

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Carrick RT, Gasperetti A, Protonotarios A, et al. Eur Heart J. 2024 Jul 16;ehae409	A novel tool for arrhythmic risk stratification in desmoplakin gene variant carriers	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae409	2024	EN	Fachartikel über einen neuen Risikorechner für ARVC-PatientInnen mit DSP -Genvariante
Gasperetti A, Carrick RT, Protonotarios A, et al. JACC: Advances, Volume 3, Issue 3, March 2024, 100832	Long-Term Arrhythmic Follow-Up and Risk Stratification of Patients With Desmoplakin-Associated Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	http://dx.doi.org/10.1016/j.jacadv.2024.100832	2024	EN	Fachartikel über Langzeitbeobachtung zu Arrhythmien und Risikoeinschätzungen bei ARVC-PatientInnen mit DSP -Genvariante
Gasperetti A, Peretto G, Muller SA, et al. JACC Clin Electrophysiol. 2023 Dec 14;S2405-500X(23)00897-6	Catheter Ablation for Ventricular Tachycardia in Patients With Desmoplakin Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1016/j.jacep.2023.11.017	2024	EN	Fachartikel über Katheterablation bei Kammertachykardien von Patienten mit DSP -Genvariante
Schulze-Bahr E, Klaassen S, Gerull B et al., Kardiologie 2023; 17:300–349	Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen – Konsensuspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK), der Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)	https://doi.org/10.1007/s12181-023-00622-3	2023	DE	Deutsche fachübergreifende Leitlinie über die genetische Testung bei Herz-Kreislauf-erkrankungen
Nagyova E, Hoorntje ET, Rijdt WPT, et al. J Cardiovasc Transl Res. 2023 Jul 7	A Systematic Analysis of the Clinical Outcome Associated with Multiple Reclassified Desmosomal Gene Variants in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Patients	https://doi.org/10.1007/s12265-023-10403-8	2023	EN	Fachartikel über den Krankheitsverlauf von Betroffenen mit 2 oder mehr Genvarianten je nach genetischer Klassifizierung
Kincaid C, Horton L, Cheung B et al. JAAD Case Rep. 2023 Apr 15;36:56-59	Desmoplakin mutation underlying autosomal dominant arrhythmogenic cardiomyopathy, palmoplantar keratoderma, and curly hair	https://doi.org/10.1016/j.jidcr.2023.03.018	2023	EN	Fachartikel über autosomal-dominant vererbte arrhythmogene Kardiomyopathie mit lockigem Haar und Verhornung an Hand- und Fußsohlen bei DSP -Genvariante
Brandão M, Bariani R, Rigato I, Baucé B. J Clin Med. 2023 Apr 3;12(7):2660	Desmoplakin Cardiomyopathy: Comprehensive Review of an Increasingly Recognized Entity	https://doi.org/10.3390/jcm12072660	2023	EN	Fachartikel über die zunehmende Anerkennung der DSP -Kardiomyopathie als eigenständiges Krankheitsbild

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Hoorntje ET, Burns C, Marsili L et al. Circ Genom Precis Med. 2023 Feb;16(1):e003672	Variant Location Is a Novel Risk Factor for Individuals With Arrhythmogenic Cardiomyopathy Due to a Desmoplakin (DSP) Truncating Variant	https://doi.org/10.1161/circgen.121.003672	2023	EN	Fachartikel über den Ort der Genvariante als neuen Risikofaktor bei ARVC-Patienten mit einer trunkierenden DSP-Variante
Di Lorenzo F, Marchionni E, Ferradini V et al. Int J Mol Sci. 2023 Jan 27;24(3):2490	DSP-Related Cardiomyopathy as a Distinct Clinical Entity? Emerging Evidence from an Italian Cohort	https://doi.org/10.3390/ijms24032490	2023	EN	Fachartikel über die DSP -Kardiomyopathie als eigenständiges Krankheitsbild
