



www.freunde.uni-frankfurt.de

» Ich engagiere mich bei den Freunden, weil Bildung zu den wichtigsten Grundlagen gehört, die wir zukünftigen Generationen mitgeben können.

Dr. Ilka Heigl, Rechtsanwältin und Notarin, Partnerin in der Kanzlei Göhmann, Mitglied im Vorstand der Freundesvereinigung



Foto: Dettmar

Wenn das Herz plötzlich nicht mehr schlägt

Im Fokus des »Rescued«-Projekts: Ursachen des Herztods bei jungen Menschen und Beratung der Familien

Die Eltern sind fassungslos: Ihr 14-jähriger Sohn stürzt beim Training von seinem Rennrad und ist auf der Stelle tot – keine äußere Einwirkung, plötzlicher Herztod, wie die Rechtsmediziner feststellen. »Warum mein Sohn? Was sind die Ursachen?« Diese Fragen beschäftigen die trauernden Angehörigen nach dem ersten Schock unablässig, wissen die kardiologische Expertin Dr. Britt Beckmann und die Professorin für forensische Genetik Silke Kauferstein am Universitätsklinikum Frankfurt. Mit ihrem »Rescued«-Projekt sind sie Ansprechpartnerinnen für Betroffene und versuchen, mit modernsten Methoden der postmortalen Gendiagnostik Anhaltspunkte für eine Diagnose zu finden. Außerdem bauen sie – auch mit finanzieller Unterstützung der Freundesvereinigung in Höhe von 9000 Euro – ein erstes bundesweites Registersystem auf, in dem Fälle von plötzlichem Herztod bei jungen Menschen und ihre Ursachen erfasst werden.

Allein in Deutschland sterben jährlich ca. 65 000 Menschen an den Folgen eines plötzlichen Herzversagens, 5 bis 15 Prozent sind junge Menschen, die oftmals zuvor keinerlei Beschwerden hatten. „Aber es liegen bisher nur sehr wenig verlässliche Daten vor“, so die Molekularbiologin Silke Kauferstein. „Wir sind in Kontakt mit anderen rechtsmedizinischen Instituten, um mehr Fälle in das Register aufnehmen zu können – und deutschlandweit diese Fälle aufzuklären.“ Die Sensibilität für einen möglicherweise genetisch bedingten plötzlichen Herztod hat unter den Rechtsmedizinerinnen zugenommen, wenn sie Obduktionen – entweder vom Staatsanwalt angeordnet oder von Angehörigen erbeten – vornehmen. „Es ist wichtig, rechtzeitig Blut und Gewebe zu entnehmen. Denn nur so können wir die DNA molekulargenetisch untersuchen“, ergänzt Kauferstein.

Suche nach erblichen Gen-Mutationen

Mit dem genetischen Screening, bei dem in Frankfurt etwa 200 Gene standardisiert untersucht werden, lassen sich inzwischen zielicher einige Genvarianten erkennen, die einen Risikofaktor für einen plötzlichen Herztod darstellen können. „Zwei Beispiele, die inzwischen weitgehend erforscht sind: Gen-Defekte, die zu einer Veränderung des Herzmuskelgewebes oder die zu primär elektrischen Herzerkrankungen führen“, erläutert die Professorin. Mit der Erforschung der Reizleitungsstörungen haben sich die Molekulargenetikerin und ihr Team in den vergangenen Jahren intensiv beschäftigt. Dabei können sich die elektrischen Impulse, die zur Kontraktion des Herzens ausgesandt werden, nicht mehr störungsfrei ausbreiten. „Ver-

änderungen im genetischen Bauplan von Ionenkanälen oder Rezeptoren des Herzens können zu Fehlfunktionen der Membranbausteine in den Herzmuskelzellen führen.“ Und Kauferstein fährt fort: „Die Folge können Herzrhythmusstörungen sein, die oft kaum wahrgenommen werden, und im schlimmsten Fall kann es zu einem plötzlichen Herztod kommen.“ Zahlreiche dieser möglicherweise folgenschweren Gen-Varianten haben die Forscherinnen und Forscher inzwischen identifiziert. In ca. 35 Prozent der Fälle sind diese Ionenkanal-Defekte für den zunächst unerklärbaren Herztod junger Menschen verantwortlich.

