

Kardiomyopathie

Klinische und genetische Aspekte



Erhältlich als App
für iOS und Android

CardioCard

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V.
(2024) · ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies,
Version 2023 · Börm Bruckmeier Verlag GmbH, Grünwald

Bearbeitet von:
Benjamin Meder, Stefan Frantz, Lars Eckardt

Die CardioCards stellen eine Zusammenfassung wichtiger Inhalte der Leitlinien dar und erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit.
Zur weiteren Information sei auf die Vollversion der Leitlinien verwiesen.

Verwendung mit freundlicher Genehmigung der European Society of Cardiology



Definition

Eine Kardiomyopathie wird definiert als „eine Herzmuskelerkrankung, bei der der Herzmuskel strukturell und funktionell von der Norm abweicht, ohne dass eine Koronare Herzkrankheit (KHK), Bluthochdruck, eine Herzklappenerkrankung oder eine angeborene Herzerkrankung vorliegt, die ausreicht, um die beobachtete myokardiale Auffälligkeit zu verursachen“.

Klinischer Diagnoseablauf bei Kardiomyopathie

Klinisches Szenario

Symptome	Zufallsbefunde	Familiencreening
<ul style="list-style-type: none"> • Dyspnoe • Brustschmerzen • Herzklopfen • Synkope/Präsynkope • Herzstillstand 	<ul style="list-style-type: none"> • Abnormes EKG • Herzgeräusch • Herzrhythmusstörungen 	<ul style="list-style-type: none"> • Verwandte 1. Grades (inkl. Geschwister) mit CMP • Plötzlicher Herztod in der Familie

Morphologische/funktionelle Charakterisierung

Verdacht auf Kardiomyopathie

Ventrikuläre Morphologie/Funktion	Ventrikuläre Narben/Fettgewebersatz
<ul style="list-style-type: none"> • Hypertrophie • Dilatation • Systolische/diastolische Funktion 	<ul style="list-style-type: none"> • Nicht-ischämische ventrikuläre Narbe in der CMR/pathohistologische Untersuchung • Andere Parameter zur Gewebecharakterisierung bei CMR

Phänotyp

HCM		ARVC	
DCM		RCM	
NDLVC			

— lokalisierte Narbe

Zusätzliche Merkmale

Herzrhythmusstörungen/Leitungsstörungen (atrial, ventrikulär, atrioventrikulärer Block)

Stammbaumanalyse Genetische Untersuchung Extrakardiale Beteiligung

Laborparameter Pathologie

Phänotyp-basierte integrierte ätiologische Diagnose

Morphologische und funktionelle Merkmale, die zur Beschreibung von Kardiomyopathie-Phänotypen verwendet werden

Morphologische Merkmale
Ventrikelhypertrophie: links und/oder rechts
Ventrikeldilatation: links und/oder rechts
Nicht-ischämische ventrikuläre Narben und andere Merkmale des Herzmuskelgewebes in der kardialen Magnetresonanztomographie
Ventrikuläre diastolische Dysfunktion (restriktive Physiologie)
Funktionale Merkmale
Ventrikuläre systolische Dysfunktion (global, regional)
Ventrikuläre diastolische Dysfunktion (restriktive Physiologie)

Phänotypen

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM): erhöhte LV-Wanddicke (mit oder ohne RV-Hypertrophie) oder -masse, nicht ausschließlich erklärbar durch abnorme Belastungsbedingungen

Dilatative Kardiomyopathie (DCM): LV-Dilatation plus globale oder regionale systolische Dysfunktion, nicht allein erklärbar durch abnormale Belastungsbedingungen (z.B. Bluthochdruck, Klappenerkrankung) oder KHK

Nicht-dilatative Kardiomyopathie (NDLVC): nicht-ischämische LV-Narbe oder Myokardersatz durch fibroliomatöses Gewebe unabhängig vom Vorhandensein globaler oder regionaler Wandbewegungsstörungen (RWMA) oder einer isolierten globalen LV-Hypokinesie ohne Narbenbildung

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC): dominierende RV-Dilatation u./o. Dysfunktion bei histologischer Beteiligung u./o. elektrokardiographischen Auffälligkeiten

Restriktive Kardiomyopathie (RCM): restriktive Pathophysiologie des linken und rechten Ventrikels bei normalem oder reduziertem diastolischem Volumen (eines oder beider Ventrikel), normalem oder reduziertem systolischem Volumen und normaler Ventrikeldicke

Diagnostik

Empfehlungen für die Diagnostik

Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
Es wird empfohlen, alle Patienten mit vermuteter oder nachgewiesener Kardiomyopathie einer systematischen Untersuchung mit einem multiparametrischen Ansatz zu unterziehen, der eine klinische Untersuchung, eine Stammbaumanalyse, ein EKG, Langzeit-EKG, Labortests und multimodale Bildgebung umfasst.	I	C
Es wird empfohlen, bei allen Patienten mit Verdacht auf eine Kardiomyopathie die Familienanamnese zu erheben und einen Stammbaum über drei bis vier Generationen zu erstellen, um die Diagnose zu unterstützen, Hinweise auf die zugrunde liegende Ätiologie zu erhalten, das Vererbungsmuster zu bestimmen und gefährdete Verwandte zu identifizieren.	I	C

