



# Generationenübergreifende Betreuung von Patienten mit tachykarden Rhythmusstörungen

Manfred Marx<sup>1</sup> · Matthias Gass<sup>1,2</sup> · Ina Michel-Behnke<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, Wien, Österreich

<sup>2</sup> Pädiatrische Kardiologie, Universitäts-Kinderklinik Zürich, Zürich, Schweiz

## In diesem Beitrag

- **Therapeutische Ansätze**  
 Medikamentöse Therapie · Interventionelle Therapie (elektrophysiologische Untersuchung und Ablation)
- **Genetische Arrhythmiesyndrome**  
 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie · Laminopathien · Long-QT-Syndrom · Brugada-Syndrom · Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie

## Zusammenfassung

Die Versorgung von Patienten mit Rhythmusstörungen hat sich in den letzten Jahrzehnten von einer rein konservativ medikamentösen Therapie zu einer echten kurativen Therapie mit Beseitigung des arrhythmogenen Substrats durch technisch immer ausgereifere Möglichkeiten im Sinn der elektrophysiologische Untersuchung (EPU) und Ablation entwickelt. Parallel dazu haben sich in pädiatrisch-kardiologischen Zentren rhythmologische Spezialambulanzen zur Betreuung von Patienten mit Ionenkanalerkrankungen etabliert. Deren Aufgabe besteht in der generationenübergreifenden Betreuung von ganzen Familien, mit dem Ziel, präventiv, durch entsprechende Beratung und Führung, maligne Rhythmusstörungen primär zu verhindern.

### Schlüsselwörter

Ionenkanäle · Antiarrhythmika · Katheterablation · Genetische Arrhythmiesyndrome · Kardiale Elektrophysiologie

## Einleitung

Bei der ambulanten und interventionellen Betreuung von Patienten mit tachykarden Rhythmusstörungen haben sich in den letzten Jahrzehnten 3 wesentliche therapeutische Ansätze entwickelt. Der erste besteht aus einer konservativen, medikamentösen Therapie, die v. a. Säuglingen und Kleinkindern vorbehalten bleibt und die Zeit bis zum zweiten echten kurativen Therapieansatz mit Beseitigung des arrhythmogenen Substrats im Sinne der elektrophysiologischen Untersuchung (EPU) und Ablation überbrücken soll.

Parallel dazu haben sich in pädiatrisch-kardiologischen Zentren in zunehmendem Ausmaß rhythmologische Spezialambulanzen zur Betreuung von Patienten mit „genetischen Arrhythmiesyndromen“ (GAS) etabliert. Im Folgenden werden die Erfahrungen bezüglich dieser 3 Therapieansätze wiedergegeben.

## Therapeutische Ansätze

### Medikamentöse Therapie

Wie in **Abb. 1** dargestellt, sind 35 % der Patienten in der Rhythmusambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, Neugeborene und Säuglinge mit paroxys-

### Infobox 1

#### Lernziele

Nach der Lektüre dieses Beitrags ...

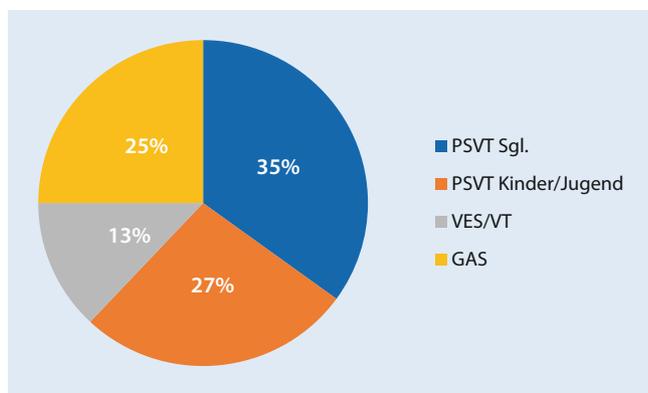
- sind Sie für die Patientengruppe sensibilisiert, die eine weiterführende Diagnostik/Betreuung benötigt.
- haben Sie einen Überblick über den aktuellen Stand der interventionellen Therapie von Rhythmusstörungen.
- können Sie die wichtigsten genetischen Erkrankungen in einer Rhythmusambulanz für Ihren Alltag einordnen.
- verstehen Sie die Notwendigkeit einer generationenübergreifenden Familienbetreuung zur Prävention von malignen Rhythmusstörungen.



QR-Code scannen & Beitrag online lesen

Hier steht eine Anzeige.





**Abb. 1** ▲ Patientenverteilung in der Rhythmusambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, im Jahr 2021, differenziert nach Schwerpunktdiagnosen. GAS genetische Arrhythmiesyndrome, PSVT paroxysmale supraventrikuläre Tachykardien, Sgl. Säuglinge, VES ventrikuläre Extrasystolen, VT ventrikuläre Tachykardien

malen supraventrikulären Tachykardien (PSVT).

Die häufigste Ursache einer fetalen, beim Neugeborenen und im Säuglingsalter auftretenden PSVT ist eine zusätzliche akzessorische Leitungsbahn als elektroanatomische Grundlage für AV-Reentry-Tachykardien (AVRT). Fokale atriale Tachykardien (FAT) sind bei herzgesunden Kindern nur zu einem geringen Prozentsatz von < 5 % anzutreffen. Fokale Tachykardien aus dem AV-Knoten, auch junctionale ektope Tachykardien (JET) genannt, sind in der ambulanten Versorgung extrem selten, postoperativ allerdings nach Operationen an der Herz-Lungen-Maschine ein häufigeres, jedoch zumeist passageres Problem. In seltenen Fällen können diese zum schwersten „low cardiac output“ führen. Ebenfalls selten sind Vorhofflattern oder intraatriale Reentrytachykardien (IART), wobei Letztere bei Zustand nach Herzoperationen im Vorhoffbereich möglich sind.

