

Kardiologie  
<https://doi.org/10.1007/s12181-024-00685-w>  
 Angenommen: 28. Februar 2024

© Deutsche Gesellschaft für Kardiologie - Herz- und Kreislaufforschung e.V. Published by Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature - all rights reserved 2024



# Kommentar zu den Leitlinien 2023 der ESC zum Management von Kardiomyopathien

Benjamin Meder<sup>1</sup> · Lars Eckardt<sup>2,8</sup> · Volkmar Falk<sup>3</sup> · Sabine Klaassen<sup>4</sup> · Thomas Klingenhöben<sup>5</sup> · Fabian Knebel<sup>6</sup> · Eric Schulze-Bahr<sup>7</sup> · Jeanette Schulz-Menger<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Klinik für Innere Med. III, Kardiologie, Angiologie und Pneumologie, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Deutschland; <sup>2</sup> Klinik für Kardiologie II – Rhythmologie, Universitätsklinikum Münster, Münster, Deutschland; <sup>3</sup> Klinik für kardiovaskuläre Chirurgie, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Deutschland; <sup>4</sup> Experimental & Clinical Research Center (ECRC), Charité – Universitätsmedizin Berlin, Campus Berlin Buch, Berlin, Deutschland; <sup>5</sup> Praxis für Kardiologie Bonn, Bonn, Deutschland; <sup>6</sup> Klinik für Innere Medizin II, Schwerpunkt Kardiologie, Sana Klinikum Lichtenberg, Berlin, Berlin, Deutschland; <sup>7</sup> Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH), Universitätsklinikum Münster, Münster, Deutschland; <sup>8</sup> Kommission für Klinische Kardiovaskuläre Medizin der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie, Herz- und Kreislaufforschung e. V. (DGK), Düsseldorf, Deutschland

## Zusammenfassung

Die Europäische Gesellschaft für Kardiologie (ESC) präsentiert eine neue Leitlinie für das breite klinische Feld der Kardiomyopathien. Die Leitlinie betont einen phänotypischen Ansatz zur Klassifizierung von Kardiomyopathien und den Einsatz von klinischen Variablen, morphologisch-funktionellen Merkmalen und genetischen Informationen, um eine phänotypbasierte, ätiologisch informierte Diagnose zu ermöglichen. Besonderes Augenmerk wird auf die Risikostratifizierung unter Verwendung validierter Risikokalkulatoren gelegt und klinische Variablen sowie Genotypen integriert, um das tatsächliche Risiko zu bestimmen. Die Bedeutung von Echokardiographie und kardialer Magnetresonanztomographie (MRT) für Diagnose und Monitoring wird betont, wobei Fortschritte in der kardialen MRT eine detaillierte Gewebecharakterisierung ermöglichen, die für die ätiologische Zuordnung und Prognosebestimmung entscheidend ist. Die Rolle einer genetischen Testung wird hervorgehoben, nicht nur zur Bestätigung der Diagnose, sondern auch zum effektiven Familienmanagement. Therapeutische Empfehlungen umfassen die Integration neuartiger Behandlungen, wie Mavacamten für die hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie (HOCM). Darüber hinaus definiert die Leitlinie als eigenständige Kardiomyopathieform die nichtdilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie (NDLVC) und unterstreicht die Bedeutung einer integrierten, multidisziplinären Betreuung.

## Schlüsselwörter

Kardiales MRT · Genetische Diagnostik · Mavacamten · NDLVC · Risikokalkulator

Der Verlag veröffentlicht die Beiträge in der von den Autorinnen und Autoren gewählten Genderform. Bei der Verwendung des generischen Maskulinums als geschlechtsneutrale Form sind alle Geschlechter impliziert.

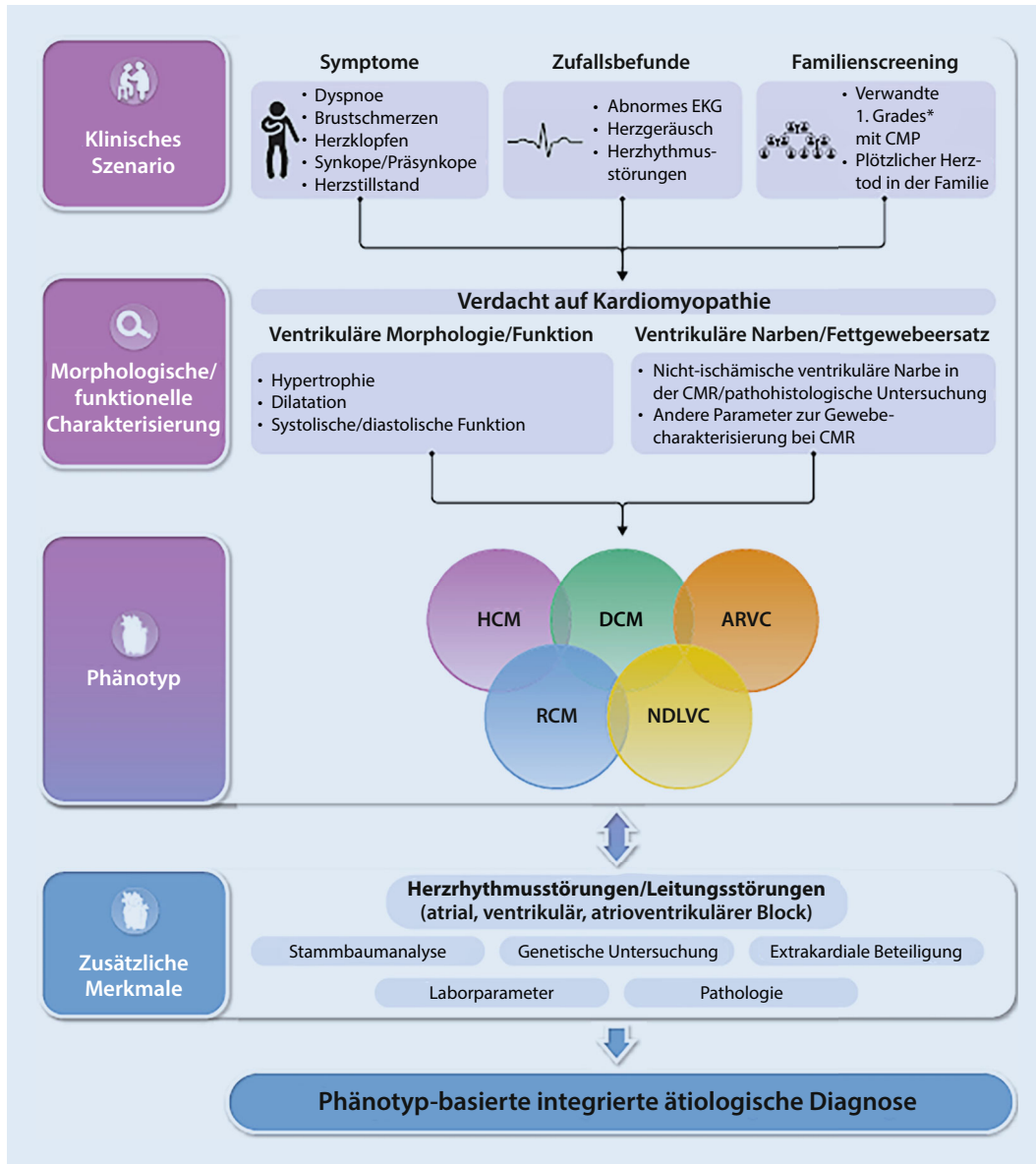


QR-Code scannen & Beitrag online lesen

## 1. Vorwort

Erstmals präsentiert die Europäische Gesellschaft für Kardiologie (ESC) eine eigene Leitlinie zum insgesamt breiten klinischen Feld der Kardiomyopathien [26]. Dabei wurden Teile aus einer früheren Leitlinie sowohl übernommen, aktualisiert als auch abgelöst (Leitlinie zur hypertrophen Kardiomyopathie; [1]). Der umfassende Ansatz zu allen strukturellen Kardiomy-

opathien, der auch sehr seltenen Formen und Ätiologien adressiert, stellt eine besondere Herausforderung für eine umfassende Kommentierung dar, weshalb hier auf ausgewählte Aspekte fokussiert wird. Die Deutsche Gesellschaft für Kardiologie (DGK) verweist ergänzend auf die deutsche Übersetzung der ESC Pocket-Leitlinie, in der sich die wichtigsten Empfehlungen wiederfinden. Bemerkenswert ist allerdings, dass es sich meist um Empfeh-



