

HIRSLANDEN  **PRECISE**



FALL #1



FALLBEISPIEL

- 26-jähriger Patient
- Synkope bei Schwimmen an heissem Sommertag
- Reanimation, stabil, Defibrillation bei erneutem VF auf Transport
- 7 Tage Intensiv, ARDS, Rehabilitation
- Entlassung

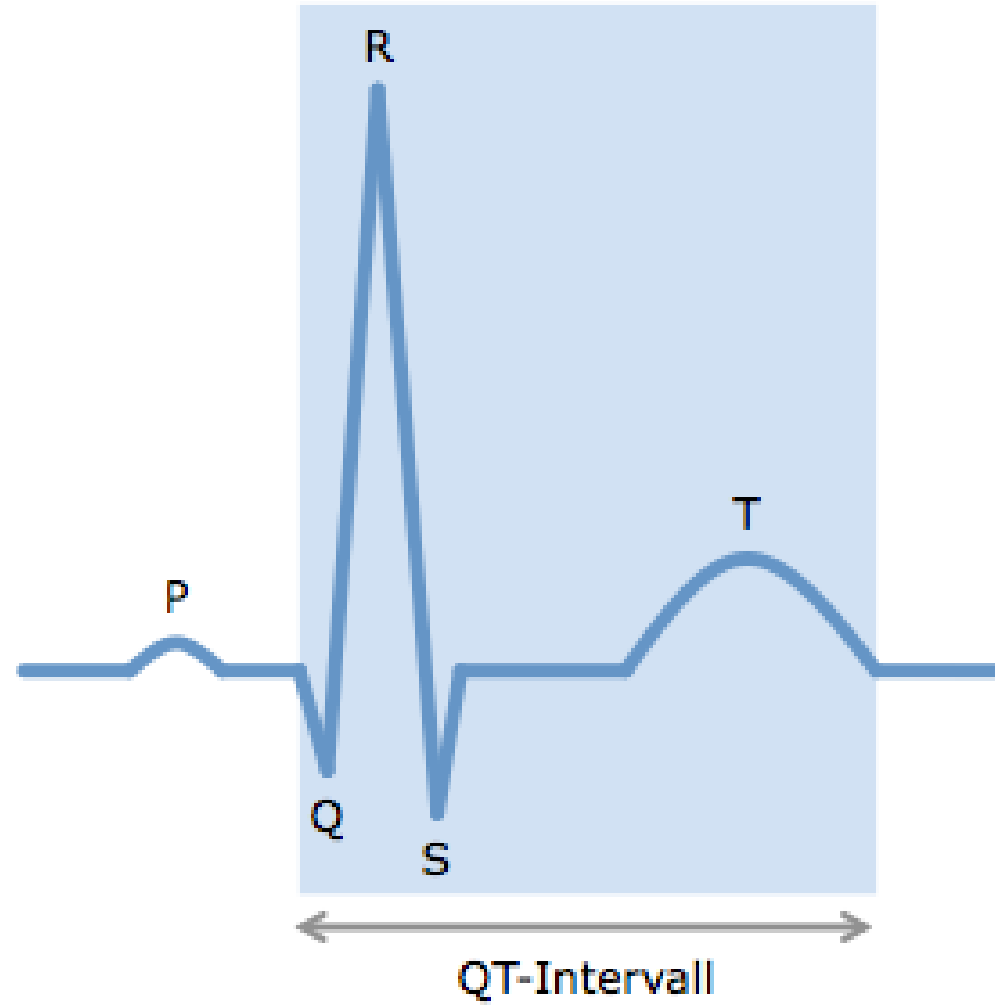


FALLBEISPIEL

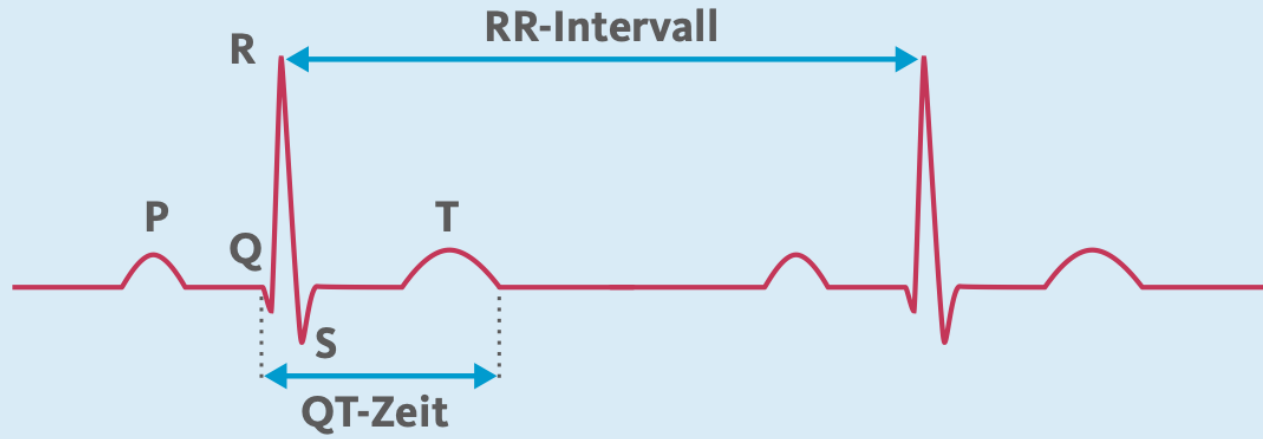
- Wochen später: Mallorca-Urlaub
- Erneute Synkope im Hotelpool; letaler Ausgang
- Postmortale Sequenzierung: Punktmutation (Cytosin nach Adenosin Transversion) in Position 959 des Exons 6 aus dem KCNQ1-Gen
- Med.: Escitalopram (Prüfungsstress), Domperidon (Übelkeit während des Fluges), Moxifloxazin (schwere Bronchitis)
- Familie: keine weiteren Träger dieser Mutation → spontan