Bereits die Versorgung von Patienten mit einer fetalen Tachykardie stellt eine generationenübergreifende Maßnahme dar und sollte unbedingt im Team festgelegt werden, da eine Fortsetzung der Therapie beim Neugeborenen sehr wahrscheinlich ist.

Zur Therapie von fetalen Arrhythmien werden sehr unterschiedliche Strategien verfolgt. In der Rhythmusambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, werden bei Vorhofflattern Sotalol und bei supraventrikulären Tachykardien (SVT) Fle-

cainid als First-Line-Therapie, evtl. in Kombination mit Digoxin, verabreicht. Wegen des schlechten diaplazentaren Wirkstoffübertritts kann es bei der Gabe von Amiodaron manchmal schwierig sein, einen ausreichenden Spiegel beim Fetus zu erreichen.

Eine Übersicht der verwendeten Dosierungen zur transplazentaren Therapie findet sich in **Tab. 1**.

### » Allen medikamentösen Therapieansätzen gemeinsam ist das Ziel der größtmöglichen Sicherheit

Bei Neugeborenen und Säuglingen mit einem Wolff-Parkinson-White (WPW)-Syndrom (overtre Präexzitation und bereits stattgefundene Tachykardie) oder der AVRT bei einer ausschließlich retrograd leitenden Bahn („concealed pathway“) steht die Prävention eines Rezidivs der SVT im Vordergrund. Da es im 1. Lebensjahr durch Apoptose der akzessorischen Fasern häufig zum spontanen Sistieren der Tachykardien kommt, stellt die oft nur vorübergehende medikamentöse Therapie ein sinnvolles Konzept dar. Zu den verfügbaren Optionen gehören die Klasse-1C-Antiarrhythmika Propafenon oder Flecainid, die Gruppe der  $\beta$ -Blocker wie z. B. Propranolol oder andere mehr kardioselektive  $\beta$ -Blocker (Metoprolol, Atenolol) sowie die Klasse-III-Medikamente Sotalol und Amiodaron. Digoxin hat kaum mehr einen Stellenwert. Da Digoxin jedoch die antegrade effektive Refraktärperiode

einer akzessorischen Leitungsbahn verkürzen kann und eine hochfrequente atrioventrikuläre Überleitung während Vorhofflattern und -flimmern begünstigt, ist sein Gebrauch bei Patienten mit einem Präexzitationssyndrom in jeder Altersstufe kontraindiziert [2]. Verapamil wurde mit irreversibler Hypotonie und Asystolie bei Säuglingen und Kleinkindern in Verbindung gebracht und sollte v. a. im 1. Lebensjahr nicht verabreicht werden. Allen medikamentösen Therapieansätzen gemeinsam ist das Ziel der größtmöglichen Sicherheit. Auch wenn in der Literatur keine Priorisierung eines bestimmten Antiarrhythmikums erkennbar ist, ist der beste „approach“ immer derjenige, mit dem individuell und institutionell die meiste Erfahrung vorliegt. Der Ansatz der Autoren des vorliegenden Beitrags ist, zu Beginn eher aggressiv zu therapieren, im Sinne einer Kombination von Klasse-1C-Medikamenten und  $\beta$ -Blockern – alternativ Amiodaron, wobei Flecainid und Amiodaron mit etwa 80 % fast dieselben Erfolgsraten aufweisen [3]. Diese Therapie wird innerhalb der nächsten 3 Monate, wenn möglich, deeskaliert. Als kardiale Nebenwirkungen treten unter der Gabe von Flecainid (oder Propafenon) eher QRS-Verbreiterungen auf; bei Amiodaron stehen die Bradykardien und QTc-Verlängerungen im Vordergrund [3]. Eine Konzentrationserhöhung des thyreostimulierenden Hormons (TSH) – und der Beginn einer latenten oder manifesten Hypothyreose, die deutlich häufiger auftritt als die Hyperthyreose – kommt bei bis zu 50 % der mit Amiodaron behandelten Patienten vor, wobei Neugeborene und junge Säuglinge besonders stark davon betroffen sind [4]. Diese Auslenkungen können bereits sehr früh auftreten. Ein möglicher Zeitplan für Kontrolluntersuchungen ist in **Tab. 2** dargestellt.

Für eine Übersicht der Akut- und Dauertherapie wird auf andere Literaturstellen verwiesen [5, 6].

### Interventionelle Therapie (elektrophysiologische Untersuchung und Ablation)

Bei Kindern mit einem Körpergewicht über 15 kg und Jugendlichen mit häufig auftretenden, symptomatischen Tachykardien ist

Tab. 1 Antiarrhythmika zur transplazentaren Therapie <sup>a</sup> . (Modifiziert nach Gozar et al. [1])	
Wirkstoff	Dosierung
Digoxin	LD 1,5–2 mg/Tag p.o. über 2 Tage ED 0,25–0,75(–1) mg/Tag p.o. Ziel: Digoxinspiegel: 2–2,5(–3)ng/ml
Sotalol	160–320(–480) mg/Tag p.o. in 2–3 ED
Flecainid	(100–)300 mg/Tag p.o. in 3 ED
Amiodaron	LD 1600–2000 mg/Tag p.o. für 2 Tage LD bei Medikamentenumstellung: 800–1200 mg/Tag p.o. für 2 Tage ED 200–600 mg/Tag p.o.
LD „loading dose“, ED Erhaltungsdosis <sup>a</sup> Die Angaben erfolgen ohne Gewähr	