Elektrokardiographie (EKG)

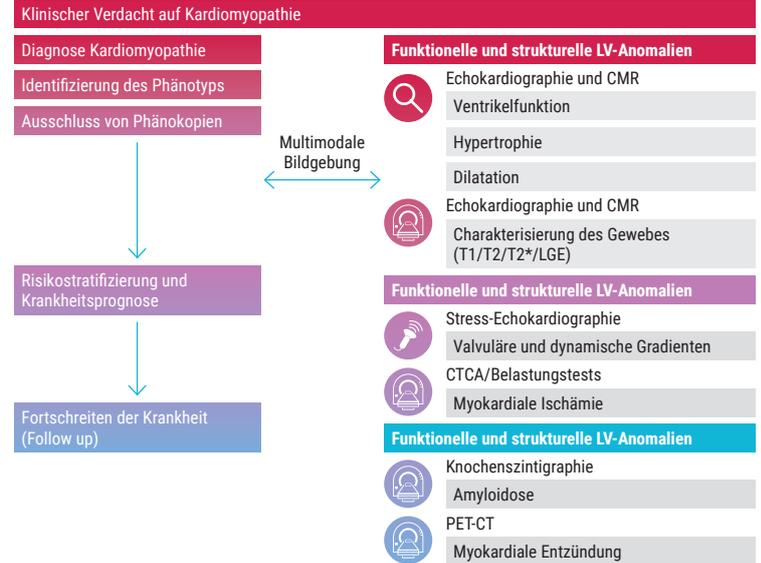
Das EKG ist oft unspezifisch; bestimmte Merkmale können jedoch auf eine Ätiologie oder morphologische Diagnose hindeuten, darunter der atrioventrikuläre Block (AV-Block), ein ventrikuläres Präexzitationsmuster, die Verteilung von Repolarisationsanomalien und hohe oder niedrige QRS-Potenziale.

Empfehlungen für Laboruntersuchungen bei der Diagnose von Kardiomyopathien

Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
Bei allen Patienten mit vermuteter oder bestätigter Kardiomyopathie werden routinemäßige Labortests (der ersten Stufe) empfohlen ^a , um die Ätiologie zu bestimmen, den Schweregrad der Krankheit zu beurteilen, extrakardiale Manifestationen zu erkennen und sekundäre Organfunktionsstörungen zu beurteilen.	I	C
Bei Patienten mit einer Kardiomyopathie und extrakardialen Merkmalen sollten zusätzliche Tests ^a (der zweiten Stufe) erwogen werden, um nach einer fachärztlichen Untersuchung metabolische und syndromale Ursachen zu erkennen.	IIa	C

^a Eine Liste der empfohlenen Labortests bei Erwachsenen und Kindern ist in der Leitlinien-Langfassung (s. Table 8 auf S. 3525) enthalten. Nach einer fachärztlichen Untersuchung sind bei Kindern häufig zusätzliche Tests zur Erkennung seltener metabolischer Ursachen erforderlich.

Multimodale Bildgebung bei Kardiomyopathien



Echokardiographische Untersuchung bei Patienten mit Kardiomyopathie

Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
Eine umfassende Bewertung der kardialen Dimensionen und der systolischen (global und regional) und diastolischen Funktion von LV und RV wird bei allen Patienten mit einer Kardiomyopathie bei der Erstuntersuchung sowie bei der Nachbeobachtung empfohlen, um das Fortschreiten der Erkrankung zu überwachen sowie die Risikostratifizierung und die Behandlung zu unterstützen.	I	B
Indikation zur kardialen Magnetresonanztomographie bei Pat. mit Kardiomyopathie		
Eine kontrastverstärkte CMR wird bei der Erstuntersuchung von Patienten mit einer Kardiomyopathie empfohlen.	I	B
Computertomographie und nukleare Bildgebung		
Bei allen Familien, bei denen eine genetische Diagnose gestellt wurde, sollte ein Gespräch über genetische Diagnostik im Hinblick auf zukünftige Schwangerschaften mit einer entspr. geschulten medizinischen Fachkraft erwogen werden.	IIa	C

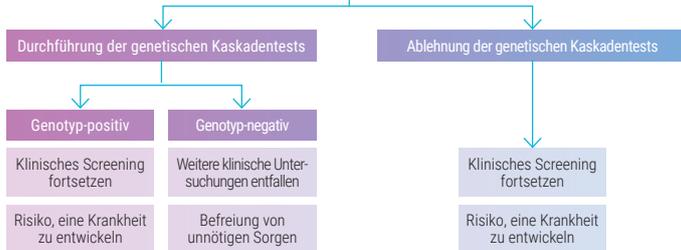
Genetische Diagnostik

Eine Gendiagnostik kann bei einem Patienten indiziert sein, selbst wenn davon keine Änderung der Therapiestrategie erwartet wird, es aber Verwandte gibt, die von den Tests profitieren könnten. Insbesondere, wenn Verwandte langfristig überwacht werden, bei denen die genetische Ätiologie nicht festgestellt wird und denen diese Belastung erspart bleiben könnte, wenn eine genetische Diagnose in der Familie gestellt wird.