**Abb. 1** ▲ Integrierter Ansatz zur phänotypischen Klassifikation einer Kardiomyopathie. Das klinische Szenario umfasst symptomatische Patienten, Zufallsbefunde und Probanden aus dem Familienscreening. Mittels multimodaler Bildgebung werden im nächsten Schritt die Parameter zur Einordnung in den Kardiomyopathie-Phänotyp erhoben und ggf. zusätzliche, für Verlauf, Risikostratifizierung und Therapie wichtige Parameter identifiziert. Gerade bei jungen Patienten ist es prognostisch relevant, die Ätiologie zu verstehen, um ggf. kausale oder spezifische Therapien anwenden zu können (z. B. Immunsuppression, Enzyersatztherapie, Proteininstabilisatoren, etc.). (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC2023. All rights reserved). ARVC Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie; CMP Kardiomyopathie; CMR kardiale Magnetresonanztomographie; DCM dilatative Kardiomyopathie; EKG Elektrokardiogramm; HCM hypertrophe Kardiomyopathie; NDLVC nichtdilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie; RCM restriktive Kardiomyopathie. *Asterisk* Abweichend vom sonstigen deutschen Sprachgebrauch sind hierin auch Geschwister eingeschlossen

lungen mit einem Evidenzlevel B oder C handelt, die Expertenmeinungen und Ergebnisse nichtrandomisierter Studien widerspiegeln. Folglich finden sich durchaus wissenschaftlich diskutabile Einschätzungen. So ist beispielsweise die linksventrikuläre Non-Compaction nicht als eigenständige Kardiomyopathie aufgeführt, sondern

wird als „trait“ bezeichnet, also als ein phänotypisches Merkmal mit physiologischer Ursache oder als im Rahmen von zugrundeliegenden Kardiomyopathien vorkommend. Es wurde im Gegensatz zu amerikanischen Leitlinien [2] auf die Diskussion von Ionenkanalerkrankungen verzichtet, obwohl es in einigen Fällen durchaus eine

ursächliche Überlappung zwischen Ionenkanaldysfunktion und Entwicklung einer kontraktiven Dysfunktion gibt, z. B. bei pathogenen *SCN5A*-Genvarianten [3]. Diese Entscheidung beinhaltet nicht die Gruppe der arrhythmogenen Kardiomyopathien, die sich oftmals primär und/oder überwiegend mit Herzrhythmusstörungen mani-

**Tab. 1** Genvarianten mit hohem Risiko für einen plötzlichen Herztod bei DCM-Patienten. (Mod. nach [26])

Gen	Jährliche Rate des plötzlichen Herztodes (%)	Klinische Prädiktoren in Kombination mit dem Genotyp
LMNA	5–10	LMNA-Risikoscore: <a href="https://lmna-risk-vta.fr">https://lmna-risk-vta.fr</a>
FLNC (trunkierende Varianten)	5–10	LGE im MRT LVEF < 45 %
TMEM43	5–10	Männliches Geschlecht Frauen mit Risikomerkmale (LVEF < 45 %, NSVT, LGE, > 200 VES im 24-h-Langzeit-EKG)
PLN	3–5	PLN-Risikoscore: <a href="https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny">https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny</a> LVEF < 45 % LGE im MRT NSVT
DSP	3–5	LGE im MRT LVEF < 45 %
RBM20	3–5	LGE im MRT LVEF < 45 %

DCM dilatative Kardiomyopathie, EKG Elektrokardiogramm, LGE „late gadolinium enhancement“, LVEF linksventrikuläre Ejektionsfraktion, MRT Magnetresonanztomographie, NSVT nicht anhaltende ventrikuläre Tachykardie, VES ventrikuläre Extrasystole

**Empfehlungen für die Diagnostik von Kardiomyopathien**

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

**Abb. 2** ▲ Empfehlungen für die Diagnostik von Kardiomyopathien. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). EKG Elektrokardiogramm

festieren. Es wurde jedoch auch hier darauf verzichtet, den Terminus arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM) als eigenständige Entität zu verwenden, vielmehr wurde er bei den jeweiligen Kardiomyopathien hervorgehoben, wenn sie mit Rhythmusstörungen vergesellschaftet sind. Diese teils mehr als semantischen Vorschläge zum wissenschaftlichen Diskurs werden sicherlich Auswirkungen auf die weitere Forschung und Behandlung dieser Patienten

haben, hoffentlich in positiver und stimulierender Weise.

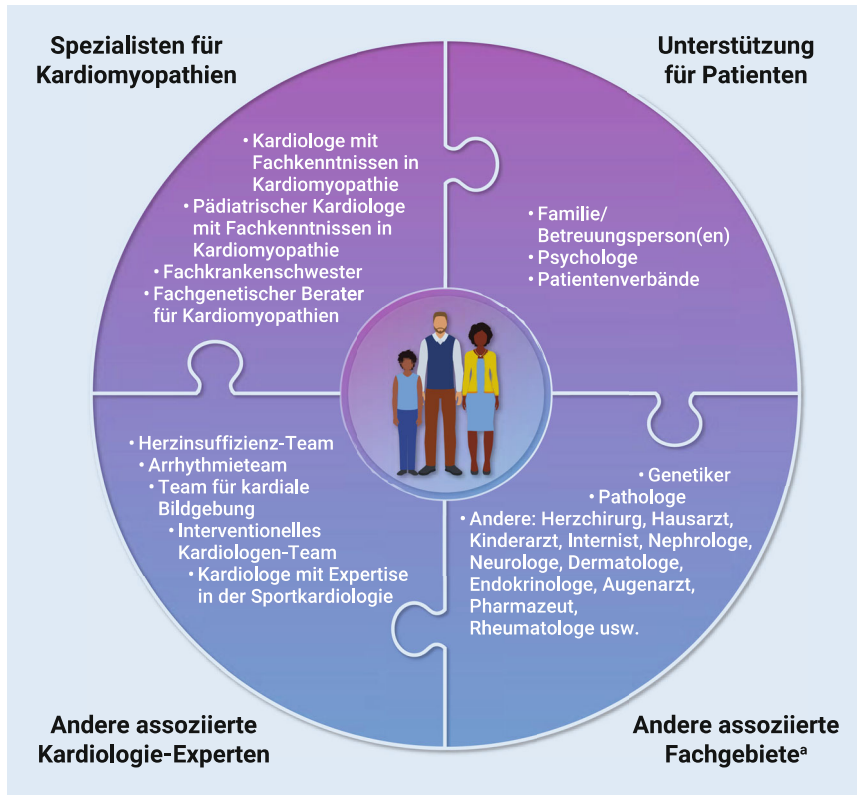
## 2. Phänotypischer Ansatz zur Klassifikation der Kardiomyopathien

Wie bereits in früheren europäischen Klassifikationen der Kardiomyopathien wurde an einem phänotypisch orientierten Ansatz festgehalten (■ Abb. 1; [4]). Der Phänotyp wird hierbei aber nicht rein aus mor-

phologischer, bildgebender Sicht definiert, sondern umfasst vielmehr klinische Variablen, morphologisch-funktionelle Eigenschaften und genetische Informationen, um letztlich eine phänotypbasierte, ätiologisch informierte Diagnose zu ermöglichen. Das bedeutet, dass therapeutisch wesentliche Merkmale der individuellen, oft genetischen Erkrankung differenziert erfasst und bewertet werden müssen, um eine optimale Diagnose und Therapie zu ermöglichen.