Tab. 2 Kontrolluntersuchungen unter Amiodarontherapie bei Säuglingen		
Zeitpunkt	Schilddrüsenhormone	Weitere Untersuchungen/Untersuchungsparameter
Vor Beginn (wenn möglich)	TSH, fT <sub>3</sub>	–
2 Wochen	TSH, fT <sub>3</sub>	Transaminasen
4 Wochen	TSH, fT <sub>3</sub>	Augenuntersuchung, Transaminasen
8 Wochen	TSH, fT <sub>3</sub>	–
Danach alle 2 bis 3 Monate	TSH, fT <sub>3</sub>	Transaminasen
3 Monate nach Absetzen des Amiodarons	TSH, fT <sub>3</sub>	Augenuntersuchung
fT <sub>3</sub> freies Trijodthyronin, TSH thyreoidstimulierendes Hormon		

der Ablationstherapie als kausale Behandlungsmaßnahme aufgrund der hohen Sicherheit und Effizienz der Vorzug zu gegeben [7]. Die Erfolgsraten betragen > 95 % in Abhängigkeit von der Lokalisation der Leitungsbahn; das AV-Block-Risiko beträgt < 1 % [7].

Patienten mit intermittierender Präexzitation oder symptomfreie Patienten mit overter Präexzitation (im EKG immer eine Delta-Welle vorhanden) stellen weiterhin eine klinische Herausforderung dar. Allerdings findet sich auch bei Patienten mit intermittierender Präexzitation dieselbe Anzahl von Bahnen mit malignen elektrophysiologischen Leitungskapazitäten wie bei Patienten mit permanenter Präexzitation; auch das Risiko einer „Fast-broad-irregular“(FBI)-Tachykardie bei rascher Überleitung von Vorhofflimmern über die akzessorische Bahn ist vergleichbar [8]. Das Verschwinden einer overtten Präexzitation während der Ergometrie ist nicht immer einfach zu erkennen, da die gute antegrade Leitfähigkeit des AV-Knotens bei Jugendlichen z.B. die Präexzitation eines Bypass-Trakts (BPT) maskieren kann. Zusätzlich erschweren Bewegungsartefakte die Interpretation, sodass als prognostisches Kriterium nur

der plötzliche und vollständige Verlust der Präexzitation gewertet werden darf, um daraus auf eine lange antegrade effektive Refraktärperiode (ERP) zu schließen [9]. Während die Ablation bei symptomatischen Patienten die Methode der Wahl darstellt, kann sie auch bei symptomfreien Kindern und Jugendlichen ab dem 5. Lebensjahr erwogen werden und ist hier eine Klasse-IB-Indikation [10]. Da etwa 1 % der Todesfälle bei Sportlern auf ein WPW-Syndrom zurückzuführen sind [11], gelten für Wettkampf-, aber auch für engagierte Freizeitsportler besonders strenge Kriterien; in Europa wird bei WPW-Patienten eine EPU und evtl. eine Ablation gefordert [12]. Für Kinder und Jugendliche gibt es keine detaillierten Richtlinien, hier muss v. a. in der Altersgruppe zwischen 5 und 10 Jahren sehr individuell in Abhängigkeit von der Intensität der körperlichen Belastung, der Lokalisation des BPT und dem Risiko der Ablation entschieden werden [13]. Kinder über 10 Jahre sollten eine Sportlerlaubnis (sowohl für Schul- als auch Wettbewerbssport) nur nach erfolgter EPU und (wenn möglich) Ablation erhalten.

Moderne 3D-elektroanatomischer Mapping- und Navigationssysteme zur Erstellung von Aktivations-, Substrat- und

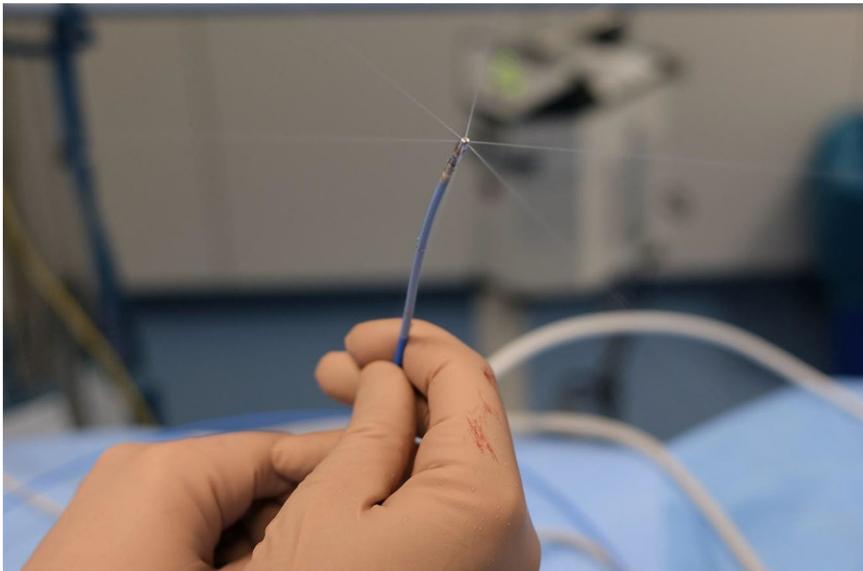
Stimulation-Maps haben die Katheterablation unter Verwendung von gekühlten Ablationskathetern (Abb. 2) zu einer Höchstpräzisionsmethode gewandelt. Die Möglichkeit der transseptalen Punktion schon im Kindesalter erleichtert den Zugang zu linksatrialen Substraten. Für ausführliche technische Details wird auf die Literatur verwiesen [14].

