

# UNSERE HERZENSANGELEGENHEIT: GEMEINSAM VORANKOMMEN



Eine Information des ARVC-Selbsthilfe e.V.

Dr. Ruth Biller, M.Sc.Fraukje März in Zusammenarbeit mit ICH Heidelberg, IfGH Münster, LMU und TUM München | 28. Juni 2021

# AGENDA



- **Begrüßung**
- **Information zur GWAS-Studie**
- **Gelegenheit zum Stellen von Fragen**

# PATIENTENREGISTER und DATENBANKEN

## ZIELSETZUNG DES ARVC-Selbsthilfe e.V.



### Aktuelle Situation:

Lokale Datenbanken mit Befunden und/oder Genetik und/oder Blutproben

- mit relativ kleiner Anzahl von ARVC-Patienten und
- nur lokalem Zugriff der jeweiligen Klinik.

### Unser Ziel:



Schaffung einer **deutschlandweiten** Datenbank, die

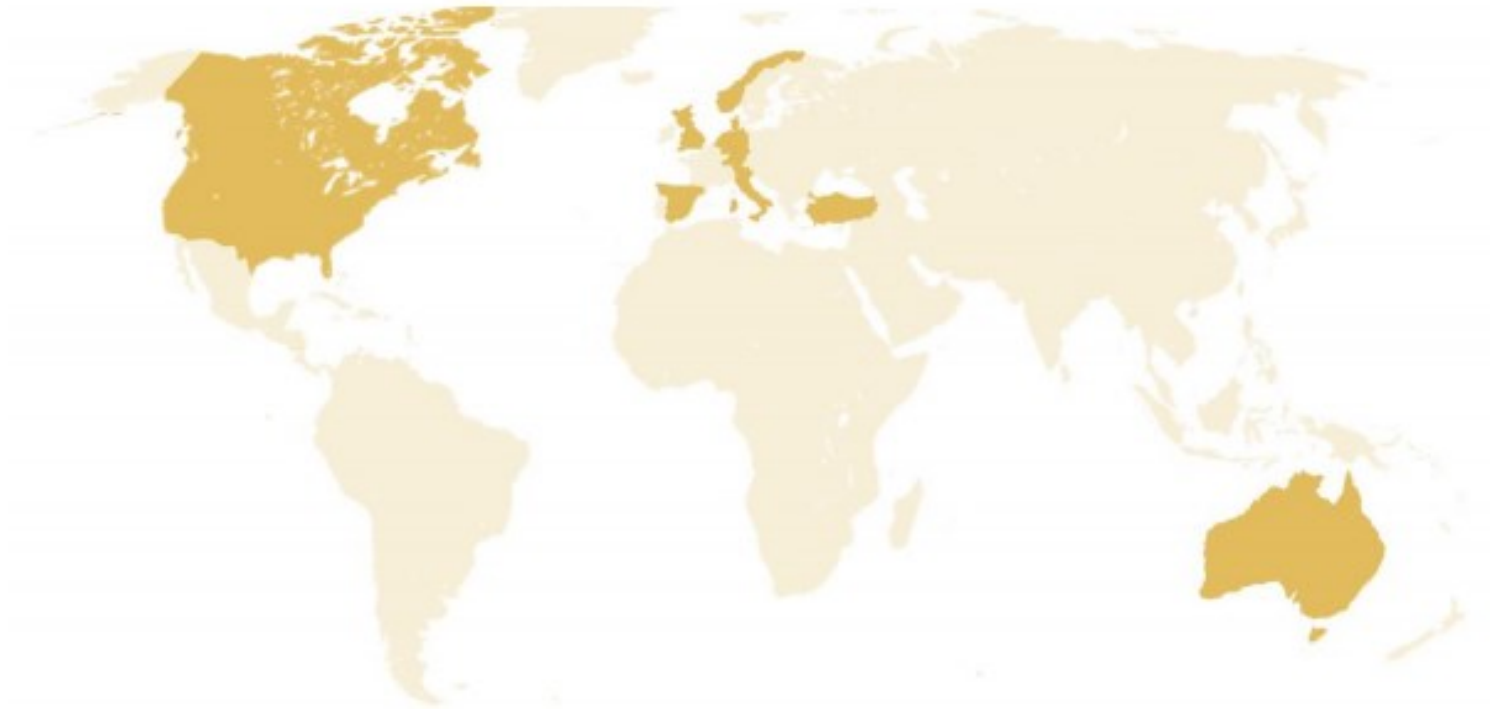
- allen ARVC-Patienten die Teilnahme an Studien ermöglicht und
- kompatibel mit dem niederländisch-internationalen ACM-Register ist.

