Non-Compaction Kardiomyopathie: Diagnostik

Description

Beschreibung

Die Non-Compaction-Kardiomyopathie ist gekennzeichnet durch hypertrophe Segmente der Ventrikelwand mit einer epikardialen dünnen kompakten Schicht und einer endokardialen dicken nichtkompakten Schicht mit prominenten Trabekeln und intratrabekulären tiefen Rezessus (Jenni, Oechslin, Schneider, Attenhofer Jost, & Kaufmann, 2001). In der Stellungnahme der Europäischen Gesellschaft für Kardiologie wird infrage gestellt, ob LVNC eine separate Form von Kardiomyopathie ist oder lediglich ein angeborenes oder erworbenes morphologisches Merkmal darstellt, das vielen Kardiomyopathien gemeinsam ist (Elliott et al., 2008). Die LVNC kann isoliert oder in Verbindung mit angeborenen Herzerkrankungen wie Ebstein-Anomalie oder komplexen zyanotischen Herzfehlern auftreten. Die Prävalenz der isolierten LVNC wird auf ca. 0,014% geschätzt (Elliott et al., 2008). Das phänotypische Spektrum reicht von asymptomatischen Mutationsträgern bis zu manifester Herzsymptomatik mit u.a. Herzinsuffizienz, Arrhythmien,
thromboembolischen Ereignissen und/oder plötzlichem Herztod.

Klinik

Text

Genetik

Als Pathomechanismus der LVNC wird die Beeinträchtigung der trabekulären Verdichtung des Myokards in der Embryogenese vermutet. LVNC wurde in ursächlichem Zusammenhang mit Mutationen in ca. 20 Genen gebracht. Dabei stellen Genveränderungen in für Sarkomer-Proteine kodierenden Genen den größten Anteil dar (ca. 30% der isolierten LVNC-Fälle). Am häufigsten finden sich Mutationen im Gen für die schwere Kette des ?-Myosins (MYH7) und es folgen Mutationen im Gen für das Myosin-bindende Protein C (MYBPC3). Weitere Gene, deren Mutationen als ursächlich für LVNC angesehen werden, sind Gene, die für Proteine des dünnen Filaments kodieren (TNNT2, TPM1, ACTC1). Auch Genveränderungen im TTN-Gen, das für ein für den Zusammenhalt des Sarkomers wichtiges Protein kodiert, können eine LVNC verursachen (Gerull, Klaassen, & Brodehl, 2019).

Diagnostik

Text

Genetische Diagnostik

Als Pathomechanismus der LVNC wird die Beeinträchtigung der trabekulären Verdichtung des Myokards in der Embryogenese vermutet. LVNC wurde in ursächlichem Zusammenhang mit Mutationen in ca. 20 Genen gebracht. Dabei stellen Genveränderungen in für Sarkomer-Proteine kodierenden Genen den größten Anteil dar (ca. 30% der isolierten LVNC-Fälle). Am häufigsten finden sich Mutationen im Gen für die schwere Kette des ?-Myosins (MYH7) und es folgen Mutationen im Gen für das Myosin-bindende Protein C (MYBPC3). Weitere Gene, deren Mutationen als ursächlich für LVNC angesehen werden, sind Gene, die für Proteine des dünnen Filaments kodieren (TNNT2, TPM1, ACTC1). Auch Genveränderungen im TTN-Gen, das für ein für den Zusammenhalt des Sarkomers wichtiges Protein kodiert, können eine LVNC verursachen.

Mangement

Text

Literatur

Gerull B, Klaassen S, Brodehl A. Genetic Causes of Cardiac Disease. In Erdmann J (Ed). Cardiac and Vascular Biology (Vol. 7): Springer Nature Switzerland AG, 2019.

Links

Text

Verwandte Seiten

Text

Category

1. NCCM

Date Created
Mai 2023
Author
admin