Mit aktuellen Features wie „open windows mapping“ können akzessorische Bahnen auch visualisiert werden. Wie in Abb. 3 dargestellt, hilft das Open window mapping unter Verwendung eines hochauflösenden, multipolaren Katheters (HD-Grid®, Abbott, Chicago, IL, USA), akzessorische Bahnen räumlich darzustellen und die elektrische Erregungsausbreitung über die Bahn zu visualisieren.

## Genetische Arrhythmiesyndrome

Den GAS liegt eine meistens autosomal-dominant vererbte Genmutation zugrunde; diese beeinflusst die Funktion der Ionenkanäle der Kardiomyozyten. Arrhythmiesyndrome mit struktureller Veränderung finden sich bei der arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie (ARVC) und bei Kardiomyopathien aufgrund einer Laminopathie (Defekte der Zellkernhülle). In einer Autopsieserie von an ARVC verstorbenen Patienten waren 13 % jünger als 18 Jahre [15]. Bei den sog. Ionenkanalerkrankungen (Long-QT-Syndrom [LQTS], Short-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom [BrS] und katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie [CPVT]) finden sich keine zusätzlichen strukturellen Veränderungen. Die letztgenannten Erkrankungen, auch als primär elektrische Erkrankungen bekannt, sind für etwa 30 % aller Fälle des plötzlichen kardialen Todes („sudden cardiac death“, SCD) bei Kindern und Jugendlichen verantwortlich [16]. Die beschriebenen Zahlen verdeutlichen die dringliche Notwendigkeit einer frühzeitigen Identifizierung der Patienten, die über mögliche Screeningprogramme oder über ein multidisziplinäres, generationenübergreifendes Modell in Zusammenarbeit mit Allgemeinmedizinern, Internisten und Genetikern unter gemeinsamer Nutzung eines „Registers“ erreicht werden kann.

Obwohl – wie z.B. beim LQTS – die Prävalenz der Erkrankung durch ein EKG-



**Abb. 2** ▲ Gekühlter Ablationskatheter. Die Kühlung verhindert einen zu raschen Temperaturanstieg im Gewebe und hilft, mehr Energie in tiefere Schichten zu applizieren

Screening mit nachfolgender genetischer Analyse von Verdachtsfällen sehr gut bestimmt wurde [17], haben sich Screeningprogramme in den meisten Ländern nicht durchsetzen können. Die Gründe sind gerade beim LQTS die möglicherweise mangelnde Reproduzierbarkeit, Spezifität und Sensitivität des EKG [18], die Angst vor Über- oder Nichtdiagnose und nicht zuletzt die Schwierigkeit im klinischen Alltag, eine einmal erstellte Verdachtsdiagnose endgültig zu exkludieren.

### » Primär elektrische Erkrankungen verursachen ca. 30% der SCD-Fälle im Kindes- und Jugendalter

Dem von den Autoren favorisierten Ansatz des multidisziplinären, generationenübergreifenden Modells in Zusammenarbeit mit Allgemeinmedizinern, Internisten und Genetikern unter gemeinsamer Nutzung eines „Registers“ steht häufig der Datenschutz, der die direkte Einbindung aller Berufsgruppen und aller Familienmitglieder nach einer positiven genetischen Untersuchung zurzeit noch verhindert, im Weg.

Wesentliche Aufgaben einer modernen Rhythmusambulanz sind das Akquirieren/Erkennen und Betreuen von Patienten mit einer GAS zur Verhinderung des SCD. Im Weiteren folgt daher ein Überblick der genannten Erkrankungen aus klinischer Sicht.

### Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie

Die ARVC stellt ein möglicherweise unterdiagnostiziertes Krankheitsbild im Kindes- und Jugendalter dar. Die Prävalenz beträgt 1:5000 bzw. in einer Untersuchung sogar 1:1000 [19] und ist deutlich höher als bei den meisten angeborenen Stoffwechselerkrankungen, auf die heute gescreent wird. Zur Diagnosestellung gelten dieselben Kriterien wie bei Erwachsenen [20, 21]. Repolarisationsveränderungen sind ein sehr früher und sensitiver phänotypischer Marker der Erkrankung, ausreichend spezifisch wird dieses Zeichen jedoch erst jenseits des 14. Lebensjahres, da bei älteren gesunden Teenagern rechtspräkordiale T-Negativierungen nur mehr in 4% der weiblichen und in 1% aller männlichen Probanden zu finden sind [22]. Die Depolarisationsverzögerung (Epsilon-Welle) als weiteres sensitives diagnostisches Kriterium kann im Kindes- und Jugendalter durch den relativ häufig vorkommenden inkompletten Rechtsschenkelblock „maskiert“ werden. Hilfreich ist vielleicht die Tatsache, dass auch bei einem kompletten Rechtsschenkelblock T-Negativierungen in  $V_1$ – $V_4$  eher selten vorkommen, für die ARVC jedoch typisch wären.

Benigne ventrikuläre Extrasystolen (VES) bzw. die benigne Rechtsventrikuläre-Ausflusstakt-Tachykardie (RVOT-

VT) und eine ventrikuläre Tachykardie (VT) bei ARVC haben beide eine linkschenkelblockartige Morphe. Es gilt daher bei jedem Patienten mit VES aus dem RV/RVOT, eine ARVC auszuschließen.

### » Die Prävalenz der ARVC ist deutlich höher als die der meisten angeborenen Stoffwechselerkrankungen

Während bei Erwachsenen das Kardio-MRT als Goldstandard zum Nachweis der typischen Veränderungen gilt, trifft dies für das Kindesalter nur bedingt zu [23]. Ausgeprägte Myokardverdünnungen, Fibrose, Aneurysmen der rechtsventrikulären (RV-)Wand und Fettgewebsinlagerungen stellen zwar sehr typische, aber auch eher spät auftretende Veränderungen der Erkrankung dar, wobei die arrhythmogenen Ereignisse zumeist schon früher einsetzen. *Cave:* Ein normaler MRT-Befund, dem typischen Erwachsenenprotokoll entsprechend, schließt eine ARVC nicht sicher aus. Die Interpretation der Untersuchung ist höchst untersucherabhängig und sollte nur wenigen spezialisierten Zentren vorbehalten bleiben. Aus den genannten Gründen ist das MRT auch zum Screening von Nachkommen nur sehr eingeschränkt hilfreich [24].