### Generelles Prinzip:

- Verschlüsselte und anonymisierte Datenübertragung.
- Zugriff relevanter Forschungsprojekte auf diese anonymisierten Daten (auf Antrag).
- Kommunikation der Forschungsergebnisse auch über ARVC Selbsthilfe e.V.

# INFORMATION ZUR AKTUELL LAUFENDEN „ARVC-GWAS-STUDIE“

**Genome wide association study to provide insights in the genetic architecture of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy**



# Wer führt diese Studie durch?

## Studienleitung:

Virginnio M. Proost, MD  
*Amsterdam UMC, University of Amsterdam,*  
*Heart Center, Department of Cardiology, Amsterdam, Netherlands*  
[v.m.proost@amsterdamumc.nl](mailto:v.m.proost@amsterdamumc.nl)



Prof dr. Connie R. Bezzina  
*Amsterdam UMC, University of Amsterdam,*  
*Department of Experimental Cardiology, Amsterdam, The Netherlands*  
[c.r.bezzina@amsterdamumc.nl](mailto:c.r.bezzina@amsterdamumc.nl)



Prof Dr. J. Peter van Tintelen  
*Universtiy Medical Center Utrecht,*  
*Department of Medical Genetics, Utrecht, The Netherlands*  
[J.P.van.Tintelen-3@umcutrecht.nl](mailto:J.P.van.Tintelen-3@umcutrecht.nl)



# Was ist das Ziel dieser Studie?



- Durchführung einer internationalen, genomweiten Assoziationsstudie (GWAS) zu ARVC/ACM.
- Etablierung eines globalen Konsortiums (“ARVC global consortium”), bestehend aus Zentren in Europa, USA, Kanada und Australien.
- Erforschung des Einflusses häufiger genetischer Varianten auf ARVC/ACM.
- Mögliche Entdeckung neuer Varianten.
- Verknüpfung der Genetik mit den Task-Force-Kriterien (siehe auch [ARVC-Homepage](#)).
- Geplanter Einschluss von mindestens 1500 Patienten.
- Einspeisung eines Grund-Datensatzes für das ACM-Register als Basis für viele weitere Forschungsvorhaben.



# Wer kann eingeschlossen werden?

- **Index-PatientInnen**

Der/die ARVC-Patient/in mit **eindeutigen Diagnosekriterien** laut TFC (task force criteria von 2010) mit oder ohne Mutation (d.h. eine Genetik muss nicht unbedingt vorhanden sein!).

- **Familienmitglieder der IndexpatientInnen**

- die eindeutig die Diagnosekriterien erfüllen (mit oder ohne Mutation)