Lota AS, Hazebroek MR, Theotokis P et al. in: Circulation. 2022 Oct 11;146(15):1123-1134	Genetic Architecture of Acute Myocarditis and the Overlap With Inherited Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/circulationaha.121.058457	2022	EN	Fachartikel über die Häufigkeit von erblichen Kardiomyopathien (darunter ACM, mit v.a. DSP -Genvarianten) bei Herzmuskelentzündungen
Dellefave-Castillo LM, Cirino AL, Callis TE et al. in: JAMA Cardiol. 2022 Sep 1;7(9):966-974	Assessment of the Diagnostic Yield of Combined Cardiomyopathy and Arrhythmia Genetic Testing	https://doi.org/10.1001/jamacardio.2022.2455	2022	EN	Fachartikel über die diagnostische Aussagekraft von kombinierten Gentests auf Kardiomyopathien und Arrhythmie-Erkrankungen
Protonotarios A, Bariani R, Cappelletto C et al. Eur Heart J. 2022 Aug 21;43(32):3053-3067	Importance of genotype for risk stratification in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy using the 2019 ARVC risk calculator	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac235	2022	EN	Fachartikel über die Wichtigkeit der Einbeziehung der Genetik bei der Verwendung des ARVC Risikokalkulators zur Risikoabschätzung
Kontorovich AR, Patel N, Moscati A et al. JACC Basic Transl Sci. 2021 Jul 26;6(7):584-592	Myopathic Cardiac Genotypes Increase Risk for Myocarditis	https://doi.org/10.1016/j.jacbts.2021.06.001	2022	EN	Fachartikel über Genvarianten, die das Risiko für Myokarditis erhöhen (u.a. im DSP -Gen)
Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF et al. Heart Rhythm. 2022 Jul;19(7):e1-e60	European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases	https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.03.125	2022	EN	Internationales Konsensuspapier zur genetischen Testung von Herzerkrankungen, darunter auch ein Abschnitt zu ACM
Bariani R, Rigato I, Cason M et al. in: J Clin Med. 2022 Jul 25;11(15):4313	Genetic Background and Clinical Features in Arrhythmogenic Left Ventricular Cardiomyopathy: A Systematic Review	https://doi.org/10.3390/jcm11154313	2022	EN	Fachartikel über Genetik und klinische Besonderheiten bei linksbetonter ACM (ALVC)

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Grondin S, Davies b, Cadrin-Tourigny J et al. in: European Heart Journal, 2022;, ehac145	Importance of genetic testing in unexplained cardiac arrest	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac145	2022	EN	Fachartikel über die Bedeutung der genetischen Testung in unerklärten Fällen von Herzstillstand (überlebtem plötzlichem Herztod)
Gerull, B., Brodehl, A. in: Curr Heart Fail Rep 18, 378–390 (2021)	Insights Into Genetics and Pathophysiology of Arrhythmogenic Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1007/s11897-021-00532-z	2021	EN	Fachartikel über Genetik und Krankheitsentstehung bei ACM
Domínguez F, Lalaguna L, López-Olañeta M et al. Circ Heart Fail. 2021 Sep;14(9):e007616	Early Preventive Treatment With Enalapril Improves Cardiac Function and Delays Mortality in Mice With Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Type 5	https://doi.org/10.1161/circheartfailure.120.007616	2021	EN	Fachartikel über die frühe präventive Therapie mit Enalapril in einer Tierstudie, die bei ARVC-Mäusen mit TMEM43 -Genvariante die Herzfunktion verbessert und Todesfälle verzögert
Wang W, Murray B, Tichnell C et al. Europace. 2021 Aug 5:euab183	Clinical characteristics and risk stratification of desmoplakin cardiomyopathy	https://doi.org/10.1093/europace/euab183	2021	EN	Fachartikel über klinische Besonderheiten und Risikoeinschätzung bei ACM-Patienten mit DSP -Genvariante
Kukavica D, Trancuccio A, Arnò C et al. in: Minerva Cardiol Angiol. 2021 Aug 2	Desmoplakin cardiomyopathy and arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: two distinct forms of cardiomyopathy?	https://doi.org/10.23736/s2724-5683.21.05804-x	2021	EN	Fachartikel über die Unterscheidung von Desmoplakin-Kardiomyopathie (mit DSP -Genvariante) und ARVC als zwei unterschiedliche Kardiomyopathie-Formen (kein Volltext im Internet)
