welle im EKG nach unten
überlebter plötzlicher Herztod (engl. aborted cardiac arrest)	Herzstillstand, der überlebt wird wegen Reanimation oder wegen ICD-Behandlung
Vena cava inferior/superior	untere/obere Hohlvene, die sauerstoffarmes Blut aus dem Körper in den rechten Vorhof leitet
Ventrikel	Herzkammer, Herzhauptkammer
Ventrikuläre Extrasystole (VES)	Extraschlag, der von der Herzkammer ausgeht
ventrikuläre Tachykardie (VT)	zu schneller Herzschlag, von den Herzkammern ausgehend
Vorhofflattern	sehr schnelles Schlagen der Vorhöfe (> 200/min)
Vorhofflimmern	unkoordinierte elektrische Erregung der Vorhöfe mit unregelmäßiger Überleitung auf die Kammern und daraus folgender absoluten Arrhythmie
Vorhoftachykardie	zu schneller Herzschlag ausgehend vom Vorhof
Zyanose	bläuliche Hautverfärbung durch Sauerstoffmangel im Blut