Heribert Schunkert

Klinik für Herz- und Kreislauferkrankungen, Deutsches Herzzentrum München, Klinik an der Technischen Universität München, München, Deutschland

Stellenwert der genetischen Diagnostik in der klinischen Kardiologie

Das humane Genomprojekt hat die Biologie revolutioniert. Die Katalogisierung aller Gene, aber auch ein erneuertes Verständnis für die funktionelle Bedeutung der nichtkodierenden Genomabschnitte hat in vielen Fällen für eine neue Auffassung von der Entstehung von Krankheiten gesorgt. Diese Entwicklung hat vor der Kardiologie nicht Halt gemacht. Im Gegenteil: Eine Vielzahl von monogenen und multifaktoriellen Erkrankungen des Herzens und der Gefäße wurde in den letzten Jahren und Jahrzehnten bezüglich ihrer genetischen Ursachen aufgeklärt.

Doch welche Bedeutung haben diese Fortschritte für die klinische Kardiologie? Das Spektrum ist dabei groß. Zum einen haben die grundlagenwissenschaftlichen Erkenntnisse erheblich zur Aufklärung der Krankheitsentstehung beigetragen. Dies gilt sicher für multifaktorielle Erkrankungen wie das Vorhofflimmern, die Hypertonie oder die koronare Herzkrankheit. Bei anderen, meist monogenen Erkrankungen sind die Implikationen für den betroffenen Patienten und dessen Angehörige ungleich größer. So ist die familiäre Hypercholesterinämie relativ häufig, gut behandelbar und trotzdem meist unerkannt – mit erheblichen gesundheitlichen Risiken für die vielen Betroffenen. Gleiches gilt für die angeborenen Aortenerkrankungen wie das Marfan- oder das Loeys-Dietz-Syndrom. Auch diese Erkrankungen bergen erhebliche Risiken, die durch adäquate Behandlung neutralisiert werden können. Auch wenn bei der dilatativen Kardiomyopathie die Identifikation der zugrunde liegenden Mutation schwerer ist und nicht in je-

dem Fall gelingt, ist auch bei dieser häufigen Erkrankung eine sorgfältige genetische Evaluation von großer Wichtigkeit. Schließlich sind die genetischen Ursachen der ventrikulären Arrhythmien und des plötzlichen Herztodes von individuell herausragender Bedeutung. Auch wenn diese Erkrankungen selten sind, so sind die folgenschweren klinischen Manifestationen Auftrag, alles für die Früherkennung und die Gefahrenneutralisierung zu tun.

Zusammengefasst sind es insbesondere diese monogenen Erkrankungen, die den klinisch tätigen Kardiologen vor viele Fragen stellen. In dieser Ausgabe von *Herz* werden Antworten auf diese Fragen von den führenden deutschen Klinikern und Wissenschaftlern auf dem Gebiet der hereditären Herz- und Gefäßerkrankungen gegeben. Wie die praktische Abwicklung einer genetischen Testung erfolgen sollte, wird zudem in einem gesonderten Beitrag in diesem Heft von *Herz* vorgestellt.

Den Autoren ist es gelungen, einen praxisrelevanten Überblick zu geben, wie die praktische Durchführung einer molekulargenetischen Diagnostik im Gesundheitssystem Deutschlands organisiert werden sollte und welche spezifischen Indikationen und diagnostischen Möglichkeiten zur Verfügung stehen. Darüber hinaus werden die therapeutischen Implikationen beleuchtet. So bietet die aktuelle Ausgabe von *Herz* eine umfassende Standortbestimmung für die molekulargenetische Diagnostik und Therapiesteuerung in der Kardiologie.

Ich wünsche Ihnen viel Freude bei der Beantwortung Ihrer Fragen zur Genetik der Herz- und Gefäßerkrankung beim Studium dieser Ausgabe von *Herz*.

Ihr

Prof. Dr. Heribert Schunkert
für die Herausgeber von *Herz*

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. H. Schunkert
Klinik für Herz- und Kreislauferkrankungen,
Deutsches Herzzentrum München, Klinik an
der Technischen Universität München
Lazarettstraße 36, 80636 München,
Deutschland
schunkert@dhm.mhn.de

Prof. Dr. med. Heribert Schunkert ist Direktor der
Klinik für Herz- und Kreislauferkrankungen

Interessenkonflikt. H. Schunkert gibt an, dass kein
Interessenkonflikt besteht.