Verstraelen TE, van Lint FHM, Bosman LP et al. European Heart Journal, Volume 42, Issue 29, 1 August 2021, Pages 2842–2850	Prediction of ventricular arrhythmia in phospholamban p.Arg14del Mutation carriers—reaching the frontiers of individual risk prediction	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab294	2021	EN	Fachartikel über Risikoeinschätzung (Vorhersage von VTs) bei ACM-Patienten mit PLN -Genvariante
James C, Jongbloed J, Hershberger R et al. Circ Genom Precis Med. 2021 Apr 8.	An International Evidence Based Reappraisal of Genes Associated with Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC) using the ClinGen Framework	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003273	2021	EN	Fachartikel über eine evidenzbasierte Bewertung der Gene, die mit ARVC in Verbindung gebracht werden aufgrund der ClinGen-Datenbank

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Lie ØH, Chivulescu M, Rootwelt-Norberg C et al. J Am Heart Assoc. 2021 Apr 6:e018680	Left Ventricular Dysfunction in Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Association With Exercise Exposure, Genetic Basis, and Prognosis	https://doi.org/10.1161/JAHA.120.018680	2021	EN	Fachartikel über die Beteiligung des linken Ventrikels bei ACM im Zshg. mit Genetik, Sport und Prognose
Costa S, Medeiros-Domingo A, Gasperetti A et al. Circ Genom Precis Med. 2021 Feb;14(1):e003047	Impact of Genetic Variant Reassessment on the Diagnosis of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Based on the 2010 Task Force Criteria	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003047	2021	EN	Fachartikel über die Neubewertung genetischer Varianten bei ARVC basierend auf den Diagnosekriterien von 2010
Ghidoni A, Elliott PM, Syrris P et al. Circ Genom Precis Med. 2021 Feb 10 (Epub ahead of print)	Cadherin 2-Related Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Prevalence and Clinical Features	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003097	2021	EN	Fachartikel über Besonderheiten der ACM bei Patienten mit der erst 2017 entdeckten CDH2 -Genvariante
Scheel PJ 3rd, Murray B, Tichnell C et al. Am J Cardiol. 2021 Jan 15:S0002-9149(21)00048-5	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Presenting as Clinical Myocarditis in Women	https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2020.12.090	2021	EN	Fachartikel über ARVC, die sich insbesondere bei Frauen als Myokarditis (Herzmuskelentzündung) präsentiert, v.a. beim Vorliegen von DSP -Genvarianten (kein Volltext im Internet)
Seidel F, Holtgrewe M, Al-Wakeel-Marquard N et al. Circ Genom Precis Med. 2021 Aug;14(4):e003250	Pathogenic Variants Associated With Dilated Cardiomyopathy Predict Outcome in Pediatric Myocarditis	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003250	2021	EN	Fachartikel über Kinder mit Myokarditis assoziiert mit DCM-Genen (im Artikel aber auch ACM/ARVC erwähnt)
Sun Q, Wine Lee L, Hall EK et al. Pediatr Dermatol. 2021 Jan;38(1):31-38	Hair and skin predict cardiomyopathies: Carvajal and erythrokeratoderma cardiomyopathy syndromes	https://doi.org/10.1111/pde.14478	2021	EN	Fachartikel über Besonderheiten an Haut und Haaren, die Kardiomyopathien vorhersagen können (Carvajal Syndrom und Erythrokeratodermie-Syndrome, DSP -Genvariante)