In der Öffentlichkeit stärker wahrgenommen wird eine vererbte Veränderung des rechten Teils des Herzmuskels, die arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC). Dafür sorgte die Mutter einer 14-jährigen Tochter, die plötzlich nach einem Fußballspiel im Urlaub tot zusammenbrach. Eineinhalb Jahre später starb auch ihre 23-jährige Nichte an einem Herztod. Die Mutter, selbst Medizinerin, gründete 2013 die ARVC-Selbsthilfegruppe. Zuvor hatten intensive Gen-Untersuchungen ergeben, dass die Veränderung des Herzmuskels durch eine erbliche Genvariante ausgelöst wird. Leider waren auch weitere Familienmitglieder davon betroffen; sie müssen lernen, ihren Alltag zu gestalten, ohne die Krankheit weiter zu „triggern“ – dazu gehören u.a. Sport lediglich in Maßen auszuüben, regelmäßige Checks beim Kardiologen und für manche Angehörige Medikamente, bei einzelnen auch in Kombination mit einem implantierten Defibrillator. Kauferstein und Beckmann unterstützen die Selbsthilfe als wissenschaftlicher Beirat und mit fachlicher Expertise.



Die Freundesvereinigung unterstützt den Aufbau des in Deutschland bisher einmaligen Registersystems zum plötzlichen Herztod bei jungen Menschen – ein wichtiger Teil des »Rescued«-Projekts.

Leben mit schmerzlicher Gewissheit: Engmaschige Prävention

Im »Rescued«-Projekt bietet Dr. Britt Beckmann schon seit einigen Jahren eine umsichtige und fachkundliche Beratung der betroffenen Familien während des gesamten Diagnose-Prozesses an. Nun hat sie seit Oktober 2020 aus der Kardiologie des LMU-Klinikums in München ganz an das Universitätsklinikum Frankfurt gewechselt, mitfinanziert von der Dr. Rolf M. Schwiete Stiftung. Ihre Tätigkeit ist nicht auf das Rhein-Main-Gebiet beschränkt; gefragt ist die Expertise in ganz Deutschland wie auch in den deutschsprachigen Nachbarländern. „Meist sind es die Eltern, die nach einem plötzlichen Herztod eines Kindes mit uns Kontakt aufnehmen. Sie wollen Gewissheit über die Ursachen bekommen – insbesondere über mögliche erbliche Faktoren“, so die Kardiologin. „Für einige Gen-Varianten ist belegt, dass sie häufig an Verwandte ersten Grades vererbt werden.“

Umfassende genetische und kardiologische Diagnostik im Zusammenspiel von

Rechtsmedizin, Pathologie und Kardiologie kann mehr Klarheit schaffen, aber auch schmerzliche Gewissheit. „Wir sind dabei, hier im Universitätsklinikum Frankfurt und darüber hinaus mit niedergelassenen Kardiologen und Kinderärzten ein Netzwerk aufzubauen, das eine gute Betreuung der Familien gewährleistet“, so Beckmann, die auch eine Qualifizierung für herzgenetische Beratung absolviert hat. „Zwar ist eine solche Erkrankung nicht heilbar, aber es gibt je nach Krankheitsbild eine Vielzahl von präventiven Methoden und Therapiemöglichkeiten: Verhaltensänderungen, regelmäßige kardiologische Untersuchungen, bestimmte Medikamente, beispielsweise Betablocker. Und bei hohem Risiko für einen plötzlichen Herztod kann auch die Empfehlung für die Implantation eines Defibrillators notwendig werden.“

Ulrike Jaspers

Weitere Informationen unter:
<https://www.info-herztod.de>

Vorstand

Prof. Dr. Wilhelm Bender (Vorsitzender),
Julia Heraeus-Rinnert (Stellvertretende Vorsitzende),
Prof. Dr. Johannes Adolff, Alexandra Burchard
von Kalnein, Dr. Udo Corts, Dr. Albrecht Fester,
Dr. Thomas Gauly, Prof. Dr. Heinz Hänel,
Dr. Helmut Häuser, Dr. Ilka Heigl, Gabriela Jaecker,
Edmund Konrad, Renate von Metzler,
Prof. Dr. Enrico Schleiff, Dr. Christoph Schmitz,
Prof. Dr. Manfred Schubert-Zsilavecz, Claus Wisser

Geschäftsführerin

Nike von Wersebe
Vereinigung von Freunden und Förderern
der Goethe-Universität
Theodor-W.-Adorno-Platz 1
60629 Frankfurt am Main
Telefon (069) 798-12234
Fax (069) 798 763 12234
wersebe@vff.uni-frankfurt.de
www.freunde.uni-frankfurt.de

Konto

Deutsche Bank AG, Filiale Frankfurt
IBAN: DE76 5007 0010 0700 0805 00
BIC: DEUTDEFFXXX

Förderanträge an die Freunde

Frederik Kampe
foerderantraege@vff.uni-frankfurt.de
Telefon (069) 798-12279

Freunde aktuell

Per E-Mail informieren wir unsere Mitglieder schnell und aktuell über interessante Veranstaltungen an der Universität. Interesse? Teilen Sie doch bitte einfach Ihre E-Mail-Adresse mit:
Tina Faber
faber@vff.uni-frankfurt.de
Telefon (069) 798-17237
Fax (069) 798-763 17237