Einerseits wird die dilatative Kardiomyopathie (DCM) im Sinne einer nicht-ischämischen Herzinsuffizienz mittels leitliniengerechter Pharmakotherapie behandelt, andererseits werden zu lange etablierten, teils unzureichend stratifizierenden Risikomerkmale (z. B. LVEF) weitere klinische Parameter [5, 6] und genetische Faktoren (■ Tab. 1) hinzugezogen. Dazu wird die Nutzung validierter Risikokalkulatoren vorgeschlagen, die aber meist nur ausgewählte Kollektive mit entsprechendem Risiko für Bias beinhalten. Trotzdem dienen diese Risikokalkulatoren zur Gesamtevaluation unterschiedlicher Aspekte im Prozess des „shared decision making“. Wichtig für die Praxis ist die kurze, aber präzise Formulierung einer Diagnose anhand dieses integrierten Ansatzes, z. B. „autosomal dominante LMNA-assoziierte DCM mit subendokardialer Fibrose und mittelgradig reduzierter LVEF“. Hierdurch gelingt es, dass relevante Informationen kondensiert übermittelt und im intersektoralen Behandlungskontext erhalten bleiben. Die Nennung von genetischen Befunden, wie im obigen Beispiel, ist in Deutschland u. a. im Gendiagnostikgesetz (GenDG, <https://www.gesetze-im-internet.de/genDG/>) geregelt und setzt das Einverständnis des Patienten zur Weitergabe dieser Information voraus – dieses sollte schriftlich dokumentiert werden.

Wichtig ist es zu betonen, dass innerhalb einer Familie verschiedene phänotypische Ausprägungen einer Genvariante und sogar unterschiedliche Kardiomyopathieformen vorkommen können und dass dieses sogar im Verlauf auch bei einem Patienten beobachtet werden kann.



**Abb. 3** ▲ Integrativer, multidisziplinärer Ansatz zur Behandlung von Kardiomyopathiepatienten. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). <sup>a</sup>Die Liste erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und stellt Beispiele für Fachgebiete dar, die bei der Versorgung von Kardiomyopathie-Patienten häufig zusammenswirken

**Empfehlung für 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

**Abb. 4** ▲ Empfehlung für echokardiographische Untersuchung bei Patienten mit Kardiomyopathie. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). LV linker Ventrikel, RV rechter Ventrikel

### 3. Ätiologie muss abgeklärt werden – Wahl eines multimodalen Ansatzes

Ein konsistenter Grundgedanke der Leitlinie ist die anzustrebende ätiologische Zuordnung der jeweiligen Kardiomyopathie. Zur Erfassung der komplexen kausalen und phänotypischen Faktoren einer Kar-

diomyopathie ist grundsätzlich ein multimodaler bzw. multiparametrischer Ansatz zu wählen, der Patientenanamnese, Familienanamnese inklusive Stammbaumerstellung, Labordiagnostik, EKG, Langzeit-EKG, Bildgebung und genetische Untersuchungen (Klasse I C; **Abb. 2**) inkludiert.

Dies kann bereits heute, aber wahrscheinlich zukünftig noch viel mehr hel-

fen, kausale Therapien zu etablieren und möglicherweise auch eine Prognoseverbesserung zu erzielen. Dabei werden primäre und sekundäre Ursachen einbezogen und betont, dass natürlich auch bei Kardiomyopathiepatienten die üblichen Begleiterkrankungen, wie ein Diabetes mellitus oder eine koronare Herzerkrankung, vorliegen können und entsprechend therapiert werden müssen. Auch hier ist es wichtig, zwischen kausalem Faktor und Begleiterkrankung zu unterscheiden. Dies wird am Beispiel der Tachykardiomyopathie deutlich: Eine DCM kann durch tachykardes Vorhofflimmern verursacht sein oder selbst Ursache des Vorhofflimmerns sein, genetische Unterformen wiederum können zu beidem prädisponieren. Hier sind im Zweifelsfall nur eine Verlaufsbeobachtung und systematische Nachbeobachtung, z. B. nach initialer rhythmusstabilisierender Therapie, antwortgebend. Insgesamt gibt es in Bezug auf die Vorhofflimmertherapie bei Kardiomyopathien wenig Neues. Es soll aber darauf hingewiesen werden, dass eine orale Antikoagulation bei der HCM und kardialen Amyloidose unabhängig vom CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VASc-Score indiziert ist (Klasse I) und auch bei restriktiven Kardiomyopathien erwogen werden sollte (Klasse IIa).

Es ist wichtig, dass die einzelnen diagnostischen Modalitäten im Kontext gesehen und Ergebnisse systematisch verknüpft werden. Hierzu ist eine Expertise im Bereich der Kardiomyopathien notwendig, und ein gemeinsamer Betreuungsansatz zwischen Spezialisten und allgemeinen kardiologischen Zentren für Erwachsene und Kinder wird dringend empfohlen (**Abb. 3**).

*Bedeutung der Echokardiographie und der Kardio-MRT.* Die Echokardiographie ist das primäre Bildgebungstool für die Diagnose und Verlaufsbeurteilung der Kardiomyopathie (Klasse IB; **Abb. 4**; [7, 8]). Insbesondere die Deformationsbildgebung (globaler longitudinaler Strain, GLS) sollte eingesetzt werden, um frühzeitig und sensitiv eine myokardiale Dysfunktion zu erkennen und typische Muster der Dysfunktion bei unterschiedlichen Formen der LV-Hypertrophie zu unterscheiden. In ausgewählten Indikationen sollte eine 3-D-Echokardiographie (z. B.



### Empfehlungen für die Indikation der kardialen Magnetresonanztomographie bei Patienten mit einer Kardiomyopathie

Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
Eine kontrastverstärkte CMR wird bei der Erstuntersuchung von Patienten mit einer Kardiomyopathie empfohlen.	I	B
Eine kontrastverstärkte CMR sollte bei Patienten mit einer Kardiomyopathie während der Nachsorge erwogen werden, um das Fortschreiten der Krankheit zu überwachen sowie die Risikostratifizierung und Behandlung zu unterstützen.	IIa	C
Eine kontrastverstärkte CMR sollte bei Patienten mit kardialer Amyloidose, Morbus Fabry, Sarkoidose, entzündlichen Kardiomyopathien und Hämochromatose mit kardialer Beteiligung für die serielle Verlaufskontrolle und die Beurteilung des Therapieansprechens erwogen werden.	IIa	C
In Familien mit einer Kardiomyopathie, in denen eine krankheitsverursachende Variante identifiziert wurde, sollte bei genotyp-positiven/phänotyp-negativen Familienmitgliedern eine kontrastverstärkte CMR erwogen werden, um eine frühzeitige Diagnose zu sichern.	IIa	B

**Abb. 5** ▲ Empfehlungen für die Indikation der kardialen Magnetresonanztomographie bei Patienten mit einer Kardiomyopathie. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC2023. All rights reserved). CMR kardiale Magnetresonanztomographie

### Empfehlung für EMB bei Patienten mit Kardiomyopathie

Empfehlung	Klasse	Evidenzgrad
Bei Patienten mit Verdacht auf eine Kardiomyopathie sollte die EMB zur Unterstützung der Diagnose und Therapie erwogen werden, wenn die Ergebnisse anderer klinischer Untersuchungen auf eine myokardiale Entzündung, Infiltration oder Speichererkrankung hindeuten, die mit anderen Mitteln nicht festgestellt werden können.	IIa	C

**Abb. 6** ▲ Empfehlungen für die Entnahme von Endomyokardbiopsien. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). EMB Endomyokardbiopsie

apikale HCM) bzw. Kontrast-Echokardiographie durchgeführt werden. Bei Verdacht auf HOCM sollte eine dynamische Stress-Echokardiographie zur Beurteilung des Ausflusstraktgradienten unter Belastung durchgeführt werden, falls einfache klinische Belastungsmanöver unmittelbar vor einer echokardiographischen Untersuchung nicht bereits eine linksventrikuläre Ausflusstraktobstruktion („left ventric-

ular outflow tract obstruction“, LVOTO) ≥ 50 mm Hg nachweisen.

