

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Filamin C Registry Consortium; Gigli M, Stolfo D, Barbati G, Graw S, et al. JAMA Cardiol. 2025 Feb 12	Arrhythmic Risk Stratification of Carriers of Filamin C Truncating Variants	<a href="https://doi.org/10.1001/jamacardio.2024.5543">https://doi.org/10.1001/jamacardio.2024.5543</a>	2025	EN	<b>Fachartikel</b> über die Risikoeinschätzung bei <b>FLNC</b> -Kardiomyopathie
Gasperetti A, Carrick RT, Muller S, et al. Curr Cardiol Rep. 2025 Jan 9;27(1):12	Desmoplakin Cardiomyopathy: Role of Inflammation and Potential Role of Disease-Modifying Therapies	<a href="https://doi.org/10.1007/s11886-024-02183-7">https://doi.org/10.1007/s11886-024-02183-7</a>	2025	EN	<b>Fachartikel</b> über die Rolle von Entzündungen und möglichen Therapien bei <b>DSP</b> -Kardiomyopathie (kein Volltext im Internet)
Jacobsen AP, Chiampas K, Muller SA, et al. Heart Rhythm. 2024 Dec 30:S1547-5271(24)03708-1	Endurance Exercise Promotes Episodes of Myocardial Injury in Individuals with a Pathogenic Desmoplakin (DSP) Variant	<a href="https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2024.12.035">https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2024.12.035</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über die Auswirkungen von Ausdauersport auf den Untergang von Herzsukkelzellen bei TrägerInnen einer <b>DSP</b> -Genvariante
Elliott P, Schunkert H, Bondue A, et al. Eur Heart J. 2024 Dec 3:ehae747	Integration of genetic testing into diagnostic pathways for cardiomyopathies: a clinical consensus statement by the ESC Council on Cardiovascular Genomics	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae747">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae747</a>	2024	EN	<b>Europäisches Konsensuspapier des Council on Cardiovascular Genomics der Europäischen Kardiologengesellschaft ESC</b> zur Integration des Gentests in Diagnosepfade bei Kardiomyopathien
Muller SA, Bertoli G, Wang J, et al. J Cardiovasc Electrophysiol. 2024 Dec 2	Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Towards Genotype Based Diagnoses and Management	<a href="https://doi.org/10.1111/jce.16519">https://doi.org/10.1111/jce.16519</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über Diagnose und Therapie bei ARVC/ACM, abhängig von der Genvariante
Wenderholm K, Brunet T, Graf E, et al. Gene. 2024 Oct 30;935:149063	Variants that get straight to your heart - Cardiogenetic secondary findings in exome sequencing	<a href="https://doi.org/10.1016/j.gene.2024.149063">https://doi.org/10.1016/j.gene.2024.149063</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über Zufallsbefunde, die bei der Verwendung von Exomsequenzierungen (WES) beim Gentest auftauchen können <b>mit einem ARVC-Fall</b>
Asatryan B, Murray B, Tadros R, et al. J Am Heart Assoc. 2024 Oct 18:e033557	Promise and Peril of a Genotype-First Approach to Mendelian Cardiovascular Disease	<a href="https://doi.org/10.1161/jaha.123.033557">https://doi.org/10.1161/jaha.123.033557</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über positive und negative Auswirkungen von genbasierter Herangehensweise bei vererbaren Erkrankungen
Gasperetti A, Carrick RT, Protonotarios A, et al. Eur Heart J. 2024 Sep 17:ehae571	Clinical features and outcomes in carriers of pathogenic desmoplakin variants	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae571">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae571</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über das Auftreten, Symptome und Prognose bei TrägerInnen einer <b>DSP</b> -Genvariante