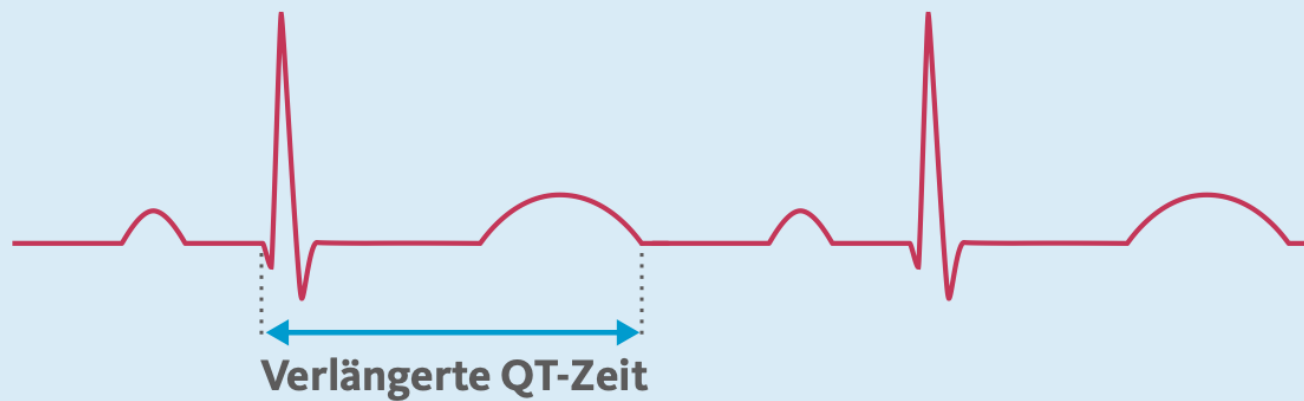
NORMALES EKG



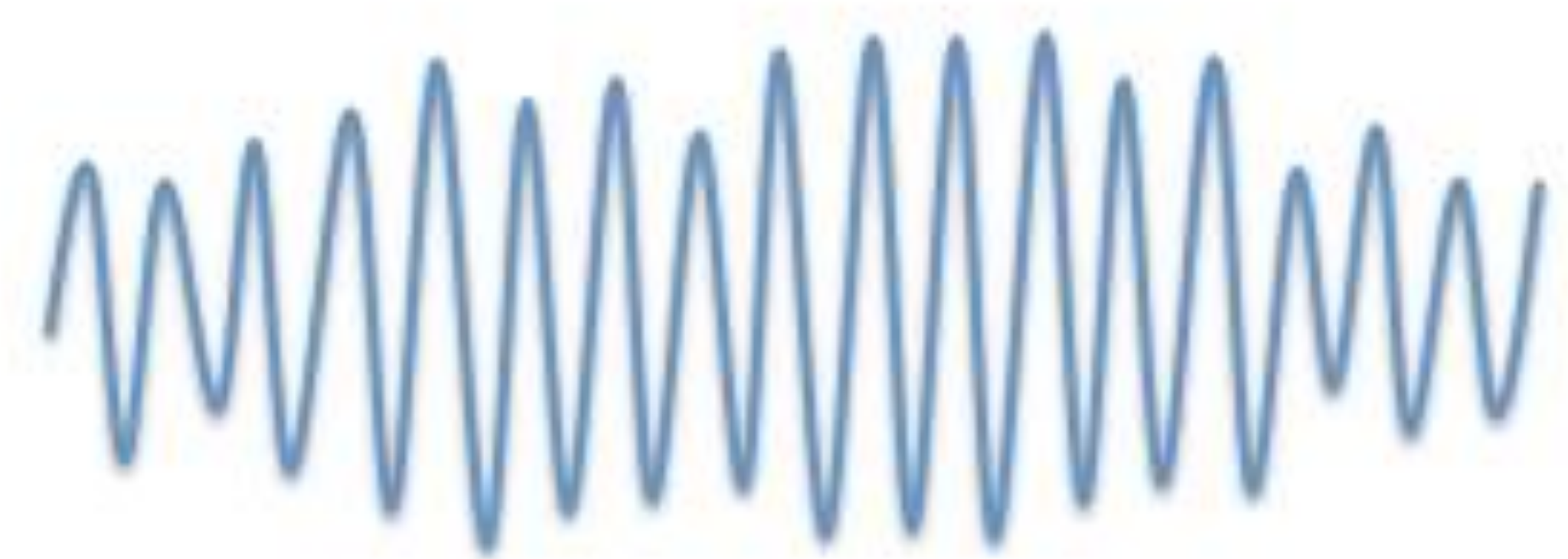
Normales EKG



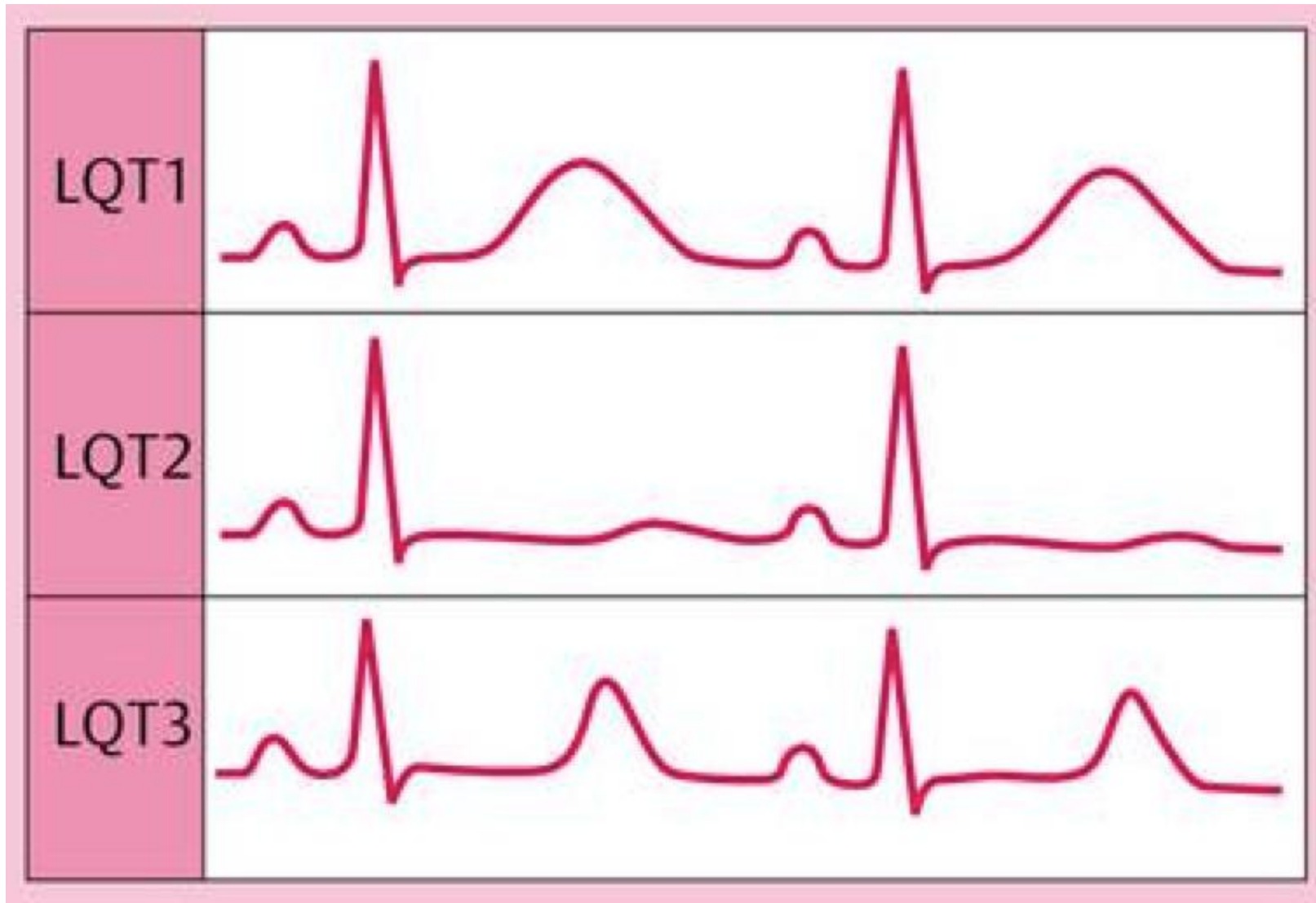
EKG bei Long-QT-Syndrom