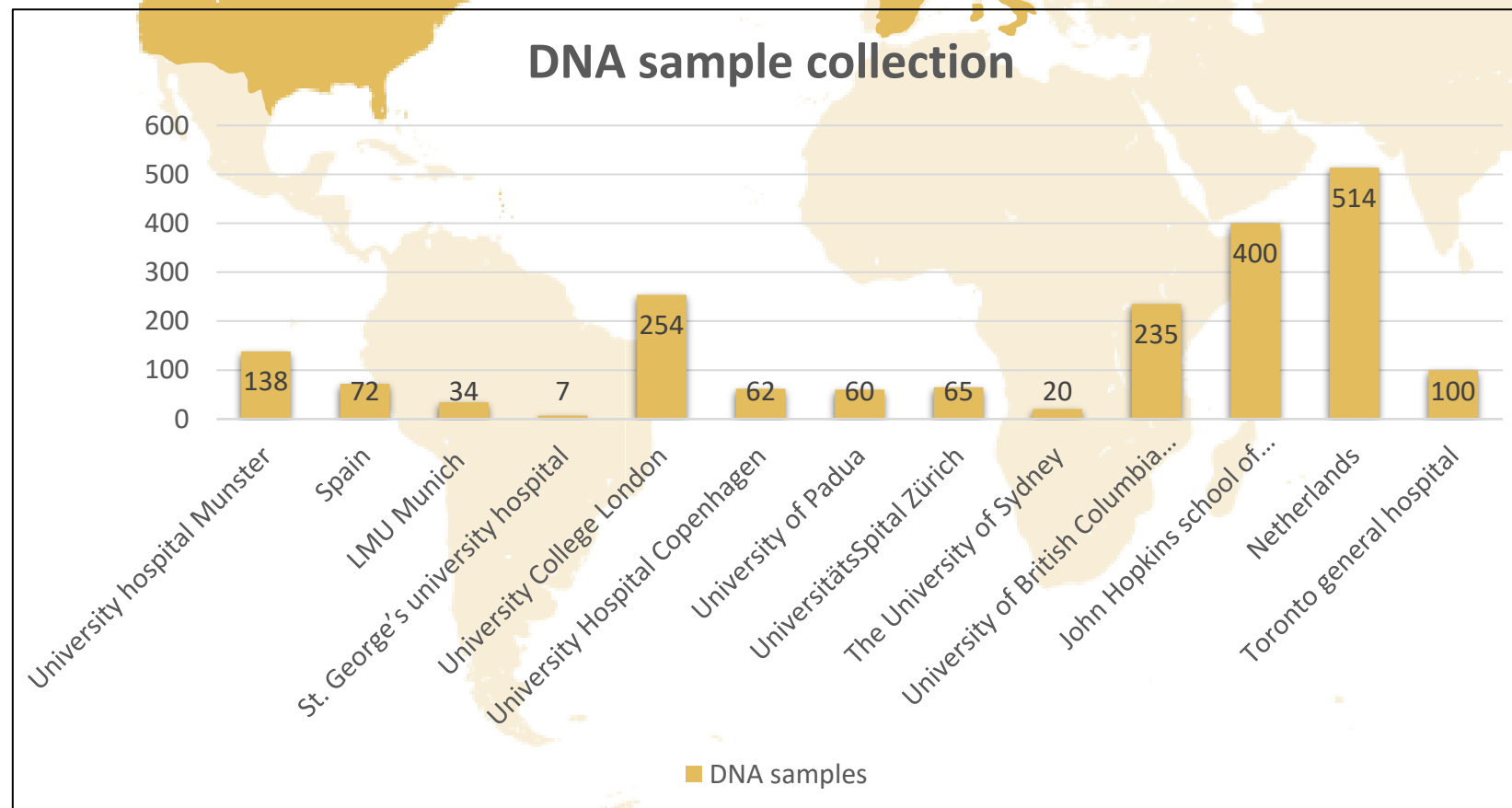
oder

- die Träger einer (wahrscheinlich) krankheitsverursachenden ARVC-Mutation sind, ohne die Diagnosekriterien zu erfüllen (im Genetikbefund: Klasse 5/4, pathogen/wahrscheinlich pathogen).

**WICHTIG:** auch wenn der einzige Indexpatient mit eindeutigen TFC in die Studie nicht eingeschlossen wird (z.B. weil er nicht möchte oder weil er bereits verstorben ist), können trotzdem seine Familienmitglieder eingeschlossen werden; es sollte dann vermerkt werden, dass ein Familienmitglied mit definitiver Diagnose existiert.



# Stand Juni 2021 und Zeitplan



Quelle: Virginio M. Proost, Amsterdam UMC, Netherlands

Geplantes Ende der Patientenrekrutierung für die Studie: **1. September 2021**



# Kooperation



## Konzept der Zusammenarbeit:

- Prof. Dr. Peter van Tintelen (Utrecht)
- Dr. Virginnio Proost (Amsterdam)
- ARVC-Selbsthilfe hilft bei Rekrutierung der PatientInnen und Kontakt zu Zentren



UMC Utrecht



Amsterdam UMC



- **Ziel:**  
ALLE deutschen ARVC-PatientInnen, die das wünschen, sollen die Möglichkeit erhalten, an der GWAS-Studie teilzunehmen.
- **Kooperation mit den großen Zentren in Deutschland**
  - den (zukünftigen) Mitgliedern des ERN GUARD-Heart
  - dem bestehenden deutschen Kardiomyopathieregister

Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IGH)



DZHK

TRANSLATIONAL REGISTRY FOR  
CARDIOMYOPATHIES (TORCH)

# Wie kann ich an der Studie teilnehmen?



## 1. Vorstellung in einem der Zentren in Deutschland:

- Institut für Genetik von Herzerkrankungen, Universitätsklinikum Münster (Prof. Dr. Eric Schulze-Bahr, Herzgenetikambulanz des IfGH)
- Medizinischen Klinik und Poliklinik I am Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München (Prof. Dr. Stefan Kääh, Dr. Dominik Schüttler)
- I. Medizinische Klinik am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München (Dr. Eimo Martens, Dr. Dominik Westphal)
- Institut für Cardiomyopathien Heidelberg (ICH.), Universitätsklinikum Heidelberg (Prof. Dr. Benjamin Meder, Dr. Farbod Sedaghat-Hamedani) bzw. deren kooperierenden Zentren