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Carrick RT, Gasperetti A, Protonotarios A, et al. Eur Heart J. 2024 Jul 16:ehae409	A novel tool for arrhythmic risk stratification in desmoplakin gene variant carriers	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae409">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae409</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über einen neuen Risikorechner für ARVC-PatientInnen mit <b>DSP</b> -Genvariante
Bermudez-Jimenez FJ, Protonotarios A, García-Hernández S, et al. JACC Clin Electrophysiol. 2024 Jun;10(6):1178-1190	Phenotype and Clinical Outcomes in Desmin-Related Arrhythmogenic Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jacep.2024.02.031">https://doi.org/10.1016/j.jacep.2024.02.031</a>	2024	EN	<b>Fachartikel</b> über Vorkommen und klinischen Verlauf bei <b>Desmin (DES)</b> -assoziierter arrhythmogener Kardiomyopathie
Gasperetti A, Carrick RT, Protonotarios A, et al. JACC Adv. 2024 Feb 2;3(3):100832	Long-Term Arrhythmic Follow-Up and Risk Stratification of Patients With Desmoplakin-Associated Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jacadv.2024.100832">https://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 Herzkreislauferkrankungen
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.jdcr.2023.03.018">https://doi.org/10.1016/j.jdcr.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

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Brandão M, Bariani R, Rigato I, Bauce B. J Clin Med. 2023 Apr 3;12(7):2660	Desmoplakin Cardiomyopathy: Comprehensive Review of an Increasingly Recognized Entity	<a href="https://doi.org/10.3390/jcm12072660">https://doi.org/10.3390/jcm12072660</a>	2023	EN	<b>Fachartikel</b> über die zunehmende Anerkennung der <b>DSP</b> -Kardiomyopathie als eigenständiges Krankheitsbild
Bogsrud MP, Hasselberg NE, Lie ØH, Haugaa KH. Heart Rhythm. 2023 Mar;20(3):423-429	Timing of cardioverter-defibrillator implantation in patients with cardiac laminopathies-External validation of the LMNA-risk ventricular tachyarrhythmia calculator	<a href="https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.11.024">https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.11.024</a>	2023	EN	<b>Fachartikel</b> über die Evaluation des Risikorechners für ARVC-PatientInnen mit <b>LMNA</b> -Genvariante
Di Lorenzo F, Marchionni E, Ferradini V et al. Int J Mol Sci. 2023 Jan 27;24(3):2490	DSP-Related Cardiomyopathy as a Distinct Clinical Entity? Emerging Evidence from an Italian Cohort	<a href="https://doi.org/10.3390/ijms24032490">https://doi.org/10.3390/ijms24032490</a>	2023	EN	<b>Fachartikel</b> über die <b>DSP</b> -Kardiomyopathie als eigenständiges Krankheitsbild
Lota AS, Hazebroek MR, Theotokis P et al. 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
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, Moscati 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</b> -Gen)

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
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. 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)
Westphal DS, Krafft H, Biller R et al. Gene. 2022 Jun 15;827:146470	Myocarditis or Inherited Disease? - The multifaceted presentation of Arrhythmogenic Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1016/j.gene.2022.146470">https://doi.org/10.1016/j.gene.2022.146470</a>	2022	EN	<b>Fallbericht</b> über eine DSP-Kardiomyopathie, deren erste Manifestation eine Myokarditis war ( <b>Mitwirkung ARVC-Selbsthilfe</b> )
Arbustini E, Behr ER, Carrier L, et al. Eur Heart J. 2022 May 21;43(20):1901-1916	Interpretation and actionability of genetic variants in cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Council on cardiovascular genomics	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab895">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab895</a>	2022	EN	<b>Europäisches Positionspapier des Council on Cardiovascular Genomics der Europäischen Kardiologengesellschaft ESC</b> zur Interpretation von und zum Umgang mit genetischen Varianten bei Kardiomyopathien
Grondin S, Davies b, Cadrin-Tourigny J et al. 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. 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
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

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Wang W, Murray B, Tichnell C et al. 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. 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 TE, van Lint FHM, Bosman LP et al. 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. 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. 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. 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
Ghidoni A, Elliott PM, Syrris P et al. Circ Genom Precis Med. 2021 Apr;14(2):e003097	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

