

Checkliste für symptomlose Familienangehörige von ARVC-Patienten ohne bekannte krankheitsauslösende Genvariante

Sie sind Angehöriger eines gen-negativen ARVC-Patienten mit gesicherter Diagnose laut Task-Force-Diagnosekriterien, haben aber selbst keine Symptome? Dann sollten Sie sich trotzdem regelmäßig untersuchen lassen.

Folgende Fragen können bei der Kontrolluntersuchung sinnvoll sein:

Fragen zum EKG

- Gibt es neu aufgetretene Zeichen der Erkrankung? (z.B. negative T-Wellen, Epsilonwelle)
- Gibt es neu aufgetretene VTs (ventrikuläre Tachykardien)?
- Gibt es Extrasystolen (VES) im Langzeit-EKG? Wenn ja, wie viele?
- Gibt es Herzrhythmusstörungen, die bei Belastung auftreten? Bei welcher Wattzahl?
- Gibt es Änderungen im Vergleich zum Vorbefund?

Fragen zur Echokardiographie (Ultraschall)

- Welche Größe hat meine rechte/meine linke Herzkammer?
RV = rechter Ventrikel = rechte Herzkammer / LV = linker Ventrikel = linke Herzkammer
- Wie hoch ist meine EF (Ejektionsfraktion?), auch Auswurfleistung, Pumpfunktion
wichtiger Marker für die erhaltene oder reduzierte Herzfunktion
RVEF = Auswurf rechter Ventrikel / LVEF = Auswurf linker Ventrikel

Fragen zum MRT

- Ist eine Kontrastmittelgabe erforderlich?
Wichtig: gerade frühe Krankheitszeichen sind oft nur durch Kontrastmittelgabe aufspürbar
- Welche Größe hat meine rechte / meine linke Herzkammer (RV / LV s. Echo)?
- Wie hoch ist meine EF (Ejektionsfraktion?), auch Auswurfleistung, Pumpfunktion (s. Echo)
- Gibt es erste Hinweise auf Wandbewegungsstörungen, eine Vernarbung oder Entzündung?
- Ist ein Late Gadolinium Enhancement (LGE) sichtbar (Zeichen für Krankheitsaktivität)?
- Wann ist mein nächstes MRT (in 1 Jahr/in 2 Jahren/in größerem Abstand)?

Fragen zum Labor

- Wie hoch ist mein Kaliumspiegel?
Ideal im hochnormalen Bereich, d.h. 4,5 – 5 mmol/l, auf jeden Fall >4,0 mmol/l
- Ist eine prophylaktische Kalium- und Magnesiumgabe sinnvoll?

Wann ist meine nächste Kontrolle? Terminvereinbarung?