Die kardiale MRT wurde in seiner Bedeutung wie auch in der ESC-Leitlinie zu ventrikulärer Tachykardie und plötzlichem Herztod [9, 10] deutlich aufgewertet und ist jetzt für die Diagnosestellung (Klasse I B) und die Verlaufsbeurteilung (Klasse IIa) vorgesehen. Dabei kommt neben der exzellenten morphologisch-

funktionellen Charakterisierung insbesondere die Beurteilung von Myokardgewebeeigenschaften zum Einsatz. Durch Kontrastmittel („late gadolinium enhancement“) und Mapping-Techniken (T1/T2) können interstitielle Fibrose, extrazelluläres Volumen bestimmt werden und Narbencharakterisierung/-quantifizierung erfolgen, was für die ätiologische Zuordnung und die Prognosebestimmung hilfreich ist (▣ Abb. 5). Auch bei bislang asymptomatischen Variantenträgern einer genetischen Kardiomyopathie kann die MRT Hinweise auf eine subklinische Manifestation liefern und damit die Verlaufsbeurteilung, Risikoabschätzung und Therapie unterstützen. Bei der Interpretation kardialer MRT-Befunde sind kardiologische Expertise und Mitbeurteilung von besonderer Bedeutung. Die örtliche wie terminliche Verfügbarkeit ist in der aktuellen Versorgungssituation bislang eine bedeutsame Limitation, die dringend einer Verbesserung bedarf.

**Rolle der Myokardbiopsie.** Die Myokardbiopsie kann vielerlei Informationen über die pathologischen Vorgänge im Herzmuskel liefern und sollte bei Patienten mit Verdacht auf Inflammation, Speichererkrankung oder Infiltration durchgeführt werden, wenn andere nichtinvasive Modalitäten nicht die gleichen Informationen liefern können (Klasse IIa; ▣ Abb. 6). Damit ist die Myokardbiopsie bei Kardiomyopathien erstmals in einer Leitlinie verankert. Die Durchführung kann links- oder rechtsventrikulär erfolgen und ist mit den gegebenen Vorsichtsmaßnahmen eine sichere diagnostische Maßnahme [11, 12]. Bei manchen Kardiomyopathien, wie einer kardialen Sarkoidose, sollte die fleckförmige Infiltration berücksichtigt werden, auch hier kann eine kardiale Bildgebung im Vorfeld oder im Einzelfall eine mittels elektroanatomischen Mapping gesteuerte Biopsie sinnvoll sein [13].

**Deutliche Aufwertung der genetischen Diagnostik.** Durch methodische Fortschritte (Next-Generation Sequencing, [14]) und zunehmend größere Studienkollektive konnte in den letzten Jahren die Evidenz für den Nutzen einer Genotypisierung verbessert werden [15]. Dies führte auch schon zur deutlichen Aufwertung

Empfehlungen zur genetischen Beratung und Diagnostik bei Kardiomyopathien		
Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
<b>Genetische Beratung</b>		
Eine genetische Beratung durch eine entsprechend geschulte medizinische Fachkraft, einschließlich genetischer Aufklärung zur Entscheidungsfindung und 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 pränataldiagnostische genetische Diagnostik durchführen lassen möchte, wird empfohlen, dies in einem frühen Stadium der Schwangerschaft zu tun, damit Entscheidungen über die Fortsetzung oder Koordinierung der Schwangerschaft getroffen werden können.	I	C
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.	Ila	C
<b>Index-Patienten</b>		
Eine genetische Diagnostik wird bei Patienten, die die Diagnosekriterien für eine Kardiomyopathie erfüllen, empfohlen, wenn sie die Diagnose, die Prognose, die therapeutische Stratifizierung oder das Reproduktionsmanagement des Patienten 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	C

**Abb. 7** ▲ Empfehlungen (Ausschnitt) für die genetische Diagnostik von Patienten mit einer Kardiomyopathie und ihren Angehörigen. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC2023. All rights reserved)

in verschiedenen Fachgesellschaften, wie auch die DGK im Konsensuspapier zur Gendiagnostik unlängst publiziert hat [16]. Es ist hierbei zu betonen, dass die genetische Diagnostik (Klasse IB) nicht nur zur Diagnosesicherung eingesetzt werden sollte, sondern auch für ein effektives Familienscreening Anwendung findet (■ Abb. 7). Die Empfehlung IB gilt für Indexpatienten in jeder Altersklasse. Weiterhin besteht insbesondere bei der DCM eine gute Datenlage zur Rolle von Hochrisikovarianten in bestimmten Genen (■ Tab. 1). Dies beeinflusst die Indikationsstellung für eine primär-prophylaktische Defibrillatortherapie (s. unten). Bei den seltenen Kardiomyopathien, wie Speichererkrankungen oder Syndromen mit Kardiomyopathien, hat die Genotypisierung oft eine therapeutische Bedeutung, z.B. im Sinne einer gezielten Enzymerersatztherapie bei Morbus Fabry.

Da es sich teilweise um einen komplexen Prozess mit vielen individualisierten Konzepten und Vorgehensweisen handelt, sollte eine integrierte Beurteilung der Genetik unter Einschluss unterschiedlicher Fachbereiche erfolgen. Dies dient auch der individuellen Beurteilung von Nutzen und potenziellem Schaden (insbesondere psychischer Belastungen) von Patienten und ihren Angehörigen. Eine genetische Diagnostik soll Sicherheit bringen und nicht zur Verunsicherung führen.

Für das Kaskadenscreening von Familienangehörigen besteht eine Klasse-I für erwachsene Familienmitglieder und eine Klasse-IIa-Empfehlung für Kinder und Jugendliche (■ Abb. 8).

#### 4. Risikostratifizierung und ICD-Indikation auch unter Einbeziehung von quantitativen Risikoscores und Genotyp

Ein implantierbarer ICD ist ein wirksamer Schutz vor plötzlichem Herztod und sollte evidenzbasiert indiziert werden, die Wünsche des Patienten berücksichtigen und ein gutes Nutzen/Risiko-Verhältnis aufweisen (■ Abb. 9).

Für die Risikostratifizierung, die in Abständen von 1–2 Jahren zu wiederholen ist, sollten möglichst objektive Risikoscores angewendet werden (Klasse I für HCM z. B. [17], Klasse IIa für DCM z. B. [6]). Vor ei-

Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
<b>Familienmitglieder</b>		
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).	I	B
Eine genetische Kaskadendiagnostik mit Beratung vor und nach einem Test sollten bei Risikoverwandten im Kindesalter erwogen werden, wenn eine sichere genetische Diagnose (d. h. eine P/LP-Variante) bei einem Verwandten mit einer Kardiomyopathie in der Familie gestellt wurde (beginnend mit Verwandten ersten Grades*, falls vorhanden, danach sequentiell nachgeordnete Ebenen), wobei die zugrunde liegende Kardiomyopathie, das erwartete Alter des Ausbruchs, die Präsentation in der Familie und die klinischen/rechtlichen Konsequenzen zu berücksichtigen sind.	IIa	B

**Abb. 8 ▲** Kaskaden-Genetestung bei Erwachsenen und Kindern, Teilabbildung. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). *P/LP* pathogen/wahrscheinlich pathogen. *Asterisk* Abweichend vom sonstigen deutschen Sprachgebrauch sind hierin auch Geschwistereingeschlossen