Patel V, Asatryan B, Siripanthong B, et al. Int J Mol Sci. 2020 Sep 10;21(18):6615	State of the art review on genetics and precision medicine in arrhythmogenic cardiomyopathy	https://doi.org/10.3390/ijms21186615	2020	EN	Fachartikel über den Forschungsstand zu Genetik und Präzisionsmedizin bei ACM

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Piriou N, Marteau L, Kyndt F et al. ESC Heart Fail. 2020 Aug;7(4):1520-1533	Familial screening in case of acute myocarditis reveals inherited arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathies	https://doi.org/10.1002/ehf2.12686	2020	EN	Fachartikel über die Entdeckung (v.a. linksbetonter) ACM in Familien mit Herzmuskelentzündung durch ein genetisches Familienscreening (bes. bei DSP und DSG2)
Ader F, Surget E, Charron P et al. Circ Genom Precis Med. 2020 Aug;13(4):e002744	Inherited Cardiomyopathies Revealed by Clinically Suspected Myocarditis - Highlights From Genetic Testing	https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.119.002744	2020	EN	Fachartikel über genetische Kardiomyopathien bei klinisch vermuteter Herzmuskelentzündung
Poller W, Haas J, Klingel K et al. J Am Heart Assoc. 2020 May 18;9(10):e015289.	Familial Recurrent Myocarditis Triggered by Exercise in Patients With a Truncating Variant of the Desmoplakin Gene	https://doi.org/10.1161/JAHA.119.015289	2020	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei Patienten mit DSP-Genvariante (wiederkehrende Herzmuskelentzündung getriggert durch Sport)
James CA, Syrris P, van Tintelen JP & Calkins H; Eur Heart J. 2020 Apr 7;41(14):1393-1400	The role of genetics in cardiovascular disease: arrhythmogenic cardiomyopathy	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa141	2020	EN	Fachartikel über die Rolle der Genetik bei ACM
Smith ED, Lakdawala NK, Papoutsidakis N et al. Circulation. 2020;141(23):1872-1884	Desmoplakin Cardiomyopathy, a Fibrotic and Inflammatory Form of Cardiomyopathy Distinct From Typical Dilated or Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934	2020	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei Patienten mit DSP -Genvariante
Padrón-Barthe L, Villalba-Orero M, Gómez-Salineró JM et al. Circulation. 2019;140:1188–1204	Severe Cardiac Dysfunction and Death Caused by Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Type 5 Are Improved by Inhibition of Glycogen Synthase Kinase-3β	https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.040366	2020	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei ARVC-Patienten mit TMEM43 -Genvariante
Lahrouchi N, Raju H, Lodder EM et al. Eur J Hum Genet 28, 17–22 (2020)	The yield of postmortem genetic testing in sudden death cases with structural findings at autopsy	https://doi.org/10.1038/s41431-019-0500-8	2020	EN	Fachartikel über genetische Testung nach plötzlichem Herztod
van Lint FHM, Murray B, Tichnell C, et al. Circ Genom Precis Med. 2019 Aug;12(8):e002467	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy-Associated Desmosomal Variants Are Rarely De Novo	https://doi.org/10.1161/circgen.119.002467	2019	EN	Fachartikel über genetische Varianten bei ARVC, die fast nie neu entstehen, sondern fast immer vererbt sind

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Hermida A, Fressart V, Hidden-Lucet F et al. Eur J Heart Fail. 2019;21(6):792-800.	High risk of heart failure associated with desmoglein-2 Genvariantes compared to plakophilin-2 Mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia	https://doi.org/10.1002/ejhf.1423	2019	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei DSG2 -Genvariante, insbesondere ein erhöhtes Risiko für Herzschwäche
Thuillot M, Maupain C, Gandjbakhch E et al. Eur J Heart Fail. 2019;21(2):253-254	External validation of risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin A/C Mutation carriers	https://doi.org/10.1002/ejhf.1384	2019	EN	Fachartikel über die Besonderheiten bei LMNA -Genvariante