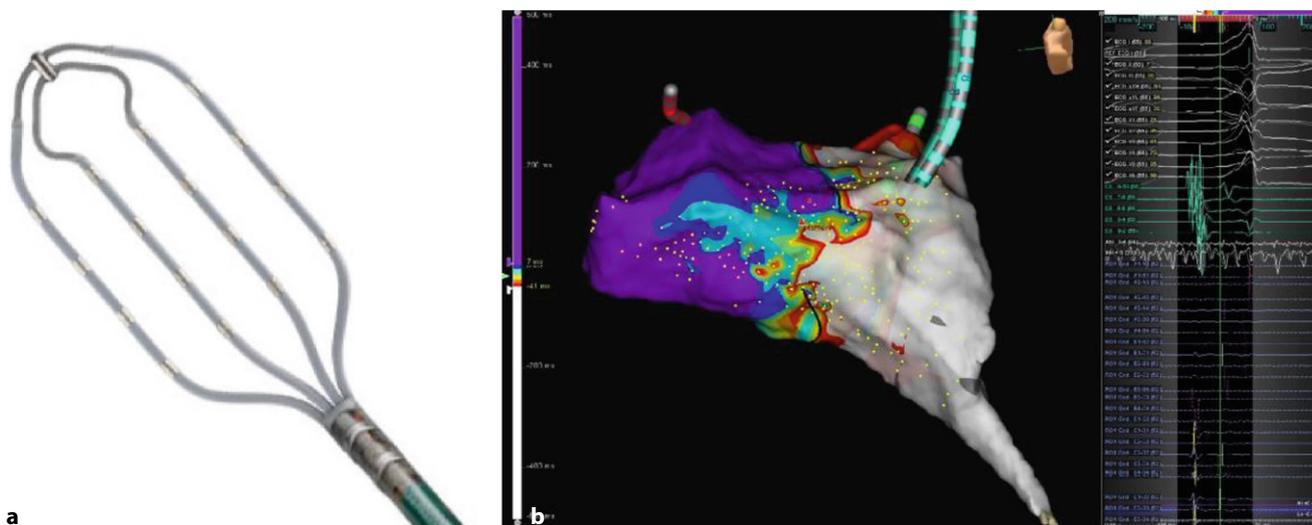
Wie in **Tab. 3** dargestellt, sollte bei einer ARVC, soweit wie möglich, auf jegliche sportliche Aktivität verzichtet werden.

### Laminopathien

Obwohl Patienten mit Laminopathien (LMNA) in einer pädiatrischen Rhythmusambulanz insgesamt selten sind, sollte bei familiärer Häufung von dilatativen Kardiomyopathien (DCMP), v.a. wenn auch Reizleitungsstörungen vorliegen, an eine LMNA gedacht werden. Dysrhythmien (supraventrikuläre Extrasystolen [SVES], atriale Arrhythmien) und Überleitungsstörungen mit der Notwendigkeit einer Herzschrittmacherimplantation (3% der Patienten im Alter zwischen 10 und 20 Jahren) können schon frühzeitig auftreten [25]. Ebenso sind VES häufig und haben zumeist eine schlechte Prognose [26]. Bei Patienten mit VES vom „uncommon type“ (ungewöhnlicher Lagetyp, Zunahme der VES unter Belastung) und „muskulären

Hier steht eine Anzeige.





**Abb. 3** ▲ „Open window mapping“: **a** HD-Grid®-Katheter (Fa. Abbott) – der multipolare Katheter hilft, die elektrische Erregungsausbreitung sehr genau darzustellen. **b** Aktivations-Map: farbkodierte elektrische Erregungsausbreitung über die akzessorische Bahn (hellblau)

Symptomen“ muss eine LMNA ausgeschlossen werden. Eine Konzentrationserhöhung der Kreatinkinase (CK) kommt nur in 30% der Fälle vor [27]. Die hohe Penetranz der kardialen Symptome nimmt mit dem Alter kontinuierlich zu, 60-Jährige sind zu 100% symptomatisch [25]. Die LMNA ist eine typische Erkrankung, bei der weitere Betroffene der nächsten Generationen v. a. durch die Zusammenarbeit mit Kollegen aus dem Erwachsenenbereich erkannt werden können und wegen der schlechten Prognose auch erkannt werden müssen. Alle Patienten mit LMNA sollten an Tertiärzentren betreut werden, da die Möglichkeit einer der Versorgung mit einem implantierbaren Kardioverter-Defibrillator (ICD) oder einer Herztransplantation frühzeitig in Betracht gezogen werden muss.

Wie in **Tab. 4** dargestellt sollte bei einer LMNA, soweit wie möglich, auf jegliche sportliche Aktivität verzichtet werden.

### Long-QT-Syndrom

Das LQTS ist eine vererbte Ionenkanalerkrankung, die durch eine verzögerte Repolarisation typischerweise polymorphe Torsaden-artige ventrikuläre Tachykardien auslösen kann. Der Verdacht auf ein LQTS ergibt sich, wenn in einem Ruhe-EKG oder in einem EKG 4 min nach maximaler Belastung mithilfe der Bazett-Formel eine QTc-Zeit > 470 ms für männliche bzw. > 480 ms

für weibliche Probanden ermittelt wird. Eine QTc-Zeit > 500 ms gilt als beweisend [28].