<b>Empfehlungen für einen implantierbaren Kardioverter-Defibrillator bei Patienten mit einer Kardiomyopathie</b>		
Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
<b>Allgemeine Empfehlungen</b>		
Die Implantation eines Kardioverter-Defibrillators wird nur bei Patienten empfohlen, die eine Lebenserwartung guter Qualität von mehr als einem Jahr haben.	I	C
Es wird empfohlen, dass die ICD-Implantation auf der Grundlage einer gemeinsamen Entscheidungsfindung erfolgt, die: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ evidenzbasiert ist</li> <li>▶ die individuellen Wünsche, Überzeugungen, Umstände und Werte einer Person berücksichtigt; und</li> <li>▶ gewährleistet, dass die Person den Nutzen, die Schäden und die mögliche Folgen der verschiedenen Behandlungsoptionen versteht<sup>a</sup></li> </ul>	I	C

**Abb. 9 ▲** Prinzipien der ICD-Indikationsstellung. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC2023. All rights reserved)

ner Schrittmacherimplantation sollte bei einem Patienten mit Kardiomyopathie entsprechend eine Risikostratifizierung durchgeführt werden, um ggf. eine ICD-Therapie vorzuziehen (Klasse IIa). Oftmals finden genetische Merkmale Einzug in die ICD-Algorithmus. Dies umfasst (wahrscheinlich) pathogene Varianten in den Genen *LMNA*, *FLNC*, *TMEM43*, *PLN*, *DSP*, *RBM20*. Diese sind insbesondere ursächlich für die

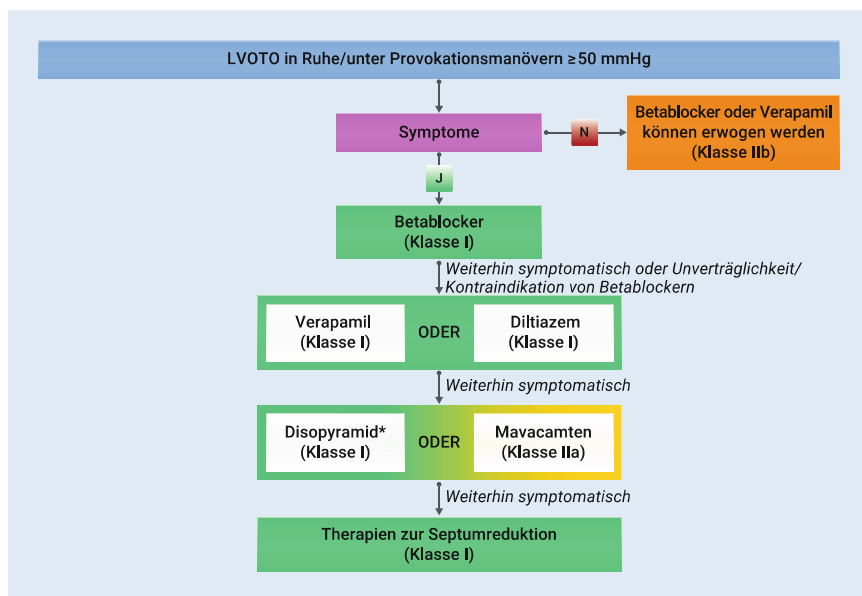
DCM und NDLCV, aber auch für die HCM konnten Studien das erhöhte Risiko für Genvariantenträger belegen [18]. Wichtig ist, dass klinische Variablen und der Genotyp gemeinsam das tatsächliche Risiko determinieren (■ Tab. 1). Da das Risiko für den plötzlichen Herztod bei Hochrisiko-Individuen bei bis zu 10% jährlich liegt, sollte den Empfehlungen für eine Genotypisierung (Klasse I, s. oben) gefolgt werden.

## 5. Neue Klassifikationsansätze und Therapien bei ausgewählten Kardiomyopathieformen

**Nichtdilatierte linksventrikuläre Kardiomyopathie (NDLCV).** Durch eine frühe und präzise Diagnostik von Kardiomyopathien erfüllten schon in der Vergangenheit viele Patienten mit klinischer Symptomatik (z.B. Arrhythmien bis zu plötzlichem Herztod) die formalen Kriterien für z.B. eine dilatative Kardiomyopathie nicht. Der Stellenwert dieser Frühformen sowie von Kardiomyopathien mit erhaltener LV-Funktion (z.B. intramurale Fibrose bei Sarkoidose) wird in der neuen Leitlinie betont und u.a. durch Einführung der NDLCV (nichtdilatierte LV-Kardiomyopathie) adressiert. Die NDLCV ist ein neu geschaffener Begriff für eine Kardiomyopathieform, bei der im linken Ventrikel nichtischämische Narben oder Fettgewebe vorhanden sind, die mit oder ohne globale oder regionale Wandbewegungsstörungen einhergehen. Dazu gerechnet wird auch die isolierte globale LV-Hypokinesie ohne Narbengewebe. Ermöglicht wurde diese Definition der NDLCV durch die Fortschritte in der MRT mit der Darstellung der spezifischen Narbenformen und der ätiologischen Zuordnung durch die Genetik. Die Definition der dilatativen Kardiomyopathie (DCM) und der arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie (ARVC) sind hiervon klar abzugrenzen und erfahren in der Leitlinie keine Veränderung. Die bisher als „arrhythmogene Kardiomyopathie“ des LV beschriebenen Formen werden nun zur NDLCV gerechnet.

**Non-Compaction-Merkmal.** Die Nicht-Kompaktierung des linksventrikulären Myokards (LVNC, NCCM) wird zum einen als angeborene Veränderung beobachtet, kann andererseits aber im späteren Leben im Rahmen von adaptiven (Schwangerschaft, Sport) oder maladaptiven (Aorteninsuffizienz) Mechanismen zutage treten [19]. Die Task Force der ESC-Leitlinie sieht die LVNC nicht als eigenständige Kardiomyopathie, zumal der Krankheitswert einer Nicht-Kompaktierung oder LV-Hypertrabekularisierung nicht eindeutig geklärt ist, was die Gefahr von Überdiagnosen und Verunsicherung





**Abb. 10** ▲ Algorithmus zur Therapie der Hypertrophen obstruktiven Kardiomyopathie (HOCM oder oHCM). (Aus [26] mit freudl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). LVOTO linksventrikuläre Ausflusstraktobstruktion. Asterisk In Deutschland nicht zugelassen

von Patienten mit sich bringt. In einer kürzlich erschienenen Übersichtsarbeit wurde empfohlen, statt des Begriffs „non-compaction cardiomyopathy“ eher „vermehrte Trabekularisierung“ zu verwenden [20]. Jedoch gibt es auch familiär gehäufte und genetische Formen einer isolierten LVNC/NCCM im Rahmen von syndromalen oder nichtsyndromalen Erkrankungen.

### Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM).

Die wesentlichen Punkte der 2014 HCM-Leitlinie der ESC sind auch in aktualisierter Form in der neuen Kardiomyopathie-Leitlinie zu finden [1]. Es wird ein strukturiertes Management der HCM vorgeschlagen, das Symptomatik und Outcome der Erkrankung adressiert. Modifiziert wurde die Empfehlung der primärprophylaktischen ICD-Implantation, die durch den HCM-SCD-Risikoscore abgeschätzt wird [17] und sich an den internationalen Empfehlungen zur Therapie ventrikulärer Tachykardien und zum Schutz vor dem plötzlichen Herztod orientiert [9, 21]. Bei einem Risiko  $\geq 6\%/5$  Jahre für lebensbedrohliche Rhythmusereignisse sollte eine ICD-Implantation erwogen werden (Klasse IIa), bei einem mittleren Risiko zwischen 4–6% kann sie erwogen werden (IIb). Ein im Risikomodell nicht evaluiertes „late gadolinium enhancement“ kann als Risikofaktor in die Bewertung miteinbezogen

werden, sodass z.B. bei einem Risiko  $< 4\%$ , aber einem LGE-Anteil  $\geq 15\%$  ein ICD erwogen werden kann (IIb). Dasselbe gilt bei einer HCM mit eingeschränkter LVEF  $< 50\%$  (IIb).