Raju H, Ware JS, Skinner JR et al. BMC Cardiovasc Disord 19, 174 (2019)	Next-generation sequencing using microfluidic PCR enrichment for molecular autopsy	https://doi.org/10.1186/s12872-019-1154-8	2019	EN	Fachartikel über Next generation Sequencing bei molekularer Autopsie
Fellmann F, van El CG, Charron P et al. Eur J Hum Genet 27, 1763–1773 (2019)	European recommendations integrating genetic testing into multidisciplinary management of sudden cardiac death	https://doi.org/10.1038/s41431-019-0445-y	2019	EN	Fachartikel über europäische Empfehlungen zur genetischen Testung bei plötzlichem Herztod
Roberts JD, Murphy NP, Hamilton RM, et al. J Clin Invest. 2019;129(8):3171-3184	Ankyrin-B dysfunction predisposes to arrhythmogenic cardiomyopathy and is amenable to therapy	https://dx.doi.org/10.1172%2FJCI125538	2019	EN	Fachartikel über eine mögliche neue ACM-Genvariante (ANK2)
Gandjbakhch E, Redheuil A, Pousset F et al. J Am Coll Cardiol. 2018 Aug 14;72(7):784-804	Clinical Diagnosis, Imaging, and Genetics of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia: JACC State-of-the-Art Review	https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.05.065	2018	EN	Fachartikel über Diagnose, Bildgebung und Genetik von ARVC
Vimalanathan AK, Ehler E, Gehmlich K. Biophys Rev 10, 973–982 (2018)	Genetics of and pathogenic mechanisms in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1007/s12551-018-0437-0	2018	EN	Fachartikel über Genetik und pathogene Mechanismen bei ARVC (kein Volltext im Internet)
Diebold, I., Pickl, J., Schön, U. et al. in: Rechtsmedizin 28, 317–329 (2018)	Molekulare Autopsie nach plötzlichem Herztod - Ergänzende Untersuchungen nach unauffälligen Sektionsbefunden	https://doi.org/10.1007/s00194-018-0245-7	2018	DE	Fachartikel , nicht als Volltext im Internet verfügbar
Fleck, E., Preetext DGK 04/2017 mit Schulze-Bahr, E.	Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler: Was Gentests für Früherkennung und Therapie leisten können	https://dgk.org/daten/2-Schulze-Bahr-Genetik.pdf	2017	DE	Presetext der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. zum Interview zur Genetik beim plötzlichen Herztod

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Schulze-Bahr, E. Interview bei der Jahrestagung der DGK 2017	Herzrhythmusstörungen, plötzlicher Herztod, Herzfehler: Was Gentests für Früherkennung und Therapie leisten können	https://www.kardiologie.org/interview-prof-schulze-bahr-2017/12339932	2017	DE	Video vom Interview mit Prof. Eric Schulze-Bahr bei der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. zur Genetik beim plötzlichen Herztod
Fedida, J., Fressart, V., Charron, P. et al. in: PLoS One. 2017;12(8):e0181840	Contribution of exome sequencing for genetic diagnostic in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia	https://doi.org/10.1371/journal.pone.0181840	2017	EN	Fachartikel über die Bedeutung der Exomsequenzierung für die genetische Diagnose bei ARVC
Hoorntje, E.T., Te Rijdt, W.P., James, C.A. et al. in: Cardiovascular Research, Volume 113, Issue 12, October 2017, Pages 1521–1531	Arrhythmogenic cardiomyopathy: pathology, genetics, and concepts in pathogenesis	https://doi.org/10.1093/cvr/cvx150	2017	EN	Fachartikel über Pathologie, Genetik und Konzepte der Krankheitsentstehung von ARVC
