

## Genvariantenträger ohne Symptome

Bei einer Person, bei der eine Genvariante gefunden wird, die aber keine Symptome und/oder ARVC-typische Befunde in EKG/Echo/MRT hat, sprechen Ärzte vom „asymptomatischen Anlageträger“.

Meist wird solch ein Anlageträger im Rahmen eines Familienscreenings identifiziert, weil in seiner Familie ein ARVC-Patient diagnostiziert und bei der Untersuchung dessen Gene eine krankheitsverursachende Genvariante der Klasse 4 oder 5 (sicher oder wahrscheinlich krankheitsauslösend) gefunden wurde. Dann wird seinen Familienangehörigen ersten Grades (Eltern, Kindern und Geschwistern) eine genetische Beratung angeboten und ein Gentest empfohlen.

Bei diesem Gentest wird in der Regel nur noch auf die bei dem Angehörigen entdeckte Genvariante untersucht.

Die Konstellation des asymptomatischen Anlageträgers (oder Mutationsträger) heißt im Medizinjargon

- Genotyp positiv (Gentest mit krankheitsverursachender Genvariante) und
- Phänotyp negativ (keine Symptome und/oder auffällige Befunde)

### Folgen für den Betroffenen und seine Familie

#### Der/die Betroffene...

- ...ist **KEIN** ARVC-Patient, hat **KEINE** ARVC, ist momentan **GESUND**
- ...kann ARVC aber später im Leben bekommen
- ...ist Variantenträger / Anlageträger / Genträger
  - Er kann die Genvariante zu 50% an seine Kinder weitergeben
  - wahrscheinlich ist eins seiner beiden Elternteile auch Träger der Genvariante

#### Risikoeinschätzung und Therapien

- In der Regel ist keine Therapie notwendig
- Es gibt Überlegungen, Anlageträgern relativ früh, bei den geringsten Anzeichen eines Erkrankungsbeginns niedrigdosiert Betablocker zu empfehlen; das ist aber umstritten, und es gibt noch keine gesicherten Erkenntnisse, ob die Betroffenen davon profitieren

#### Kontrollen

- Es sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen notwendig, um einen eventuellen Erkrankungsbeginn möglichst frühzeitig zu entdecken
- Wie oft diese Kontrollen stattfinden sollen, ist nicht festgelegt (meist alle 1 – 3 Jahre) die Frequenz ist abhängig von der Einschätzung des Arztes zum familiären Risiko
- In einer neueren Studie aus den Niederlanden wird vorgeschlagen, Anlageträger unter bestimmten Umständen nur alle 5 Jahre zu untersuchen; wir meinen, das ist eine sehr lange Zeitspanne, in der viel passieren kann
- In welchem Alter die Untersuchungen bei Kindern starten sollten, ist umstritten s.a. ARVC bei Kindern
- Standarduntersuchungen: 12-Kanal-EKG, Langzeit-EKG, Echokardiographie u/o MRT ggf. auch Belastungs-EKG
- Bei neu auftretenden Herzsymptomen sollte eine gründliche kardiologische Untersuchung sofort bzw. kurzfristig erfolgen

#### Familienscreening

- Den Familienangehörigen wird geraten, sich auf die entdeckte Genvariante untersuchen zu lassen
- Das betrifft Eltern, Kinder und Geschwister
- Vor dem Gentest muss eine genetische Beratung durch einen Genetiker oder Kardiologen mit der Zusatzqualifikation „fachgebundene genetische Beratung“ stattfinden