TORSADES-DE-POINTES IM EKG



LQTS TYPEN

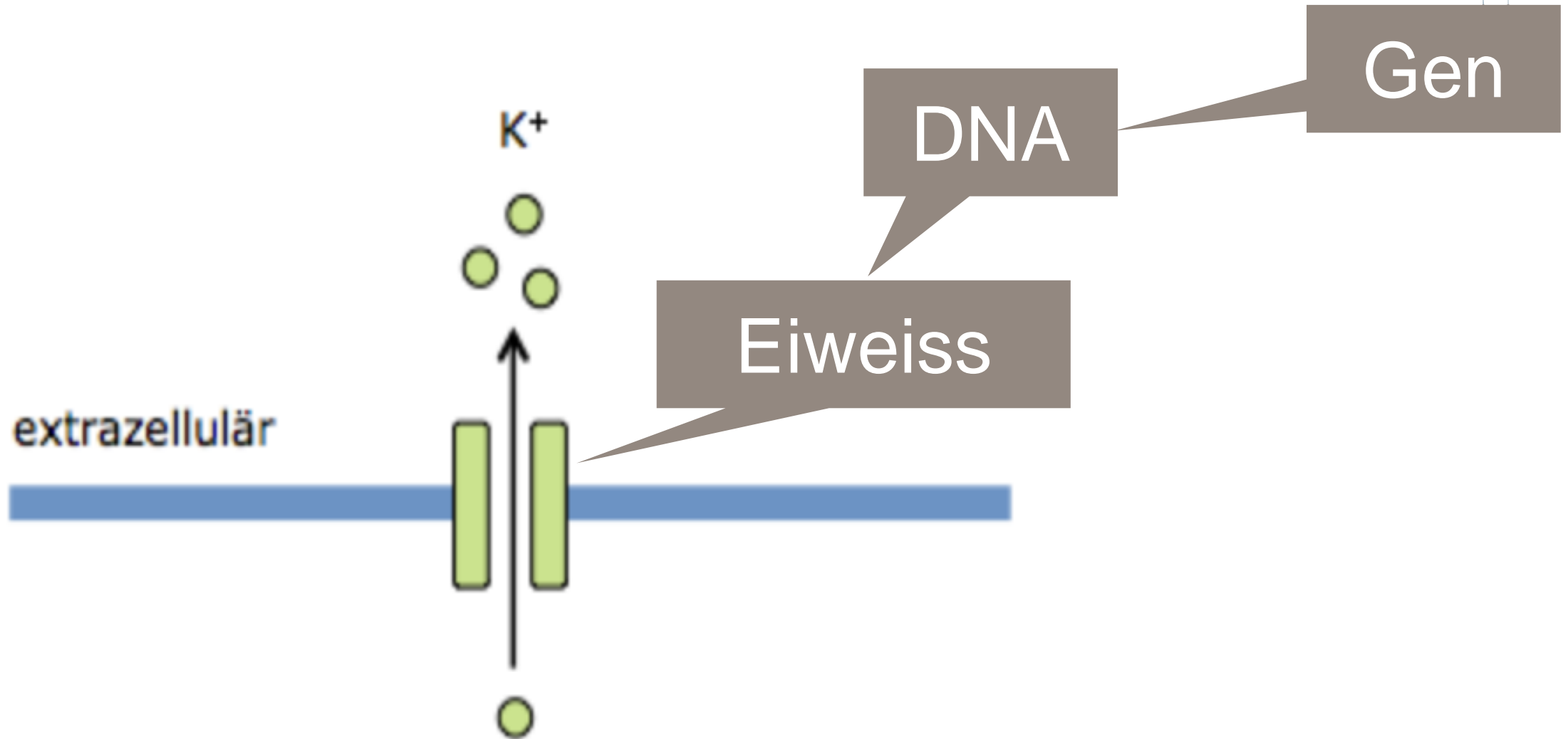


KCNQ1

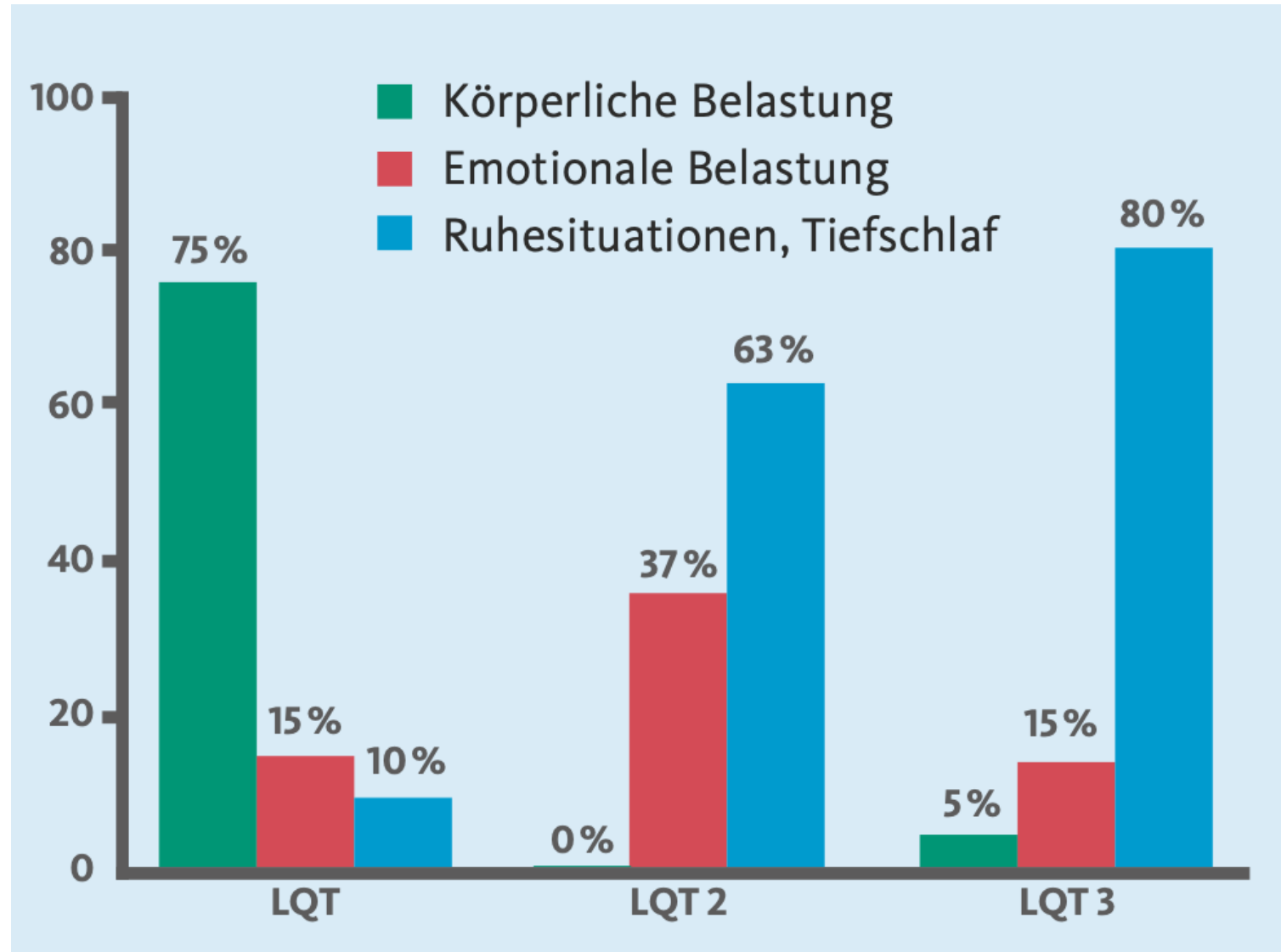
KCHN2

SCN5A

KALIUM KANAL IM HERZ