Castelletti, S., Vischer, A.S., Syrris, P. et al. in: International Journal of Cardiology, Volume 249, 15 December 2017, Pages 268-273	Desmoplakin missense and non-missense mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Genotype-phenotype correlation	https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2017.05.018	2017	EN	Fachartikel über Patienten mit DSP -Genvariante und die Korrelation zwischen Genetik und phänotypischer Ausprägung der Erkrankung (kein Volltext im Internet)
Walsh, R., Thomson, K.L., Ware, J.S. et al. in: Genet Med. 2017;19(2):192-203	Reassessment of Mendelian gene pathogenicity using 7,855 cardiomyopathy cases and 60,706 reference samples	https://doi.org/10.1038/gim.2016.90	2017	EN	Fachartikel über Genvarianten bei Kardiomyopathien (HCM, DCM, ARVC) und die Schwierigkeiten bei der Interpretation
Etchegary H., Pullman D., Connors S.P. et al. in: Journal of the Royal Society of Medicine Cardiovascular Disease, 6: 1–9 (2017)	“There are days I wish it wasn’t there, and there’s days I realize I’m lucky”: A qualitative study of psychological sequelae to the implantable cardioverter defibrillator as a treatment for the prevention of sudden cardiac death in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1177/2048004017698614	2017	EN	Fachartikel über psychische Auswirkungen von ICDs bei ARVC-Patienten mit TMEM43 -Genvariante, reinen Mutatiosträgern und deren Verwandten

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Medeiros-Domingo, A., Saguner, A., Magyar, I. et al. in: EP Europace, Volume 19, Issue 6, June 2017, Pages 1063–1069	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: implications of next-generation sequencing in appropriate diagnosis	https://doi.org/10.1093/europace/euw098	2017	EN	Fachartikel über NGS und Bedeutungen der Genvarianten bei ARVC und Überlappung mit DCM-Genvarianten
McNally, E., MacLeod, H., Dellefave-Castillo, L. in: GeneReviews® [Internet]	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1131/	Update 2017 (2005)	EN	Fachartikel über genetische Ursachen von ARVC
Christiansen, S., Hertz, C., Ferrero-Miliani, L. et al. in: Eur J Hum Genet 24, 1797–1802 (2016)	Genetic investigation of 100 heart genes in sudden unexplained death victims in a forensic setting	https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.118	2016	EN	Fachartikel über Genvarianten (verantwortlich für Ionenkanalerkrankungen und Kardiomyopathien) bei plötzlichem Herztod
te Riele ASJM, James CA, Groeneweg JA, et al. in: Eur Heart J. 2016;37:755–63	Approach to family screening in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv387	2016	EN	Fachartikel über Familienscreening bei ARVC
Schulze-Bahr, E., Klaassen, S., Abdul-Khaliq, H., Schunkert, H. in: Kardiologie 9, 213–243 (2015)	Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen - Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)	https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf	2015	DE	Wichtiges Positionspapier , das die Notwendigkeit von Gendiagnostik bei unklaren Herzerkrankungen beschreibt
Schulze-Bahr, E., Klaassen, S., Abdul-Khaliq, H., Schunkert, H. in: Kardiologie 9, 213–243 (2015)	Molecular diagnostics of cardiovascular diseases. Expert consensus statement by the German cardiac society (DGK) and the German society of pediatric cardiology (DGPK)	https://leitlinien.dgk.org/files/2015_Positionspapier_Gendiagnostik.pdf	2015	EN	Wichtiges Positionspapier , das die Notwendigkeit von Gendiagnostik bei unklaren Herzerkrankungen beschreibt in der engl. Version
Beckmann B.M. et al. in: Clin Res Cardiol 104, Suppl 1, April 2015	Spektrum der Phänotypen von 28 Trägern einer Desmoplakin-Genvariante aus 4 Familien (P1788)	https://www.abstractserver.de/dgk2015/ft/abstracts/P1788.htm	2015	DE	Poster auf der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V.