Die Prävalenz ist in den letzten Jahrzehnten ständig gestiegen und beträgt zurzeit 1:2000 [17]. Bis dato sind zahlreiche LQTS-Mutationen bekannt, wobei LQTS1 (*KCNQ1*), LQTS2 (*KCNH2*) sowie LQTS3 (*SCN5A*) 75% der genetischen Diagnosen stellen [29]. Die klinische Symptomatik reicht von Palpitationen über Synkopen (durch kurz anhaltende VT) bis zum SCD, wobei die zugrunde liegende Mutation, das Geschlecht und die QTc-Zeit entscheidenden Einfluss haben [30]. Bis zum 13. Lebensjahr haben Jungen mit einem LQTS1, danach Mädchen mit einem LQTS2 die höchsten Ereignisraten; die niedrigste Ereignisrate haben Kinder mit einer QTc-Zeit < 500 ms, wenn bisher keine Synkopen aufgetreten sind [31].

» Bei jedem LQTS-Indexpatienten ist eine generationenübergreifende familiäre Abklärung einzuleiten

Da die Ausprägung der typischen EKG-Muster sehr variabel sein kann, ist die korrekte Diagnosestellung mitunter schwierig. Der Bekanntheitsgrad des LQTS jedoch und die zunehmende Zahl von EKG mit automatischer QTc-Zeit-Berechnung, die im Rahmen anderer Untersuchungen abgeleitet werden, lassen die Zahl der Indexpatienten in der Rhythmusambulanz stetig

steigen. Die Zuweisung nach einem kardialen Ereignis ist in der heutigen Zeit eher selten. Bei jedem Indexpatienten muss eine generationenübergreifende familiäre Abklärung eingeleitet werden; der Anteil der Spontanmutationen beim LQTS beträgt etwa 10% [32].

Therapeutisch ist beim LQTS1, weniger beim LQTS2, ist die nichtselektive  $\beta$ -Blocker-Therapie (Propranolol) gut wirksam; Nadolol soll bei den 3 häufigsten Genotypen das Arrhythmierisiko im Vergleich ohne Therapie senken [33]. Beim LQTS3 können Na-Kanal-Blocker zum Einsatz kommen [34]. Bezüglich der Medikamentenauswahl muss kritisch angemerkt werden, dass Nadolol oder Mexiletin in vielen Ländern – so auch in Deutschland und Österreich – nicht regulär zur Verfügung stehen.

Bei jedem Beratungsgespräch sollte auf die genotypischen Trigger – für das LQTS1 sind dies körperliche Belastung (*cave*: Schwimmen), beim LQTS2 emotionale oder akustische Reize – als mögliche vermeidbare Auslöser hingewiesen werden. Dass auch Medikamente die QTc-Zeit signifikant verlängern können, wird allen Patienten eindringlich vermittelt, die Umsetzung in der Praxis scheitert jedoch manchmal und kann zu gefährdenden Situationen führen. Diverse Internetseiten helfen, den Überblick zu bewahren (z. B. <https://www.sads.org>).

Die unterschiedlichen klinischen Expressionen bei Patienten mit verschied-

Tab. 3 Empfehlungen zu Sport- und Freizeitaktivitäten bei vorliegender arrhythmogener rechtsventrikulärer Kardiomyopathie (ARVC)					
Risiko	ARVC-Typ	Freizeitaktivität	Schulturnen	Wettkampfsport	Bemerkungen
IR	Genetisch pos./phänotyp. neg.	+/-	+/-	-	-
HR	Genetisch pos./phänotyp. pos.	-	-	-	Evtl. ICD

*Beachte:* Sportempfehlungen sind immer Einzelfallentscheidungen nach detaillierter Aufklärung der Patienten  
ICD implantierbarer Kardioverter-Defibrillator, *IR* „intermediate risk“, *HR* „higher risk“; + erlaubt, - nicht erlaubt

Tab. 4 Empfehlungen zu Sport- und Freizeitaktivitäten bei vorliegenden Laminopathien (LMNA)					
Risiko	LMNA-Typ	Freizeitaktivität	Schulturnen	Wettkampfsport	Bemerkungen
IR	Genetisch pos./phänotyp. neg.	+/-	+/-	-	Keine
HR	Genetisch pos./phänotyp. pos.	-	-	-	Evtl. ICD

*Beachte:* Sportempfehlungen sind immer Einzelfallentscheidungen nach detaillierter Aufklärung der Patienten  
ICD implantierbarer Kardioverter-Defibrillator, *IR* „intermediate risk“, *HR* „higher risk“; + erlaubt, - nicht erlaubt

