

SELTENE GENETISCHE HERZERKRANKUNG



Die dramatische Reanimation des dänischen Fußballspielers Christian Eriksen bei der Fußball-EM im Juni 2021 hat das Thema „(überlebter) plötzlicher Herztod“ medial in die Öffentlichkeit gerückt. Ein Herzstillstand während einer sportlichen Betätigung wird zu einem hohen Prozentsatz durch genetische Herzerkrankungen wie der ARVC – Arrhythmogene (rechtsventrikuläre) Kardiomyopathie – verursacht. Ruth Biller, Vorsitzende der ARVC-Selbsthilfe e. V., beschreibt, wie ihr Verein Betroffene auffängt.

Die ARVC wird wegen des Auftretens linksbetonter beziehungsweise biventrikulärer Formen und Vorhofbeteiligung heute auch ACM – Arrhythmogene Kardiomyopathie – genannt. Alarmsignale für genetische Herzerkrankungen sind Palpitationen, unklare Synkopen, Krampfanfälle, auch Fieberkrämpfe, unklare Dyspnoe – insbesondere bei körperlicher Anstrengung oder nachts, unklare Herzinsuffizienz, Druckgefühl auf der Brust, myokardinfarkt-ähnliche Brustschmerzen mit erhöhtem Troponin und negativer Koronarangiographie, Myokarditis ohne Virusnachweis, unspezifische Symptome wie Schwindel, Übelkeit/Unwohlsein oder unerklärbare Unfälle, wie Stürze.

Diagnostische Odysseen verkürzen

Die ARVC-Selbsthilfe setzt sich dafür ein, die oft langen diagnostischen Odysseen der Betroffenen zu verkürzen. Da diese oft sehr jung sind, werden ihre Symptome häufig nicht ernst genommen. Eine gezielte Familienanamnese mit Fragen nach Fällen von plötzlichem

Herztod und Arrhythmien in mehreren Generationen kann erste Hinweise geben. Bei unklaren Beschwerden sollte ein Spezialist konsultiert werden, am besten in einem Zentrum für seltene Erkrankungen. Nicht selten führt hier eine genetische Untersuchung zur Aufklärung.

Austausch unter Betroffenen

Nach der einschneidenden Diagnose werden Betroffene und ihre Angehörigen von der ARVC-Selbsthilfe aufgefangen und können sich mit anderen Betroffenen unter anderem im ARVC-Patientenforum, online oder in den jährlichen Präsenztreffen austauschen. Der Selbsthilfeverein bietet außerdem umfassende E-Mail- oder Telefonberatung an. Ihr Wissen über die eigene Erkrankung können Betroffene auf der umfangreichen Website der ARVC-Selbsthilfe e. V. unter www.arvc-selbsthilfe.org erweitern. Auch für nicht spezialisierte Ärztinnen und Ärzte sind die Informationen hilfreich. Ein weiterer Austausch findet bei den regelmäßigen Vortragsveranstaltungen sowie durch aufgezeichnete Youtube-Vorträge und Online-

Q&A-Sessions, bei denen Patientinnen und Patienten ihre Fragen an ausgewiesene Expertinnen und Experten richten können, statt.

Austausch auf europäischer und internationaler Ebene

Als Vorsitzende der European Patient Advocacy Group des Europäischen Referenznetzwerks ERN GUARD-Heart für seltene Herzerkrankungen vertrete ich die Interessen der Patientinnen und Patienten unseres ARVC-Selbsthilfevereins auch auf europäischer Ebene sowie international im Cardiomyopathy Council des Global Heart Hub. Auch über unseren prominent besetzten wissenschaftlichen Beirat und dessen internationale Kontakte zu AVRC-Experten sind wir in der Lage, die Anliegen der Betroffenen weltweit zu vertreten und voranzubringen.

Kontakt

Ruth Biller
Telefon 01 63 / 1 84 75 21
E-Mail info@arvc-selbsthilfe.org

*Ruth Biller,
Vorsitzende ARVC-Selbsthilfe*