Erstmals wird der selektive kardiale Myosininhibitor (CMI) Mavacamten in die Leitlinienempfehlungen aufgenommen (Abb. 10). Bei obstruktiver HCM (HOCM;  $\geq 50$  mmHg LV-Ausflusstraktgradient, LVOTO) und Symptompersistenz trotz Basistherapie mit  $\beta$ -Blocker oder Kalziumantagonist (vom Nicht-Dihydropyridin-Typ) sollte Mavacamten erwogen werden (Klasse IIa). In Deutschland ist Disopyramid nicht verfügbar, Mavacamten ist seit 2023 für die Therapie bei symptomatischer HOCM mit Belastungsdyspnoe NYHA II-III und erhaltener LV-Funktion zugelassen. 2024 wurde vom Gemeinsamen Bundesausschuss ein beträchtlicher Zusatznutzen gegenüber einer Standardtherapie ( $\beta$ -Blocker oder Kalziumantagonist) bescheinigt. Wichtig ist hierbei die Genotypisierung des Lebermetabolismus (CYP2C19), um langsame Metabolisierer zu identifizieren. Bei diesen Patienten ist eine Dosisanpassung erforderlich. Insgesamt wird die Therapie in mehreren Schritten aufdosiert. In dieser Titrationsphase ist eine echokardiographische Überprüfung der LVEF (negativ inotroper Effekt von Mavacamten, Zielwert LVEF  $\geq 50\%$ ) und

des LVOTO (Dosisreduktion, wenn unter Valsalva der Gradient  $< 20$  mmHg ist) in Woche 4, 8 und 12 durchzuführen.

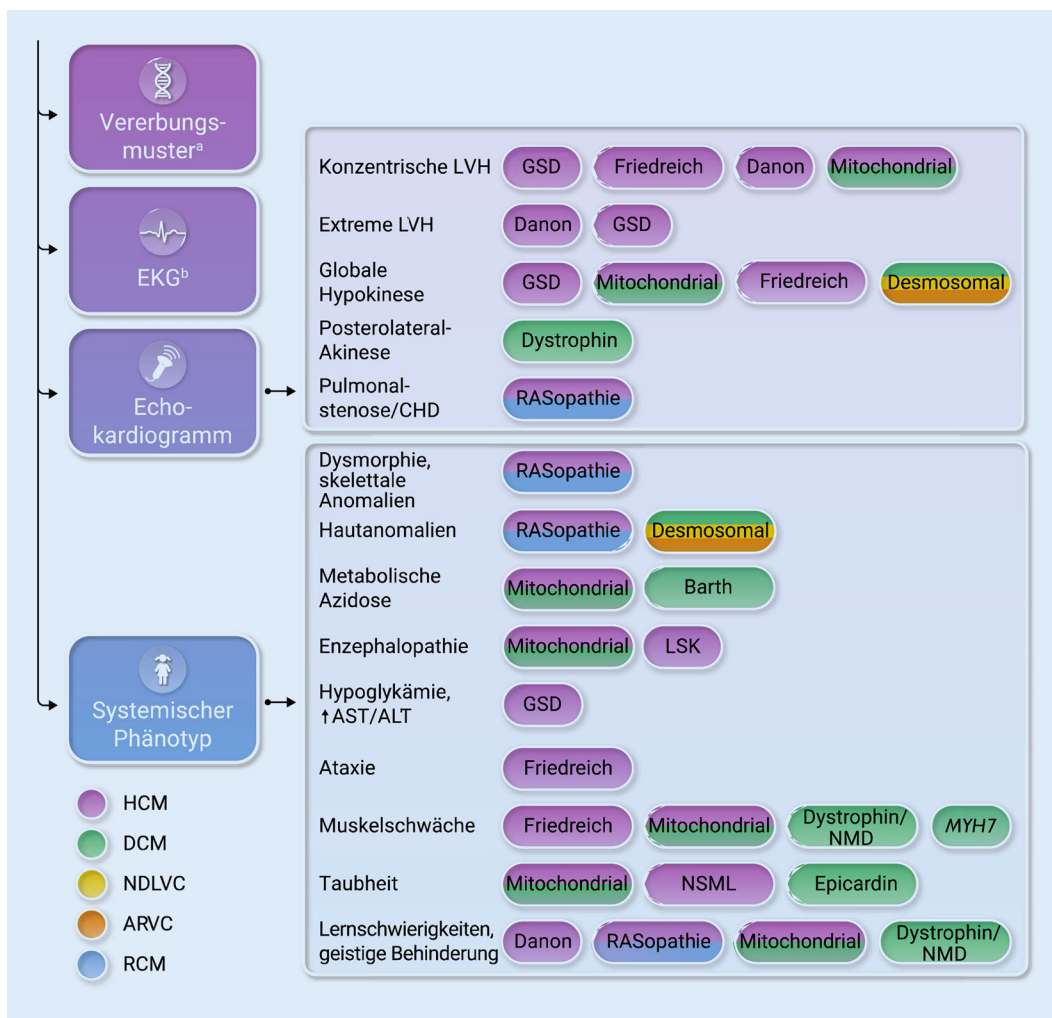
### ARVC vs. arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM)

Die diagnostischen Kriterien für die arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) wurden 1994 erstmals definiert und 2010 von einer internationalen Task Force revidiert und präzisiert [22, 23]. Nach dieser gültigen Definition bzw. den Task-Force-Kriterien liegt eine ARVC bei vorwiegender RV-Dilatation und/oder Dysfunktion, bei gleichzeitigem Nachweis von histologischen Auffälligkeiten, einem passenden Genbefund und/oder elektrokardiographischen Abnormalitäten vor. Die Definition der ARVC gilt unverändert, ob mit oder ohne linksventrikuläre Beteiligung, und wird in dieser 2023 ESC-Guideline weiterverwendet [23].

2019 bestätigte ein internationaler Bericht die spezifischen Kriterien für ARVC, fand jedoch, dass die Sensitivität für die inzwischen beschriebenen linksseitigen Varianten, also den linken Ventrikel betreffend, wie „arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy“ (ALVC), „left dominant arrhythmogenic cardiomyopathy“ (LDAC), „arrhythmogenic biventricular cardiomyopathy“ (ABVC) und „arrhythmogenic dilated cardiomyopathy“ nicht ausreichend waren [24]. Die ARVC wurde deshalb in den 2019 HRS (Heart Rhythm Society)-Kriterien zusammen mit den verschiedenen, linksventrikulären Kardiomyopathievarianten übergreifend als arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM) bezeichnet [24] und dort als arrhythmogene Erkrankung des Myokards, die nicht als Folge von ischämischer, hypertensiver oder Klappenerkrankung auftritt, definiert. Sie ist gekennzeichnet durch auffällige, nichtischämische Myokardnarben, die zu ventrikulären Arrhythmien führen.