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Scheel PJ 3rd, Murray B, Tichnell C et al. 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. 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)
Goli R, Li J, Brandimarto J, et al. Circulation. 2021 May 11;143(19):1852-1862	Genetic and Phenotypic Landscape of Peripartum Cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.1161/circulationaha.120.052395">https://doi.org/10.1161/circulationaha.120.052395</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über genetische Varianten bei peripartaler Kardiomyopathie (die z.T. auch ACM und DCM verursachen)
Ben-Haim Y, Asimaki A, Behr ER. Europace. 2021 May 21;23(5):653-664	Brugada syndrome and arrhythmogenic cardiomyopathy: overlapping disorders of the connexome? Europace. 2021 May 21;23(5):653-664	<a href="https://doi.org/10.1093/europace/euaa277">https://doi.org/10.1093/europace/euaa277</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über die Überlappung von ACM/ARVC und Brugadasyndrom
Behr ER, Ben-Haim Y, Ackerman MJ, et al. Eur Heart J. 2021 Mar 14;42(11):1073-1081	Brugada syndrome and reduced right ventricular outflow tract conduction reserve: a final common pathway?	<a href="https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa1051">https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa1051</a>	2021	EN	<b>Fachartikel</b> über die Überlappung von ACM/ARVC und Brugadasyndrom
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)
Patel V, Asatryan B, Siripanthong B, et al. Int J Mol Sci. 2020 Sep 10;21(18):6615	State of the art review on genetics and precision medicine in arrhythmogenic cardiomyopathy	<a href="https://doi.org/10.3390/ijms21186615">https://doi.org/10.3390/ijms21186615</a>	2020	EN	<b>Fachartikel</b> über den Forschungsstand zu Genetik und Präzisionsmedizin bei ACM
Piriou N, Marteau L, Kyndt F et al. 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> )

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Ader F, Surget E, Charron P et al. 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. 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)
James CA, Syrris P, van Tintelen JP & Calkins H; 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 ED, Lakdawala NK, Papoutsidakis N et al. Circulation. 2020 Jun 9;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 JM et al. 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://doi.org/10.1161/circulationaha.119.040366">https://doi.org/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 EM et al. 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
van Lint FHM, Murray B, Tichnell C, et al. Circ Genom Precis Med. 2019 Aug;12(8):e002467	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy-Associated Desmosomal Variants Are Rarely De Novo	<a href="https://doi.org/10.1161/circgen.119.002467">https://doi.org/10.1161/circgen.119.002467</a>	2019	EN	<b>Fachartikel</b> über genetische Varianten bei ARVC, die fast nie neu entstehen, sondern fast immer vererbt sind
Hermida A, Fressart V, Hidden-Lucet F et al. 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	<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 Linksherzbeteiligung und Herzschwäche

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Thuillot M, Maupain C, Gandjbakhch E et al. 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 JS, Skinner JR et al. 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 CG, Charron P et al. 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. 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> )
Wahbi K, Ben Yaou R, Gandjbakhch E et al. Circulation. 2019;140(4):293-302	Development and Validation of a New Risk Prediction Score for Life-Threatening Ventricular Tachyarrhythmias in Laminopathies	<a href="https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.118.039410">https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.118.039410</a>	2019	EN	<b>Fachartikel</b> über einen Risiko-Score für Patienten mit <b>LMNA</b> -Genvariante
Gandjbakhch E, Redheuil A, Pousset F et al. 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 AK, Ehler E, Gehmlich K. 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. 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



## 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	<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. 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 ET, Te Rijdt WP, James CA et al. 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 AS, Syrris P. et al. 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)
Walsh R, Thomson KL, Ware JS et al. 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 SP et al. 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 Anlageträgern und deren Verwandten

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Medeiros-Domingo A, Saguner A, Magyar I et al. 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
Christiansen S, Hertz C, Ferrero-Miliani L et al. 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 AS, James CA, Groeneweg JA, et al. 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. 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
Schulze-Bahr E, Klaassen S, Abdul-Khaliq H, Schunkert H. 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
Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Genet Med. 2015 May;17(5):405-24	Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology	<a href="https://doi.org/10.1038/gim.2015.30">https://doi.org/10.1038/gim.2015.30</a>	2015	EN	<b>Konsensusempfehlung</b> für die Interpretation genetischer Varianten, die bis heute Gültigkeit hat
Beckmann BM et al. 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. über <b>DSP</b> -Familien