Milting, H., Klauke, B., Christensen, A.H. et al. in: European Heart Journal, Volume 36, Issue 14, 7 April 2015, Pages 872–881	The TMEM43 Newfoundland Mutation p.S358L causing ARVC-5 was imported from Europe and increases the stiffness of the cell nucleus	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu077	2015	EN	Fachartikel über eine ARVC-Genvariante TMEM43 , die aus Neufandland stammt, aber nun auch in deutschen Familien gefunden wird

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Te Riele, A.S., Agullo-Pascual, E., James, C.A. et al. in: Cardiovasc Res. 2017;113(1):102-111	Multilevel analyses of SCN5A Mutations in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy suggest non-canonical mechanisms for disease pathogenesis	https://doi.org/10.1093/cvr/cvw234	2015	EN	Fachartikel über SCN5A -Genvarianten bei ARVC
Bhonsale, A., Groeneweg, J.A., James, C.A. et al. in: Eur Heart J. 2015;36(14):847-855	Impact of genotype on clinical course in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated Mutation carriers	https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu509	2015	EN	Fachartikel über den Zusammenhang von Genvariante und Verlauf von ARVC
Polivka, L., Bodemer, C., Hadj-Rabia, S. in: J Med Genet. 2015, Volume 53, Issue 5	Combination of palmoplantar keratoderma and hair shaft anomalies, the warning signal of severe arrhythmogenic cardiomyopathy: a systematic review on genetic desmosomal diseases	http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103403	2015	EN	Fachartikel über Veränderungen an Haut und Haaren bei desmosomalen Genvarianten und arrhythmogenen Kardiomyopathien
López-Ayala, J.M., Gómez-Milanés, I., Sánchez Muñoz, J.J. et al. in: EP Europace, Volume 16, Issue 12, December 2014, Pages 1838–1846	Desmoplakin truncations and arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy: characterizing a phenotype	https://doi.org/10.1093/europace/euu128	2014	EN	Fachartikel über linksbetonte oder biventrikuläre Ausprägung von ARVC ("ALVC") bei DSP-Genvariante
Groeneweg J.A., van der Heijden J.F., Dooijes D. et al. in: Neth Heart J. 2014;22:316–25	Arrhythmogenic cardiomyopathy: diagnosis, genetic background, and risk management	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24817548/	2014	EN	Fachartikel über Diagnose, Genetik und Risikomanagement von ARVC
te Rijdt, W., Jongbloed, J., de Boer, R. et al. in: Eur J Hum Genet 22, 293 (2014)	Clinical utility gene card for: arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC).	https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.124	2014	EN	Fachartikel über die Genetik von ARVC
Cerrone, M., Lin, X., Zhang, M. et al. in: Circulation. 2014;129:1092-1103	Missense Mutations in Plakophilin-2 Cause Sodium Current Deficit and Associate With a Brugada Syndrome Phenotype	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.003077	2014	EN	Fachartikel über PKP2 -Genvariante, ARVC und Brugadasyndrom

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Rigato, I., Bauce, B., Rampazzo, A. et al. in: Circ Cardiovasc Genet. 2013;6(6):533-542	Compound and digenic heterozygosity predicts lifetime arrhythmic outcome and sudden cardiac death in desmosomal gene-related arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000288	2013	EN	Fachartikel über Genetik und die Vorhersage von Arrhythmien und plötzlichem Herztod
Bao, J., Wang, J., Yao, Y. et al. in Circulation: Cardiovascular Genetics. 2013;6:552–556	Correlation of Ventricular Arrhythmias With Genotype in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.113.000122	2013	EN	Fachartikel über die Korrelation von ventrikulären Arrhythmien mit der gefundenen Genvariante bei ARVC
Campuzano, O., Alcalde, M., Allegue, C. et al. in: J Med Genet. 2013;50(5):280-289	Genetics of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2013-101523	2013	EN	Fachartikel über 12 mit ARVC assoziierte Genvarianten
Paul, M., Wichter, T., Fabritz, L. et al. in: Herzschrittmacherther Elektrophysiol. 2012 Sep;23(3):186-95	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: An Update on Pathophysiology, Genetics, Diagnosis, and Risk Stratification	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23011601/	2012	EN	Fachartikel , kein Volltext im Internet