Die 2023 ESC-Leitlinie sieht die Bedeutung von Arrhythmien, insbesondere ventrikulären Tachykardien, als wichtiges diagnostisches Kriterium und prognostischen Marker, beurteilt die ACM aber nicht als eigenständige, sondern als heterogene Kardiomyopathieform, da ihr eine morphologische oder funktionelle Definition fehle, die konsistent zum bestehenden System





**Abb. 11** ◀ Kardiomyopathien im Kindesalter. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). *ALT* Alanin-Aminotransferase; *ARVC* arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie; *AST* Aspartat-Aminotransferase; *CHD* angeborener Herzfehler; *DCM* dilatative Kardiomyopathie; *EKG* Elektrokardiogramm; *GSD* Glykogenspeicherkrankheit; *HCM* hypertrophe Kardiomyopathie; *KHK* koronare Herzkrankheit; *LSK* lysosomale Speicherkrankheit; *LVH* linksventrikuläre Hypertrophie; *MYH7* schwere Myosinkette 7; *NDLVC* nichtdilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie; *NMD* neuromuskuläre Erkrankung; *NSML* Noonan-Syndrom mit multiplen Lentigenes; *RCM* restriktive Kardiomyopathie

Empfehlungen für die routinemäßige Nachsorge von Patienten mit einer Kardiomyopathie		
Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
Es wird empfohlen, dass sich alle klinisch stabilen Patienten mit einer Kardiomyopathie alle 1 bis 2 Jahre einer routinemäßigen Nachuntersuchung mit einem multiparametrischen Ansatz unterziehen, der EKG und Echokardiographie umfasst.	I	C
Eine klinische Untersuchung mit EKG und multimodaler Bildgebung wird bei Patienten mit einer Kardiomyopathie immer dann empfohlen, wenn eine wesentliche oder unerwartete Veränderung der Symptome auftritt.	I	C

**Abb. 12** ▲ Nachsorgen von Patienten mit einer Kardiomyopathie. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). *EKG* Elektrokardiogramm

der Kardiomyopathieklassifikationen wäre. Die 2023 ESC-Guideline folgt den 2019 HRS-Kriterien nicht, sondern hält an der ursprünglichen Definition der ARVC fest. Die den linken Ventrikel betreffenden Phänotypen (abgekürzt zuvor: ACM, ALVC, LDAC und ABVC) sind in der 2023 ESC-Leitlinie stattdessen unter dem Begriff „nichtdilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie (NDLVC)“ zusammengefasst.

## 6. Kinder mit Kardiomyopathie

Kardiomyopathien sind im Kindesalter wesentlich seltener als bei Erwachsenen, jedoch liegen mit Erkrankungsbeginn nach dem ersten Lebensjahr ätiologisch keine wesentlichen Unterschiede vor. Daten über die Prognose sind aufgrund der Seltenheit der Erkrankung noch sehr begrenzt. Außer der schweren, akut einsetzenden Kardiomyopathie finden sich milde, frühe Formen, die vor allem durch das Famili-

Empfehlungen für nicht-kardiale Operationen bei Patienten mit einer Kardiomyopathie		
Empfehlungen	Klasse	Evidenzgrad
Eine perioperative EKG-Überwachung wird für alle Patienten mit einer Kardiomyopathie empfohlen, die sich einer Operation unterziehen.	I	C
Bei Patienten mit einer Kardiomyopathie und vermuteter oder bekannter HF, bei denen eine NCS mit mittlerem oder hohem Risiko geplant ist, wird eine Re-Evaluation der LV-Funktion mittels Echokardiographie (zur Beurteilung der LVOTO bei HCM-Patienten) und eine Messung der NT-proBNP/BNP-Werte empfohlen, sofern dies nicht vor kurzem geschehen ist.	I	B
Es wird empfohlen, dass Kardiomyopathie-Patienten mit Hochrisiko-Genotypen oder assoziierten Faktoren für Arrhythmie- oder Herzinsuffizienz-Komplikationen oder schwerer LVOTO für zusätzliche spezialisierte Untersuchungen an Kardiomyopathie-Experten überwiesen werden, bevor sie sich einer elektiven NCS unterziehen.	I	C
Bei Patienten im Alter von < 65 Jahren, die einen Verwandten ersten Grades* mit einer Kardiomyopathie haben, wird unabhängig von bestehenden Symptomen empfohlen, vor der NCS ein EKG und eine TTE durchzuführen.	I	C

**Abb. 13** ▲ Empfehlungen für nichtkardiale Operationen bei Kardiomyopathiepatienten. (Aus [26] mit freundl. Genehmigung von ©ESC 2023. All rights reserved). EKG Elektrokardiogramm, HCM hypertrophe Kardiomyopathie, HF Herzinsuffizienz, LV linksventrikulär, LVOTO linksventrikuläre Ausflusstraktoobstruktion, NCS nichtkardiale Operation, NT-proBNP „N-terminal pro-b-type natriuretic peptide“, TTE transthorakale Echokardiographie. Asterisk Abweichend vom sonstigen deutschen Sprachgebrauch sind hierin auch Geschwister eingeschlossen

enscreening identifiziert werden. Daher macht die Leitlinie grundsätzlich kaum Unterschiede zwischen der Kardiomyopathie im Kindesalter, bei Jugendlichen oder bei Erwachsenen. Spielen Altersunterschiede eine Rolle, so wird dies gezielt hervorgehoben. Wenn eine syndromale oder metabolische Erkrankung vermutet wird, was vor allem im ersten Lebensjahr eine Rolle spielt, sind umfassende interdisziplinäre Diagnostik und Betreuung erforderlich (■ Abb. 11). Bei HCM oder DCM im Kindesalter müssen also Ursachen ausgeschlossen werden, für die es spezifische Behandlungsmöglichkeiten gibt (z. B. Pompe-Erkrankung).

Wichtig ist an dieser Stelle nochmals hervorzuheben, dass auch für die genetische Diagnostik im Kindes- und Jugendalter eine Klasse-I-Empfehlung ausgesprochen wurde, unabhängig davon, welche

Form der Kardiomyopathie vorliegt. Außerdem gilt für das Kaskadenscreening bei Kindern und Jugendlichen eine Klasse-IIa-Empfehlung, auch wenn bisher keine Krankheitszeichen vorliegen („at risk individuals“).

## 7. Verlaufskontrollen in Abhängigkeit vom klinischen Status

Im Allgemeinen müssen Patienten mit einer Kardiomyopathie lebenslang angebunden werden, um Veränderungen der Symptome, des Risikos für unerwünschte Ereignisse, der ventrikulären Funktion und des Herzrhythmus zu erkennen. Die Häufigkeit der Überwachung richtet sich nach der Art und dem Schweregrad der Erkrankung, Alter, Genotyp und Symptomatik (■ Abb. 12).

Patienten mit klinisch sehr stabilem Verlauf – hierbei handelt es sich in der Regel um Patienten ohne Diagnose einer Herzinsuffizienz bzw. solchen mit erhaltener systolischer LV-Funktion – sollten in ein- bis 2-jährlichen Abständen kontrolliert werden (Klasse I). Diese Kontrollen behalten einen multiparametrischen Ansatz aus EKG- und echokardiographischer Diagnostik.

Im Falle einer signifikanten und/oder unerwarteten Änderung der klinischen Symptomatik ist eine solche multiparametrische Diagnostik jederzeit außerplanmäßig durchzuführen (Klasse I). Dies gilt beispielsweise bei erstmaligen Symptomen einer Herzinsuffizienz oder beim Erst-/Neuaufreten von Arrhythmien. Die Nachverfolgung von Patienten mit Kardiomyopathie mit Herzinsuffizienz orientiert sich an den ESC-Leitlinien zum Management der Herzinsuffizienz [25]. Hier sind, je nach klinischer Stabilität, Nachbeobachtungsintervalle zwischen einigen Wochen bis 6 Monaten zu empfehlen.

Patienten, die nach Dekompensation aus der stationären Therapie entlassen werden, sollten zeitnah nach Entlassung ambulant kardiologisch untersucht werden. Verwandte, die familiäre genetische Varianten aufweisen, sollten sich auch einer regelmäßigen klinischen Untersuchung mit EKG, multimodaler kardialer Bildgebung und ggf. zusätzlichen Untersuchungen (z. B. Langzeit-EKG) unterziehen, die sich nach Alter, Phänotyp und Genotyp der Erkrankung richten.

Eine Risikobewertung und -beratung vor geplanter Schwangerschaft bzw. bei Kinderwunsch wird von der ESC empfohlen. Dabei sollten Patientinnen und deren Partner u. a. zu folgenden Themen beraten werden:

- mögliche Methoden einer sicheren und wirksamen Empfängnisverhütung
- Beratung über das Risiko der Vererbung von Krankheiten.

