

# Plötzlicher Herztod in jungen Jahren: RESCUED Register als Sprungbrett zum Verständnis und Prävention seltener genetischer Herzerkrankungen

E. Corvest<sup>1</sup>, R. Barkauskas<sup>1</sup>, T. Jenewein<sup>1</sup>, S. Scheiper-Welling<sup>1</sup>, V. Wilmes<sup>1</sup>, R. Jürgens<sup>1</sup>, C. Niess<sup>1</sup>,  
E. Gradhand<sup>3</sup>, J. Vasseur<sup>2</sup>, J. Göbel<sup>2</sup>, H. Storf<sup>2</sup>, M. A. Verhoff<sup>1</sup>, B. Beckmann<sup>1</sup>, S. Kaufstein<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Zentrum für plötzlichen Herztod und familiäre Arrhythmiesyndrome, Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Frankfurt am Main

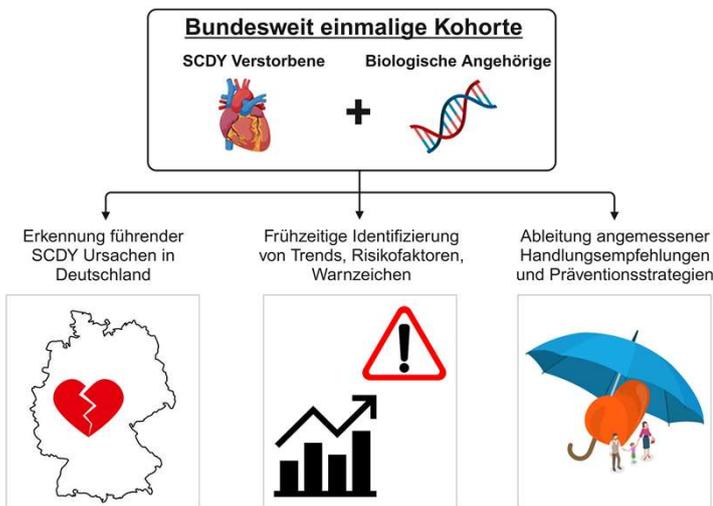
<sup>2</sup>Institut für Medizininformatik, Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt am Main

<sup>3</sup>Dr. Senckenbergisches Institut für Pathologie und Humangenetik, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main



Der plötzliche Herztod in jungen Jahren (engl.: „sudden cardiac death in the young“; SCDY) beschreibt das plötzliche Aussetzen der Herzfunktion, oft infolge einer kardialen Ursache. Bei einem SCDY sind in über 50% der Fälle seltene, genetisch bedingte und damit vererbare, kardiale Erkrankungen für den frühzeitigen Tod verantwortlich. Mit dem RESCUED Register entsteht die deutschlandweit größte und einmalige Kohorte gut aufgeklärter plötzlicher Herztodesfälle. Neben den am SCDY verstorbenen Personen werden auch ihre biologischen Verwandten systematisch erfasst. Hieraus resultieren zahlreiche Möglichkeiten der Datenauswertung und einzigartige Forschungsansätze in Bezug auf die zugrundeliegenden seltenen Erkrankungen.

## RESCUED Register



## Welche seltenen Erkrankungen können zum plötzlichen Herztod führen?

Bei Kindern und jungen Erwachsenen können neben angeborenen Herzfehlern, Koronaranomalien und Infektionen des Herzens in vielen Fällen genetisch bedingte Erkrankungen für einen plötzlichen Herztod ursächlich sein. Diese können zu strukturellen Veränderungen des Herzens (Kardiomyopathien) oder zu primär elektrischen Herzerkrankungen führen. Die arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, das Long-QT-Syndrom, die catecholaminerge polymorphe Kammertachykardie, oder das Brugada-Syndrom werden zu diesen Erkrankungen gezählt.

Das RESCUED Register wird unterstützt von:



## Ganzheitlich-familiärer Ansatz: von den Toten für die Lebenden

Aufgrund der Vererbbarkeit der seltenen Erkrankungen, die zum plötzlichen Herztod führen können, besteht bei biologischen Verwandten das Risiko, ebenfalls Träger der ursächlichen Genvariante zu sein und dadurch auch ein erhöhtes Risiko für einen plötzlichen Herztod zu haben. Daher ist die weiterführende Untersuchung eines plötzlichen Todesfalls in jungen Jahren zur Erkennung einer familiären kardialen Erkrankung essentiell. Das in Deutschland bislang einzigartige Zentrum für plötzlichen Herztod und familiäre Arrhythmiesyndrome am Institut für Rechtsmedizin des Universitätsklinikums Frankfurt betreut Patientinnen und Patienten mit seltenen Arrhythmiesyndromen sowie vom SCD betroffene Familien aus dem gesamten Bundesgebiet. Im RESCUED Register erfolgt nun eine systematische, zielgerichtete Sammlung relevanter Daten sowohl der Verstorbenen (sog. Index-Patient) sowie derer biologischer Angehöriger. Aktuell umfasst die RESCUED Kohorte ca. 140 Verstorbene und 460 Angehörige, und wird fortlaufend erweitert. Zukünftige internationale Vernetzungen mit anderen SCD Registern werden dazu führen, wissenschaftliche Hypothesen zu seltenen Erkrankungen in Handlungsempfehlungen umzuwandeln.

