

# ARVC-Patient mit Symptomen und negativem Gentest

Der Betroffene hat Symptome und/oder ARVC-typische Befunde in EKG/Echo/MRT (Ärzte sprechen vom „symptomatischen“ Patienten) und hat laut Diagnosekriterien eine gesicherte ARVC. Beim Gentest wurde aber keine krankheitsverursachende Genvariante gefunden.

Im Medizinjargon heißt diese Konstellation

- Genotyp negativ  
Gentest ohne krankheitsverursachende Variante der Klasse 4 oder 5  
evtl. Gentest der Klasse 1 oder 2 (sicher/wahrscheinlich gutartig) oder Klasse 3 (unklar)
- Phänotyp positiv (Symptome und/oder auffällige Befunde)

## Folgen für die Betroffenen und ihre Familie

### Der/die Betroffene...

- ist ARVC-Patient aufgrund der Diagnosekriterien  
eine ARVC kann man auch mit negativem Gentest haben
- bleibt im Unklaren, ob es sich um eine familiäre Erkrankung handelt

### Risikoeinschätzung und Therapien

- eine sorgfältige Risikoeinschätzung durch einen Experten ist sinnvoll
- je nach Risiko werden unterschiedliche Therapien veranlasst
  - meistens Medikamente (z.B. Betablocker)
  - bei höherem Risiko für gefährliche Herzrhythmusstörungen eine ICD-Implantation
  - bei anhaltenden Herzrhythmusstörungen ggf. eine Katheterablation

### Kontrollen

- es sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen notwendig
- mindestens 1x jährlich, je nach Risiko auch alle 3 – 6 Monate
- Standard sind 12-Kanal-EKG, Langzeit-EKG und Echokardiographie (Ultraschall)  
viele Zentren machen auch regelmäßig Belastungs-EKGs und MRTs, je nachdem ob die Betroffenen einen ICD (Defi) haben oder nicht
- Bei akuten Symptomen sofortige Kontrolle

### Familiencreening

- ein Familienscreening ist nicht möglich, da kein krankheitsverursachendes Gen gefunden wurde
- alle Familienangehörigen sollten aber regelmäßig kardiologisch untersucht werden, da auch sie theoretisch eine ARVC entwickeln könnten

## Warum wurde keine Variante gefunden? Kann man den Test wiederholen?

Es werden immer wieder neue krankheitsverursachende Gene gefunden. Eventuell wurde bei der ersten Testung nur deshalb keine Genvariante gefunden, weil diese zum Zeitpunkt des Gentests noch nicht als krankheitsverursachend bekannt war, und deshalb wurde auf sie nicht getestet.

Nach 2 – 5 Jahren (die Empfehlungen variieren), kann man eine sogenannte Re-Evaluation des Testergebnisses vornehmen. Dazu ist keine erneute Blutabnahme erforderlich, sondern der Genetiker kann in einer Gendatenbank nachschauen, ob sich die Studienlage zu krankheitsauslösenden Genen verändert hat, ob etwa neue Genvarianten gefunden wurden oder ob die Einschätzung der Klassifikation sich geändert hat.

Es kann sich also durchaus lohnen, beim betreuenden Experten oder dem Genlabor nachzufragen,

- wie viele Gene getestet wurden
- ob auch seltenere Gene getestet wurden
- ob eine CNV-Analyse (Copy Number Variation Analyse) bzw. MLPA-Analyse durchgeführt wurde, mit denen der Verlust von Genen entdeckt werden kann (*s.a. Spezialwissen*)
- wann der Befund das letzte Mal mit gängigen Gendatenbanken abgeglichen wurde

### **WICHTIG**

Da laufend neue Gene gefunden werden, die mit einer ARVC in Zusammenhang gebracht werden, kann eine erneute genetische Testung nach ein paar Jahren möglicherweise sinnvoll sein. Empfohlen wird eine solche sogenannte Re-Evaluation alle 2 - 5 Jahre.