Tab. 5 Empfehlungen zu Sport- und Freizeitaktivitäten bei vorliegendem Long-QT-Syndrom (LQTS)					
Risiko	Typ	Freizeitaktivität	Schulturnen	Wettkampfsport	Bemerkungen
<b>LQTS 1</b>					
LR	LQTS 1, genetisch pos./phänotyp. neg.	+	+	+	Kein Wassersport
IR	LQTS 1, QTc-Zeit 460–500 ms	+	+/-	+/-	Kein Wassersport
IR	LQTS 1, QTc-Zeit > 500 ms	+	+/-/-	-	Kein Wassersport
HR	LQTS 1 + CE unter $\beta$ -Blocker-Therapie	-	-	-	Kein Wassersport Evtl. LCSD, ICD
HR	LQTS 1 zu Beginn der Therapie	-	-	-	Kein Wassersport Evaluationsphase (3 bis 6 Monate)
<b>LQTS 2</b>					
LR	LQTS 2, genetisch pos./phänotyp. neg.	+	+	+	Kein Schießsport, kein Biathlon
IR	LQTS 2, QTc-Zeit 460–500 ms	+	+/-	+/-	Kein Schießsport, kein Biathlon
IR	LQTS 2, QTc-Zeit > 500 ms	+	+/-/-	-	Kein Schießsport, kein Biathlon
HR	LQTS 2 + CE unter $\beta$ -Blocker-Therapie	-	-	-	Kein Schießsport, kein Biathlon Evtl. LCSD, ICD
HR	LQTS 2 zu Beginn der Therapie	-	-	-	Kein Schießsport, kein Biathlon Evaluationsphase (3 bis 6 Monate)
<b>LQTS 3</b>					
LR	LQTS 3, genetisch pos./phänotyp. neg.	+	+	+	Keine
IR	LQTS 3, QTc-Zeit 460–500 ms	+	+	+/-	Keine
IR	LQTS 3, QTc-Zeit > 500 ms	+	+/-/-	-	Keine
HR	LQTS 3 + CE unter $\beta$ -Blocker-Therapie	-	-	-	Evtl. LCSD, ICD
HR	LQTS 3 zu Beginn der Therapie	-	-	-	Evaluationsphase (3 bis 6 Monate)

*Beachte:* Sportempfehlungen sind immer Einzelfallentscheidungen nach detaillierter Aufklärung der Patienten  
*CE* „cardiac events“ (rhythmogene Synkope, Torsade de pointes, Kammerflimmern), *genetisch positiv* legt den Genotyp fest, *HR* „higher risk“, *IR* „intermediate risk“, *LCSD* „left cardiac sympathetic denervation“, *LQTS 1–3* Long-QT-Syndrom, Typen 1–3, *LR* „low risk“, *phänotypisch negativ* heißt keine CE und normale QTc-Zeiten in allen verfügbaren EKG; + erlaubt, - nicht erlaubt

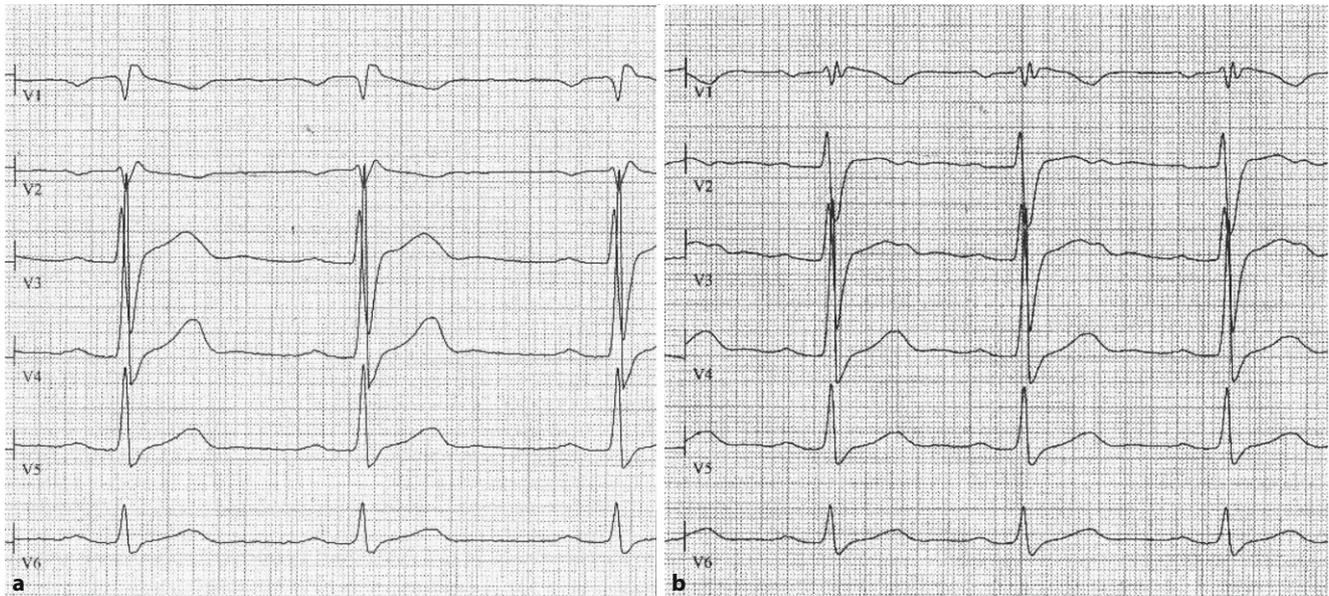
denen LQTS-Varianten erfordern auch eine differenzierte Beratung bezüglich körperlicher Aktivität, zumal zahlreiche Mutationsträger klinisch nie symptomatisch werden [35]. Ziel der individuellen Entscheidung, basierend auf den dokumentierten QTc-Zeiten und dem klinischen Verlauf, sollte sein, eine Teilnahme an Aktivitäten, soweit wie möglich, zu erlauben, ohne die Patienten auf der anderen Seite durch eine zu liberale Einstellung zu ge-

fährden. Das diesbezügliche Vorgehen der Autoren ist in **Tab. 5** zusammengefasst.

