

ARVC-Patient mit Symptomen und positivem Gentest

Der Betroffene hat Symptome und/oder ARVC-typische Befunde in EKG/Echo/MRT (Ärzte sprechen vom „symptomatischen“ Patienten) und hat laut Diagnosekriterien eine gesicherte ARVC.

Diese Konstellation heißt im Medizinjargon

- Genotyp positiv (Gentest mit krankheitsverursachender Genvariante) und
- Phänotyp positiv (Symptome und/oder auffällige Befunde)

Folgen für den Betroffenen und seine Familie

Der Betroffene...

- ist ARVC-Patient
- ist Anlageträger / Genträger / Mutationsträger
 - Er kann die Genvariante zu 50% an seine Kinder weitergeben
 - wahrscheinlich ist eins seiner beiden Elternteile auch Träger der Genvariante

Risikoeinschätzung

- eine sorgfältige Risikoeinschätzung durch einen Experten ist sinnvoll
- je nach Risiko werden unterschiedliche Therapien veranlasst
 - meistens Medikamente (z.B. Betablocker)
 - bei höherem Risiko für gefährliche Herzrhythmusstörungen eine ICD-Implantation
 - bei anhaltenden Herzrhythmusstörungen ggf. eine Katheterablation

Kontrollen

- es sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen notwendig
- mindestens 1x jährlich, je nach Risiko auch alle 3 – 6 Monate
- Standard sind 12-Kanal-EKG, Langzeit-EKG und Echokardiographie (Ultraschall)
viele Zentren machen auch regelmäßig Belastungs-EKGs und MRTs, je nachdem ob die Betroffenen einen ICD (Defi) haben oder nicht
- Bei akuten Symptomen immer sofortige Kontrolle

Familiencreening

- Den Familienangehörigen wird geraten, sich auf die entdeckte Genvariante untersuchen zu lassen
- Das betrifft Eltern, Kinder und Geschwister
- Vor dem Gentest muss eine genetische Beratung durch einen Genetiker oder Kardiologen mit der Zusatzqualifikation „fachgebundene genetische Beratung“ stattfinden