RISIKOSTRATIFIZIERUNG FÜR DEN PLÖTZLICHEN HERZTOD





FALL #2



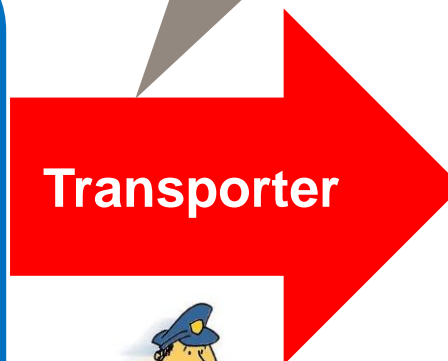
STATINE



STATIN MUSS IN DIE LEBER UM ZU WIRKEN



Darmzelle



Transporter

Leberzelle

Eiweiss

DNA

Gen

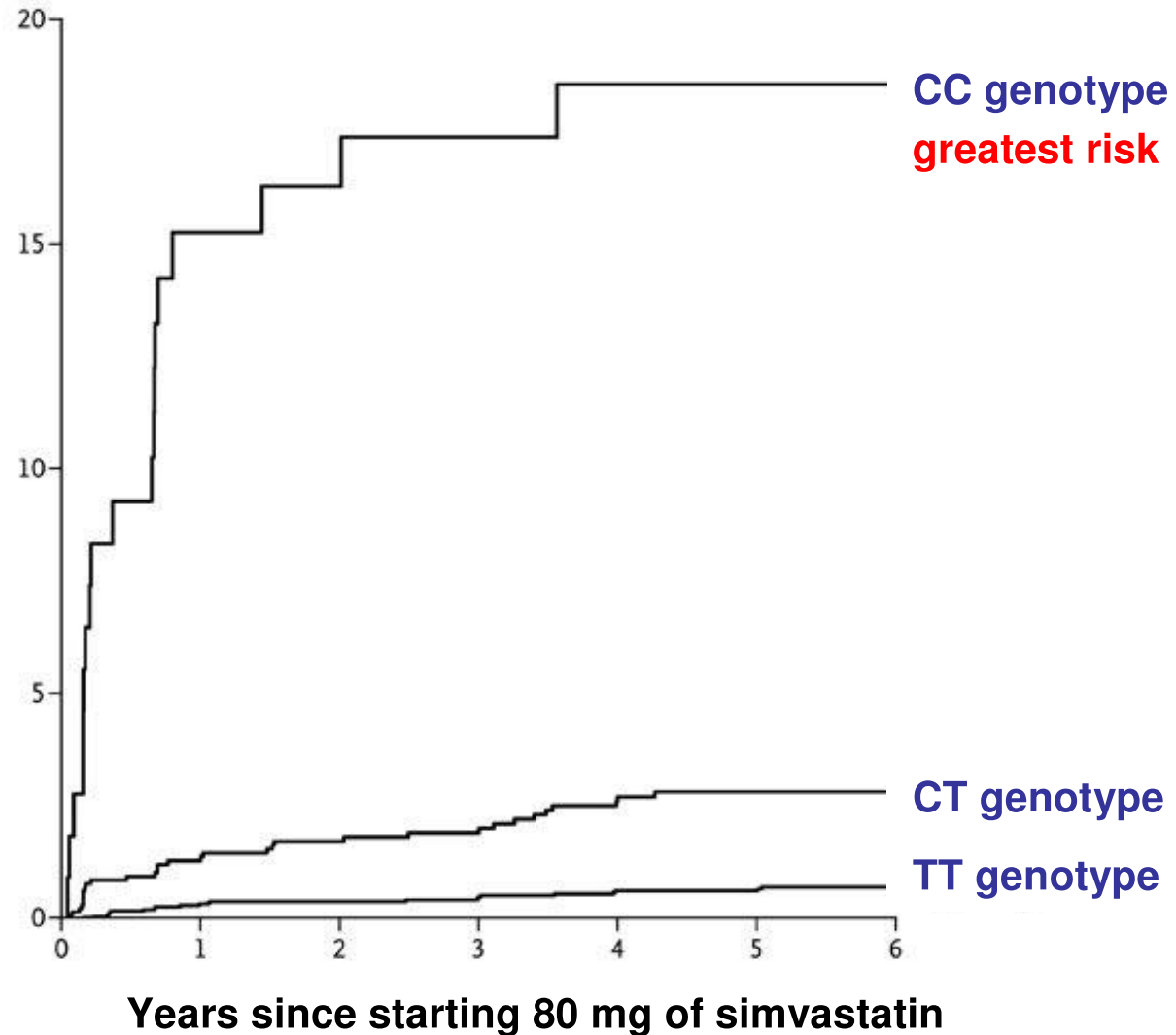
NICHT IN DIE LEBER AUFGENOMMENE STATINE LAGERN SICH IM MUSKEL AN



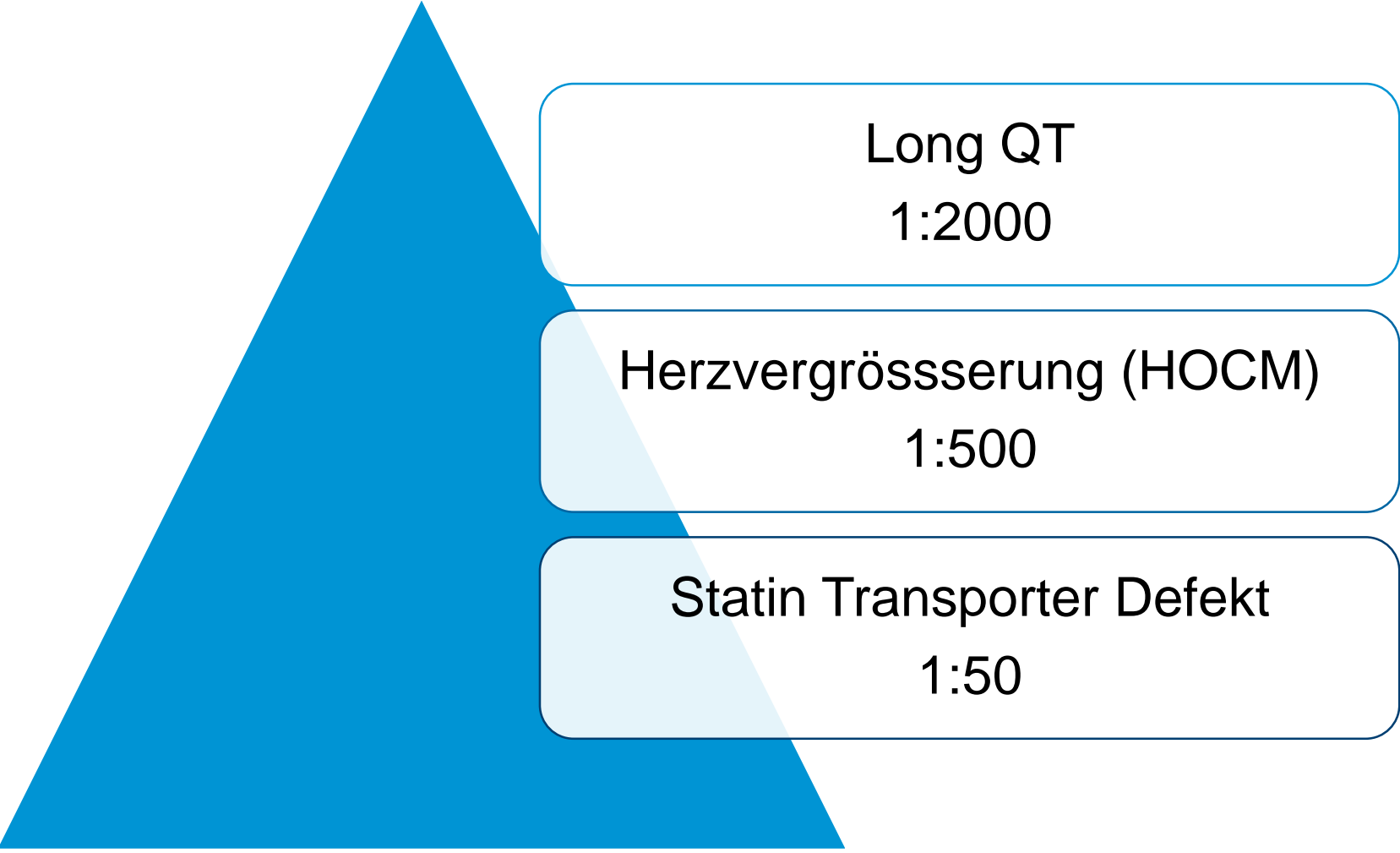
Statine

ASSOZIATION VON *OATP1B1* 521T*C MIT SIMVASTATIN-INDUZIERTER MYOPATHIE

% patients with myopathy (cumulative)



WIE HÄUFIG SIND GENETISCHE HERZERKRANKUNGEN?



