

Gen-negativer Familienangehöriger eines ARVC-Patienten mit positivem Gentest

Diese Konstellation entsteht folgendermaßen:

In einer Familie wird bei dem sogenannten Indexpatient (der Patient in einer Familie, der als erstes die Diagnose ARVC erhält) eine ARVC-verursachende Genvariante entdeckt, sein Gentest ist also positiv. Dann wird allen Familienangehörigen ersten Grades (also Eltern, Kindern und Geschwistern) ein Familienscreening mit vorausgehender genetischer Beratung angeboten und empfohlen. Dabei werden die Familienangehörigen nur noch auf die Genmutation untersucht, die bei dem Indexpatienten gefunden wurde. Fällt dieser Gentest negativ aus, heißt das im Medizinjargon er ist

- Genotyp negativ (die krankheitsverursachende Genvariante liegt bei ihm nicht vor)
- Phänotyp negativ (KEINE Symptome und/oder auffällige Befunde)

Folgen für die Betroffenen und ihre Familie

Der/die Betroffene...

- ist **KEIN** ARVC-Patient
- kann die Erkrankung auch später im Leben nicht bekommen
- ist **KEIN** Genmutationsträger / Anlageträger / Genträger
- kann die Anlage für die Erkrankung auch nicht an seine Nachkommen (Kinder, Enkel) weitergeben die Kinder des Betroffenen sind also gesund und bleiben das auch ihr ganzes Leben lang

Kontrollen

- Eigentlich sind keine Kontrolluntersuchungen notwendig
- Es wird jedoch empfohlen, bei evtl. auftretenden Herzsymptomen eine gründliche kardiologische Untersuchung machen zu lassen für den Fall, dass es über die beim Familienangehörigen gefundenen Mutation noch eine zweite, bis dahin nicht entdeckte Genvariante in der Familie gibt

Familienscreening

- Ein Familienscreening der Nachkommen ist nicht nötig, da in diesem Familienzweig kein krankheitsverursachendes Gen gefunden wurde