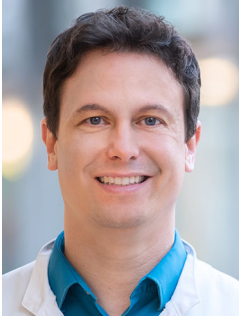
## Nichtkardiale Operationen bei Patienten mit Kardiomyopathie

Im Rahmen nichtkardialer Operationen (NCS) wird eine perioperative EKG-Überwachung empfohlen (Klasse I; ■ Abb. 13). Bei vermuteter oder bekannter Herzinsuffizienz und geplanter NCS von mittlerem

bis höheren Risiko empfehlen die Leitlinien eine Echokardiographie sowie Bestimmung des NT-proBNP durchzuführen (Klasse I). Eine weitere ESC-Empfehlung (Klasse I), nach welcher jeglicher erstgradiger Verwandter (<65 Jahre) eines Patienten mit Kardiomyopathie vor NCS ein EKG und eine Echokardiographie erhalten soll, ist hingegen aus Sicht der DGK in den deutschen Versorgungsstrukturen kaum abzubilden. Bei völlig asymptomatischen Individuen sind in der Regel ein präoperatives EKG und eine internistische körperliche Untersuchung inklusive Auskultation des Herzens ausreichend.

Insgesamt handelt es sich bei den ESC-Leitlinien zum Management von Kardiomyopathien um einen deutlichen Fortschritt der Klassifikation, der ätiologischen Deutung und des Managements der Patienten. Sehr viele Empfehlungen sind im deutschen Gesundheitsversorgungssystem gut abbildbar und sollten möglichst flächendeckend und intersektoral umgesetzt werden. Im Bereich der Genetik kardiovaskulärer Erkrankungen und der Bildgebung mittels kardialer MRT muss die Versorgungssituation sicherlich weiter verbessert werden. Der präzisionsmedizinische Ansatz unter Einbeziehung multimodaler Diagnostik, objektiverer Risikomodelle und ätiologisch-instruierter, teils kausaler Therapie kann auch als Vorbild für andere kardiovaskuläre Erkrankungen dienen.

#### Korrespondenzadresse



#### Prof. Dr. Benjamin Meder

Klinik für Innere Med. III, Kardiologie, Angiologie und Pneumologie, Universitätsklinikum Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 410, 69120 Heidelberg, Deutschland  
benjamin.meder@med.uni-heidelberg.de

## Comments on the 2023 guidelines of the ESC on management of cardiomyopathies

The European Society of Cardiology (ESC) presented new guidelines for the broad clinical field of cardiomyopathies, incorporating parts from previous guidelines while updating and replacing others. The guidelines emphasize a phenotypic approach for the classification of cardiomyopathies, incorporating clinical variables, morphological and functional characteristics and genetic information to enable a phenotype-based, etiologically informed diagnosis. It advocates a multimodal diagnostic approach involving patient history, family history, laboratory tests, electrocardiogram, imaging, and genetic examinations. Emphasis is placed on risk stratification utilizing validated risk calculators and integrating clinical variables and genotype to determine the actual risk. The importance of echocardiography and cardiac magnetic resonance imaging (MRI) for diagnosis and monitoring is underlined, with advancements in cardiac MRI providing detailed tissue characterization crucial for etiological assignment and prognosis determination. The role of genetic testing is emphasized, not only for confirmation of the diagnosis but also for effective family screening. Treatment recommendations include the incorporation of novel treatments, such as mavacamten for obstructive hypertrophic cardiomyopathy (oHCM). Furthermore, the guidelines address the evolving understanding of cardiomyopathy forms, such as nondilated left ventricular cardiomyopathy (NDLVC) and underlines the importance of integrated, multidisciplinary care.

#### Keywords

Cardiac MRI · Genetic diagnostics · Mavacamten · NDLVC · Risk calculator

## Einhaltung ethischer Richtlinien

**Interessenkonflikt.** Den Interessenkonflikt der Autoren finden Sie online auf der DGK-Homepage unter <http://leitlinien.dgk.org/> bei der entsprechenden Publikation.

Für diesen Beitrag wurden von den Autor/-innen keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

## Literatur

- Elliott PM et al (2014) 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 35(39):2733–2779. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu284>
- Maron BJ et al (2006) Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 113(14):1807–1816
- Porretta AP et al (2022) SCN5A overlap syndromes: an open-minded approach. *Heart Rhythm* 19(8):1363–1368
- Elliott P et al (2008) Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 29(2):270–276
- Authors/Task Force (2014) 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 35(39):2733–2779
- Kayvanpour E et al (2021) A novel risk model for predicting potentially life-threatening arrhythmias in non-ischemic dilated cardiomyopathy (DCM-SVA risk). *Int J Cardiol* 339:75–82
- Donal E et al (2019) Multimodality imaging in the diagnosis, risk stratification, and management of patients with dilated cardiomyopathies: an expert consensus document from the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging* 20(10):1075–1093
- Lang RM et al (2015) Recommendations for cardiac chamber quantification by echocardiography in adults: an update from the American Society of Echocardiography and the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging* 16(3):233–270
- Zeppenfeld K et al (2022) 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 43(40):3997–4126
- Eckardt L et al (2023) Kommentar zu den Leitlinien 2022 der ESC zu ventrikulären Arrhythmien und Prävention des plötzlichen Herztodes. *Kardiologie* 17:27–38
- Frey N, Meder B, Katus HA (2018) Left ventricular biopsy in the diagnosis of myocardial diseases. *Circulation* 137(10):993–995
- Yilmaz A et al (2021) Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: position statement of the German Cardiac Society (DGK). *Clin Res Cardiol* 110(4):479–506
- Decherer DG et al (2013) Electrophysiological characteristics of ventricular tachyarrhythmias in cardiac sarcoidosis versus arrhythmogenic

- right ventricular cardiomyopathy. *Heart Rhythm* 10(2):158–164
14. Stallmeyer B et al (2017) Molecular genetic diagnostics for ventricular arrhythmias and sudden cardiac death syndromes. *Herz* 42(5):476–484
  15. Haas J et al (2015) Atlas of the clinical genetics of human dilated cardiomyopathy. *Eur Heart J* 36(18):1123–135a
  16. Schulze-Bahr E, Klaassen S, Gerull B, von Kodolitsch Y, Landmesser U, Rieß O, Meder B, Schunkert H (2023) Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen. *Kardiologie* 17:300–349
  17. O'Mahony C et al (2014) A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM risk-SCD). *Eur Heart J* 35(30):2010–2020
  18. Amr A et al (2023) Improving sudden cardiac death risk stratification in hypertrophic cardiomyopathy using established clinical variables and genetic information. *Clin Res Cardiol*. <https://doi.org/10.1007/s00392-023-02310-4>
  19. Towbin JA, Lorts A, Jefferies JL (2015) Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. *Lancet* 386(9995):813–825
  20. Petersen SE et al (2023) Excessive Trabeculation of the left ventricle: JACC: cardiovascular imaging expert panel paper. *JACC Cardiovasc Imaging* 16(3):408–425
  21. Konemann H et al (2023) Management of ventricular arrhythmias worldwide: comparison of the latest ESC, AHA/ACC/HRS, and CCS/CHRS guidelines. *JACC Clin Electrophysiol* 9(5):715–728
  22. McKenna WJ et al (1994) Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 71(3):215–218
  23. Marcus FI et al (2010) Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria. *Circulation* 121(13):1533–1541
  24. Towbin JA et al (2019) 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm* 16(11):e301–e372
  25. McDonagh TA et al (2023) 2023 Focused Update of the 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure. *Eur Heart J* 44(37):3627–3639
  26. Arbelo et al (2023) *Eur Heart J* 44(37):3503–3626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>

**Hinweis des Verlags.** Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.