## 2. Alternativ:

- Blutabnahme beim Hausarzt/Kardiologen/in der Klinik und
- Zusendung aller relevanten Befunde an einen der o.g. Ansprechpartner

# Bin ich schon drin?



## **Sie sind oder waren in einem der genannten Zentren ein- oder mehrmals in Betreuung?**

Vielleicht haben Sie ja zu einem früheren Zeitpunkt schon eine Blutprobe für die Biobank dieses Zentrums abgegeben und zu diesem Zeitpunkt eine grundsätzliche Einwilligung abgegeben, dass Ihre Blutprobe für Studienzwecke verwendet werden darf (sogenannter „open consent“ – offene Zustimmung). Möglicherweise wurden Ihre Daten deshalb bereits in die GWAS-Studie eingespeist. Erkundigen Sie sich bitte, ob das der Fall ist.

## **Sie sind oder waren in mehreren der genannten Zentren in Betreuung?**

Wenn Sie bereits in **mehreren** der genannten Zentren vorstellig waren, erkundigen Sie sich bitte ebenfalls, um Doppelungen zu vermeiden.

## **Ggf. Abklärung gesammelt über die ARVC-Selbsthilfe???** (noch zu klären)

# Was wird benötigt?



- **Einverständniserklärung des jeweiligen Zentrums**
  - mit E-Mail oder Telefonnummer für eine spätere Kontaktaufnahme
- **Klinische Informationen (so viele wie möglich, sofern vorhanden)**
  - Vorgeschichte (Beginn der Symptome, Krankheitsgeschichte, ICD-Implantation...)
  - Fragebögen (bitte soweit ausfüllen, wie Ihnen möglich ist; werden von ARVC-Selbsthilfe verschickt)
  - erster Arztbrief bei Diagnosestellung (möglichst mit den Task-Force-Diagnosekriterien)
  - letzter, aktueller Arztbrief
  - Ruhe-EKG (möglichst 12-Kanal-EKG mit 50mm Schreibweise)
  - Langzeit-EKG-Befunde
  - Genetikbefund
  - Ultraschall/Echo (CD/DVD, nur wenn vorhanden, sonst schriftlicher Befund oder im Arztbrief)
  - MRT (CD/DVD; wenn nicht vorhanden, dann schriftlicher Befund)
  - Myokardbiopsie-Befunde

**WICHTIG: Patienten haben ein Recht auf diese Befunde (notfalls Anforderung durch das Zentrum)**

- **DNA**
  - aus einer Blutprobe (EDTA-Blut Röhrchen)
  - isolierte DNA

# An wen kann ich mich wenden?



- **Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH), Universitätsklinikum Münster**  
Ansprechpartner: Prof. Eric Schulze-Bahr  
E-Mail: [herzgenetik@ukmuenster.de](mailto:herzgenetik@ukmuenster.de), Tel.: 0251 834 4935 (Spezialambulanz für Patienten mit familiären Herzerkrankungen)
- **Medizinischen Klinik und Poliklinik I am Klinikum der LMU München**  
Ansprechpartner: Dr. Dominik Schüttler,  
E-Mail: [Dominik.Schuetzler@med.uni-muenchen.de](mailto:Dominik.Schuetzler@med.uni-muenchen.de), Tel.: 089 4400-76034 (Rhythmusambulanz)
- **I. Medizinische Klinik am Klinikum rechts der Isar der TU München**  
Ansprechpartner: Dr. Dominik Westphal  
E-Mail: [Dominik.Westphal@mri.tum.de](mailto:Dominik.Westphal@mri.tum.de), Tel.: 089 4140-8286
- **Institut für Cardiomyopathien Heidelberg (ICH.)**  
Ansprechpartner: Dr. Farbod Sedaghat-Hamedani  
E-Mail: [farbod.sedaghat-hamedani@med.uni-heidelberg.de](mailto:farbod.sedaghat-hamedani@med.uni-heidelberg.de), Tel.: 06221 56-8676
- **ARVC-Selbsthilfe**  
Ansprechpartner: Ruth Biller  
E-Mail: [info@arvc-selbsthilfe.org](mailto:info@arvc-selbsthilfe.org), Tel.: 0163 1847521

**Weitere Fragen?**