Ackerman, M.J., Priori, S.G., Willems, S. et al. in: Europace. 2011;13(8):1077-1109	HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA)	https://doi.org/10.1093/europace/eur245	2011	EN	Konsensuspapier (amerikanisch-europäisch) zur genetischen Testung von Channelopathien und Kardiomyopathien
Garcia-Pavia, P., Syrris, P., Salas, C. et al. in: Heart 2011;97:1744-1752	Desmosomal protein gene mutations in patients with idiopathic dilated cardiomyopathy undergoing cardiac transplantation: a clinicopathological study	https://heart.bmj.com/content/97/21/1744	2011	EN	Fachartikel über desmosomale Genvarianten, ARVC und dilatative Kardiomyopathie (DCM)
Quarta, G., Muir, A., Pantazis, A. et al. in: Circulation. 2011;123:2701–2709	Familial Evaluation in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy - Impact of Genetics and Revised Task Force Criteria	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.976936	2011	EN	Fachartikel über genetische Genvarianten und Diagnosekriterien von ARVC

Genetik und molekulare Autopsie / Genetics and molecular autopsy

Herausgeber/Institution	Titel	Link	Datum	Sprache	Bemerkung
Kapplinger, J.D., Landstrom, A.P., Salisbury, B.A. et al. in: J Am Coll Cardiol. 2011;57(23):2317-2327	Distinguishing Arrhythmogenic Right Ventricular cardiomyopathy/dysplasia-associated Mutations From Background Genetic Noise	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21636032/	2011	EN	Fachartikel über ARVC-typische Genvarianten
Ingles J, Yeates L, Semsarian C in: Heart Rhythm. 2011 Dec;8(12):1958-62.	The emerging role of the cardiac genetic counselor	https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.07.017	2011	EN	Fachartikel über die Rolle der genetischen Beratung
GenomeNet Database Resources; KEGG PATHWAY Database	Wiring diagrams of molecular interactions, reactions and relation	https://www.genome.jp/kegg-bin/show_pathway?map=hsa05412&show_description=show	2009	EN	Gendatenbasis /zelluläre und molekulare Interaktionen und Signalwege bei ARVC aus Japan
CBC News, Canada	Gene that causes deadly heart condition identified: N.L. researchers	http://www.cbc.ca/news/technology/gene-that-causes-deadly-heart-condition-identified-n-l-researchers-1.716213	2008	EN	Bericht über ARVC in Neufundland (Kanada) mit Interview einer Betroffenen
Sen-Chowdhry S., Syrris P., Ward D., Asimaki A., Sevdalis E., McKenna WJ. in: Circulation. 2007 Apr 3;115(13):1710-20	Clinical and genetic characterization of families with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy provides novel insights into patterns of disease expression	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.660241	2007	EN	Fachartikel über Diagnose und Genetik bei ARVC
Pilichou K, Nava A, Basso C et al. in: Circulation. 2006;113:1171–1179	Mutations in Desmoglein-2 Gene Are Associated With Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.105.583674	2006	EN	Fachartikel über die Entdeckung der DSG2 -Genvariante als Verursacher für ARVC
Heuser, A., Plovie, E. R., Ellinor, P. T. et al. in: American journal of human genetics, 79(6), 1081–1088 (2006)	Mutant Desmocollin-2 Causes Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1086/509044	2006	EN	Fachartikel über die Entdeckung der DSC2 -Genvariante als Verursacher für ARVC
Gerull B, Heuser A, Wichter T et al. Nat Genet. 2004;36(11):1162-1164	Mutations in the desmosomal protein plakophilin-2 are common in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	https://doi.org/10.1038/ng1461	2004	EN	Fachartikel über die Entdeckung der PKP2 -Genvariante als Verursacher für ARVC
Rampazzo A, Nava A, Malacrida S, et al. Am J Hum Genet. 2002 Nov; 71(5): 1200–1206	Mutation in Human Desmoplakin Domain Binding to Plakoglobin Causes a Dominant Form of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	https://doi.org/10.1086/344208	2002	EN	Fachartikel über die Entdeckung der DSP -Genvariante als Verursacher für ARVC