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Milting H, Klauke B, Christensen AH et al. 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 Neufandland stammt, aber nun auch in deutschen Familien gefunden wird
Te Riele AS, Agullo-Pascual E, James CA et al. 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 JA, James CA et al. 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. 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 JM, Gómez-Milanés I, Sánchez Muñoz JJ 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
Groeneweg JA, van der Heijden JF, Dooijes D et al. Neth Heart J. 2014;22:316–25	Arrhythmogenic cardiomyopathy: diagnosis, genetic background, and risk management	<a href="https://doi.org/10.1007/s12471-014-0563-7">https://doi.org/10.1007/s12471-014-0563-7</a>	2014	EN	<b>Fachartikel</b> über Diagnose, Genetik und Risikomanagement von ARVC
te Rijdt W, Jongbloed J, de Boer R et al. 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
Pinamonti B et al. World J Cardiol 2014 Dec 26;6(12):1234-44	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: From Genetics to Diagnostic and Therapeutic Challenges	<a href="https://doi.org/10.4330/wjc.v6.i12.1234">https://doi.org/10.4330/wjc.v6.i12.1234</a>	2014	EN	<b>Fachartikel</b> über ARVC (Genetik, diagnostische und therapeutische Herausforderungen)

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Cerrone M, Lin X, Zhang M et al. 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
Gerull B, Kirchner F, Chong JX, et al. Circ Cardiovasc Genet. 2013 Aug;6(4):327-36	Homozygous founder mutation in desmocollin-2 (DSC2) causes arrhythmogenic cardiomyopathy in the Hutterite population	<a href="https://doi.org/10.1161/circgenetics.113.00097">https://doi.org/10.1161/circgenetics.113.00097</a>	2013	EN	<b>Fachartikel</b> über eine spezielle <b>DSC2</b> -Genvariante (sogenannte Gründervariante) bei den Hutterern (Schmiedeleut) in Kanada
Rigato I, Baucé B, Rampazzo A et al. 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. 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. 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. Herzschrittmacherther Elektrophysiol. 2012 Sep;23(3):186-95	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: An Update on Pathophysiology, Genetics, Diagnosis, and Risk Stratification	<a href="https://doi.org/10.1007/s00399-012-0233-7">https://doi.org/10.1007/s00399-012-0233-7</a>	2012	EN	<b>Fachartikel</b> , kein Volltext im Internet
Ackerman MJ, Priori SG, Willems S et al. 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. Heart 2011;97:1744-1752	Desmosomal protein gene mutations in patients with idiopathic dilated cardiomyopathy undergoing cardiac transplantation: a clinicopathological study	<a href="https://doi.org/10.1136/hrt.2011.227967">https://doi.org/10.1136/hrt.2011.227967</a>	2011	EN	<b>Fachartikel</b> über demosomale Genvarianten, ARVC und dilatative Kardiomyopathie (DCM)
Quarta G, Muir A, Pantazis A et al. 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 JD, Landstrom AP, Salisbury BA et al. J Am Coll Cardiol. 2011;57(23):2317-2327	Distinguishing Arrhythmogenic Right Ventricular cardiomyopathy/dysplasia-associated Mutations From Background Genetic Noise	<a href="https://doi.org/10.1016/j.jacc.2010.12.036">https://doi.org/10.1016/j.jacc.2010.12.036</a>	2011	EN	<b>Fachartikel</b> über ARVC-typische Genvarianten
Ingles J, Yeates L, Semsarian C. 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
Merner ND, Hodgkinson KA, Haywood AF, et al. Am J Hum Genet. 2008 Apr;82(4):809-21	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 5 is a fully penetrant, lethal arrhythmic disorder caused by a missense mutation in the TMEM43 gene	<a href="https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2008.01.010">https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2008.01.010</a>	2008	EN	<b>Fachartikel</b> über die Entdeckung der <b>TMEM43</b> -Genvariante als Verursacher für ARVC
Sen-Chowdhry S, Syrris P, Ward D, et al. 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

## Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Heuser A, Plovie ER, Ellinor PT et al. 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
Gerull B, Heuser A, Wichter T et al. 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. 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