

Genetische Ursachen der Herzinsuffizienz



Prof. Dr. H. Schunkert
Medizinische Klinik II
Universität zu Lübeck,
Ratzeburger Allee 160
D - 23538 Lübeck
Tel: 0451-50 02 501
Fax: 0451-50 06 437
E-Mail:
heribert.schunkert@
innere2.uni-luebeck.de



Dr. T. Scheffold
Institut für molekulare &
klinische Herzkreislauf-
forschung, Universität
Witten/Herdecke
Heinstück 11
D - 44225 Dortmund
Tel: 0231-17 62 711
Fax: 0231-17 62 713
th.scheffold@t-online.de

Hintergrund

Primär vom Herzmuskelgewebe ausgehende Erkrankungen - die Kardiomyopathien - sind nach den Herzkrankgefäßerkrankungen und dem Bluthochdruck in den westlichen Industrienationen die dritthäufigste Ursache der Herzinsuffizienz. Die häufigste Form der Kardiomyopathien ist die dilatative Kardiomyopathie, bei der es zu einer Erweiterung der Herzhöhlen mit Funktionsverlust kommt. Die zweithäufigste Form ist die sogen. hypertrophe Kardiomyopathie, bei welcher es zu einem vermehrten Muskelwachstum des Herzens kommt.

Die enormen Fortschritte in der Identifikation von Krankheitsgenen haben das Verständnis der Kardiomyopathien bereits grundlegend verändert. Bekannt ist, dass Mutationen zu verschiedenen Erscheinungsformen und unterschiedlichem Fortschreiten der Erkrankungen führen. Ein Mutationsscreening ist bislang jedoch wissenschaftlichen Fragestellungen vorbehalten und damit auf wenige Patienten bzw. Familien begrenzt. Daher fehlt es an Erfahrungen bei ausreichend vielen präzise genotypisierten Patienten, um die Bedeutung einzelner Mutationen für den sehr variablen klinischen Verlauf bei Herzinsuffizienz abschätzen zu können.

Zielsetzung

Das Teilprojekt verfolgt im Wesentlichen zwei Ziele. Zunächst soll durch eine vernetzte Forschung den Familien mit hypertropher oder dilatativer Kardiomyopathie die Möglichkeit einer molekularen Diagnostik eingeräumt werden. Die Untersuchungen sollen hierdurch zum ersten Mal repräsentativ Art und Häufigkeit von Mutationen in den 12 bekannten Krankheitsgenen erfassen und ihre Beziehung zur Ausprägung der Herzinsuffizienz aufzeigen.

Umsetzung

Ausgangspunkt sind Patienten mit dilatativer oder hypertropher Kardiomyopathie, bei denen der Wunsch zur molekularen Abklärung und Familienberatung besteht. Bei diesen Patienten soll mittels DNA-basierter Screening-Methoden eine systematische Suche nach den zugrundeliegenden Mutationen durchgeführt werden. Dabei bedient sich die Gruppe bundesweit einheitlich innovativer Methoden zur Analyse von krankheitsrelevanten Genen.

Mehrwert durch Vernetzung

Die horizontale Vernetzung führender Genetiklabore in Deutschland erfolgt durch Ringversuche und Aufteilung der Gene unter den Arbeitsgruppen sowie durch Zusammenarbeit mit den Arbeitsgruppen des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN). Nur so ist eine Vereinheitlichung der molekularen Methoden sowie eine systematische Analyse der vielen und zum Teil sehr großen Gene möglich. Die vertikale Zusammenarbeit im Kompetenznetz ist darüber hinaus eine unabdingbare Voraussetzung für das Projekt, da nur durch eine Kooperation der kardiologischen Zentren mit niedergelassenen Kardiologen, Internisten und Hausärzten im Kompetenznetz Herzinsuffizienz eine repräsentative Anzahl betroffener Patienten identifiziert werden kann.

Das Teilprojekt bietet für alle klinischen Partner die Möglichkeit, ihre Patienten einer bislang einmaligen molekularen Diagnostik hinsichtlich der Ursachen der Herzinsuffizienz zuzuführen. Es beteiligt sich ganz wesentlich an der Rekrutierung von Patienten mit hypertropher oder dilatativer Kardiomyopathie. Die Patienten stehen nachfolgend einer Vielzahl von Fragestellungen auch den anderen Gruppen im Netz zur Verfügung.

Netzwerkzentrale

Kompetenznetz Herzinsuffizienz
Augustenburger Platz 1
D-13353 Berlin
Tel.: 030-450 57 68 12
Fax: 030-450 57 69 62
E-Mail: info@knhi.de
Web: www.knhi.de