Long QT
1:2000

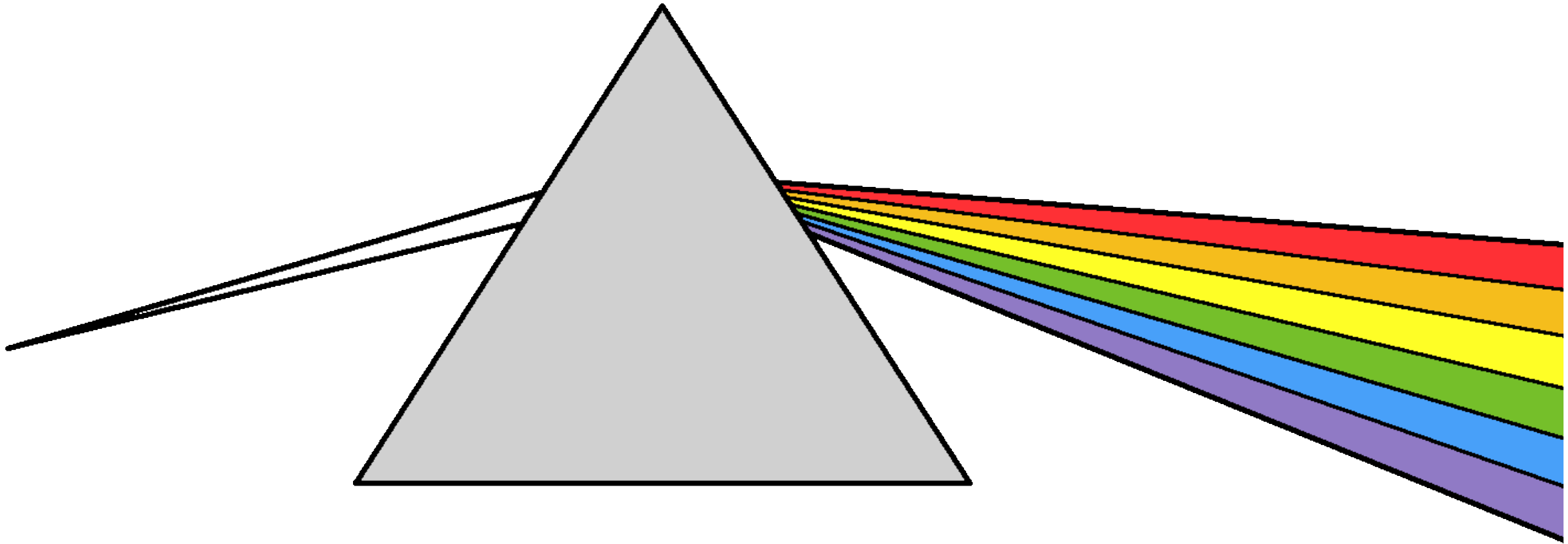
Herzvergrösserung (HOCM)
1:500

Statin Transporter Defekt
1:50

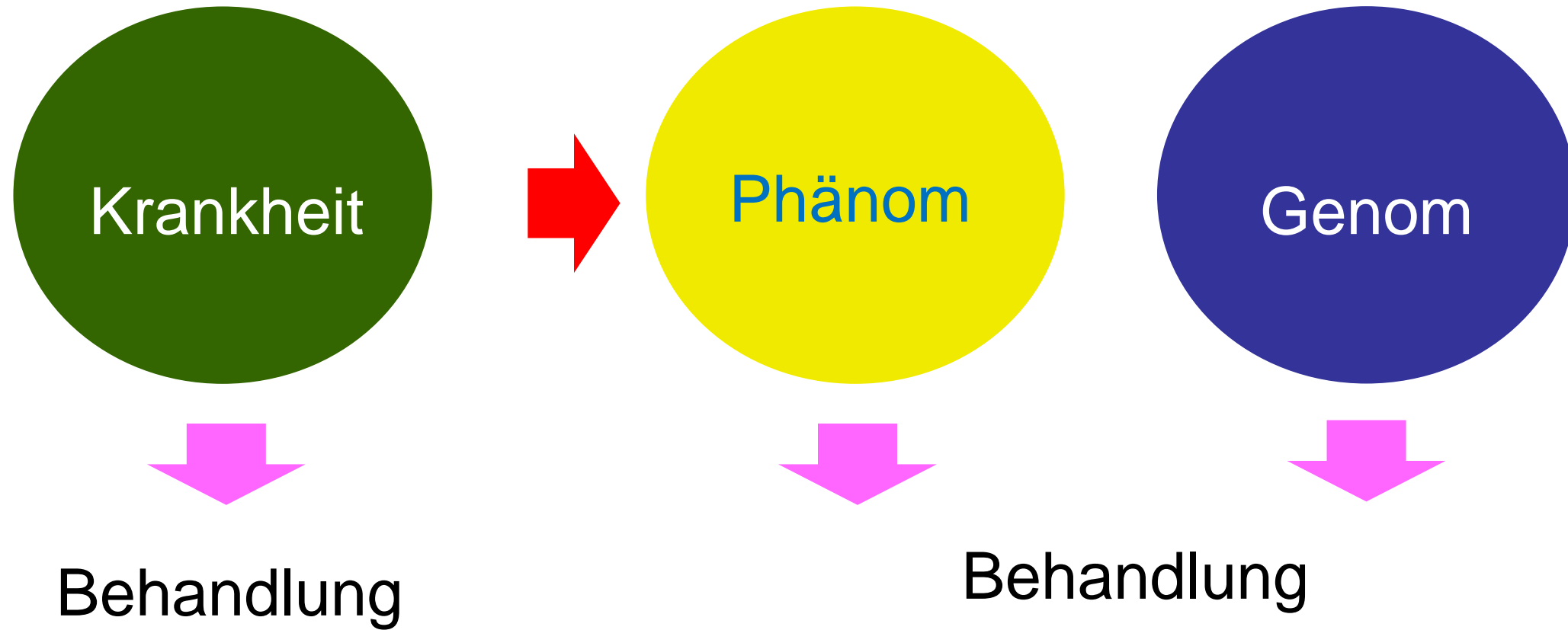


Paradigmenwechsel

SEQUENZIEREN = SEZIEREN



GENOMISCHE SEZIERUNG VON KRANKHEITEN



HÄUFIGE GRÜNDE FÜR GENTESTS IN DER HERZKREISLAUFMEDIZIN

- phänotypische Merkmale, oder ein
- klinisches Ereignis, oder eine
- Familiengeschichte

die auf eine Erbkrankheit bei Patienten mit Aortopathie (**Aortenkrankheit**), Kardiomyopathie (**Herzkrankheit**) oder einer Arrhythmie (**Rhythmusstörungen**) hinweisen.

HERZLICHEN DANK!

TEAM PRECISE

Hirslanden Precise AG, Forchstrasse 452, Zurich
hirslanden.precise@hirslanden.ch
+41 44 386 45 44