Ein patientenorientierter Ansatz für genetische Kaskadentests bei Kindern



Toleranz gegenüber Unsicherheit	Bereitschaft für regelmäßige klinische Untersuchungen	Lebensphase	Zugang zu Informationen und Ressourcen	Wunsch, die Kinder in die Entscheidungsfindung einzubinden, wenn sie älter sind
Belastung des Gesundheitswesens durch unnötige klin. Untersuchungen minimieren	Alter des Kindes	Sorgen und Ängste	Präferenzen der Eltern	Respektvolle Diskussion
Verständnis der Beweggründe für das Testen	Erfahrungen der Familie mit der Krankheit	Genetische Beratung	Familiäre Werte und Überzeugungen	Mögl. Auswirkungen auf Lebensstil, Sport und Wohlbefinden



Quellen: Deutsche Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. (2023), ESC Pocket Guidelines. Kardiomyopathien. Börm Bruckmeier Verlag GmbH, Grünwald; Kurzfassung der „2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies“ (European Heart Journal 2023 – doi:10.1093/eurheartj/ehad194).

Abkürzungen: ARVC arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy), AV atrioventrikulär, CM Kardiomyopathie, CMR kardiale Magnetresonanztomographie (cardiac magnetic resonance), CTCA computertomographische Koronarangiographie (computed tomography coronary angiography), DCM dilatative Kardiomyopathie, EKG Elektrokardiogramm HCM hypertrophe Kardiomyopathie, LGE Late Gadolinium Enhancement, LV linksventrikulär, KHK koronare Herzkrankheit/Herzkrankheit, klin. klinisch(e) NDLVC nicht-dilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie, PET-CT Positronenemissionstomographie (Positron emission tomography computed tomography), QRS Q-, R- und S-Zacke (im 12-Kanal-EKG) RCM restriktive Kardiomyopathie, RWMA regionale Wandbewegungsstörungen (regional wall motion abnormality), RV rechtsventrikulär

Empfehlungen zur genetischen Beratung und Diagnostik bei Kardiomyopathien

Genetische Beratung – Empfehlung	Klasse	Evid.gr.
Eine genetische Beratung durch eine entsprechend geschulte medizinische Fachkraft, inkl. genetischer Aufklärung zur Entscheidungsfindung u. psychosozialer Unterstützung, wird für Familien mit einer vererbten oder vermuteten vererbten Kardiomyopathie empfohlen, unabhängig davon, ob eine genetische Diagnostik in Betracht gezogen wird.	I	B
Es wird empfohlen, genetische Diagnostik für Kardiomyopathien mit Zugang zu einem multidisziplinären Team durchzuführen, das über Fachwissen in der Methodik von Gentests, der Interpretation von Sequenzvarianten und der klinischen Anwendung von Gentests verfügt, typischerweise in einem spezialisierten Kardiomyopathie-Zentrum oder in einem Netzwerk mit Zugang zu gleichwertigem Fachwissen.	I	B
Eine genetische Beratung vor und nach einer genetischen Diagnostik wird für alle Personen empfohlen, die sich einem Gentest auf Kardiomyopathien unterziehen.	I	B
Wenn eine Familie pränatal eine genetische Diagnostik durchführen lassen möchte, wird empfohlen, dies in einem frühen Schwangerschaftsstadium zu tun, damit Entscheidungen über Fortsetzung/Koordinierung der Schwangerschaft getroffen werden können.	I	B
Bei allen Familien, bei denen eine genetische Diagnose gestellt wurde, sollte ein Gespräch über genetische Diagnostik im Hinblick auf zukünftige Schwangerschaften mit einer entsprechend geschulten medizinischen Fachkraft erwogen werden.	I	B
Index-Patienten – Empfehlung (Auszug)		
Eine genetische Diagnostik wird bei Pat., die die Diagnosekriterien für eine Kardiomyopathie erfüllen, empfohlen, wenn sie die Diagnose, die Prognose, die therapeutische Stratifizierung oder das Reproduktionsmanagement des Pat. ermöglichen, oder wenn sie eine genetische Kaskadenuntersuchung ihrer Verwandten ermöglichen, die andernfalls in die Langzeitüberwachung aufgenommen würden.	I	B
Eine genetische Diagnostik wird bei Verstorbenen empfohlen, bei denen post mortem eine Kardiomyopathie festgestellt wurde, wenn eine genetische Diagnose die Behandlung der hinterbliebenen Verwandten erleichtern würde.	I	B
Familienmitglieder – Empfehlung (Auszug)		
Es wird empfohlen, erwachsenen Risikoverwandten eine genetische Diagnostik mit Beratung vor und nach dem Test anzubieten, wenn eine sichere genetische Diagnose (d. h. eine P/LP-Variante) bei einer Person mit einer Kardiomyopathie in der Familie gestellt wurde (beginnend mit Verwandten ersten Grades, falls vorhanden, danach sequentiell nachgeordnete Ebenen).	Ila	C