### Brugada-Syndrom

Das BrS ist durch spezifische ST-Strecken-Hebungen in den rechtspräkordialen Ableitungen charakterisiert; diese können durch die i.v.-Gabe von natriumblockierenden Antiarrhythmika (Ajmalin oder Flecainid) verstärkt werden. Die aus dem

Erwachsenenbereich stammende Definition ist für Kinder und Jugendliche nur bedingt hilfreich, da die typischen sattelförmigen ST-Hebungen in dieser Altersgruppe kaum vorkommen und ein Ajmalin-/Flecainidtest nur selten durchgeführt wird. Aus eigener Erfahrung ist die typische Präsentation im EKG das Bild eines „komischen“ oder atypischen Rechtsschenkelblocks (RSB; **Abb. 4**). Bei jedem Patienten mit einem „kompletten



**Abb. 4** ▲ Elektrokardiogramm eines 12-jährigen Jungen mit einer zum Brugada-Syndrom (BrS) führenden *SCN5A*-Mutation. **a** „Atypischer“ Rechtsschenkelblock im Sinne einer QRS-Verbreiterung mit einem direkten Übergang des terminalen QRS-Komplexes in die ST-T-Strecke. Elektrodenpositionierung im Sinne eines BrS-EKG mit Variieren der Interkostalräume (ICR) für die rechtspräkordialen Ableitungen. **b** Derselbe Patient mit standardmäßig angelegten Brustwandelektroden

RSB“ sollte auch an die Möglichkeit eines BrS gedacht werden. Durch Variation der Interkostalräume zur Registrierung der rechtspräkordialen Ableitungen ( $V_1$  und  $V_2$  um einen bzw. 2 Interkostalräume höher platziert als normal) kann diese Veränderung evtl. leichter detektiert werden.

### » Die generationenübergreifende Aufarbeitung identifiziert BrS-gefährdete Kinder oder Jugendliche

Sehr selten sind Kinder oder Jugendliche die Indexpatienten in der Familie, viel häufiger kommen diese aus dem Erwachsenenbereich. Die generationenübergreifende Aufarbeitung führt dann auch zu vermeintlich betroffenen Kindern oder Jugendlichen. Allerdings ist die Interpretation der genetische Analyse beim BrS schwierig, da bisher zumindest 20 erkrankungsbezogene Gene bekannt sind; diese werden nicht wie beim LQTS streng nach den Mendel-Gesetzen vererbt [36]. Die typischen *SCN5A*-Mutationen finden sich nur bei etwa 21% der phänotypischen BrS-Patienten [37], die Patienten weisen dann jedoch signifikant mehr epikardiale elektrophysiologische Abnormitäten im RVOT auf und zeigen auch einen klinisch maligneren Verlauf [38].

Das BrS (und andere GAS) sind für 10–20% der SCD im Säuglingsalter verantwortlich [39]. Beide Tatsachen zusammen – nämlich die möglicherweise nichtverwertbare genetische Untersuchung und das Risiko eines SCD bereits im Säuglingsalter – erschweren das klinische Management. Das Risiko des SCD durch Kammerflimmern wird typischerweise durch Fieber provoziert. Die Autoren empfehlen daher bei allen Säuglingen von BrS-Indexpatienten – unabhängig, ob genetisch positiv oder negativ – im 1. Lebensjahr die stationäre Aufnahme bei Fieber, Durchfall oder Erbrechen, einerseits zur aggressiven Fiebersenkung, andererseits zur Dokumentation eines evtl. induzierten BrS-typischen EKG. Im Rahmen der durch die „coronavirus disease 2019“ (COVID-19) verursachten Pandemie zählen BrS-Patienten – v. a. mit einem spontanen Typ-1-EKG, nach Synkopen oder ICD-Implantation – zur Risikogruppe bei Impfwunsch. Diesen Patienten wird eine prophylaktische antipyretische Therapie, zu Hause oder evtl. unter stationären Bedingungen empfohlen [40].

Ein medikamentöser Ansatz ist Chini-din, bei phänotypisch positiven, symptomatischen Patienten ist die einzige effektive Maßnahme zur Prävention des SCD die Implantation eines ICD. Bei sympto-

matischen Erwachsenen stellt die v. a. epimyokardiale Ablation einen erfolgreichen Therapieansatz dar [41].

Sportliche Aktivität ist bei BrS-Patienten kein direkter Trigger und prinzipiell erlaubt, es sollten jedoch indirekte Trigger, wie hohe Körpertemperatur oder Elektrolytveränderungen durch starken Flüssigkeitsverlust, vermieden werden (■ Tab. 6).

### Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie

Die CPVT manifestiert sich in emotionaler oder durch körperliche Aktivität getriggerten polymorphen ventrikulären Extrasystolen, die typischerweise in Korrelation mit der ansteigenden Herzfrequenz zunehmen und in bidirektionale ventrikuläre Tachykardien mit oder ohne Synkopen oder in Kammerflimmern mit dem Risiko des SCD übergehen können. Die geschätzte Prävalenz beträgt 1:10.000 [42], Erkrankungsfälle treten jedoch schon im Kindes- und Jugendalter auf [43], wobei die CPVT die am häufigsten tödlich verlaufende angeborene Ionenkanalerkrankung ist [44]. Die beiden häufigsten Mutationen finden sich im kardialen Ryanodinrezeptorkanal (*RYR2*; autosomal-dominant vererbt) und im Calsequestrin (*CASQ2*; autosomal-rezessiv vererbt, heterozygote Mu-

Hier steht eine Anzeige.



**Tab. 6** Empfehlungen zu Sport- und Freizeitaktivitäten bei vorliegendem Brugada-Syndrom (BrS). (Modifiziert nach Pelliccia et al. [28])

Risiko	BrS-Typ	Freizeitaktivität	Schulturnen	Wettkampfsport	Bemerkungen
LR/IR	Genetisch pos./phänotyp. neg.	+	+	+	Keine
HR	Genetisch pos./phänotyp. pos.	–	–	–	Evtl. ICD

*Beachte:* Sportempfehlungen sind immer Einzelfallentscheidungen nach detaillierter Aufklärung der Patienten  
*HR* „higher risk“, *IR* „intermediate risk“, *LR* „low risk“, *phänotypisch positiv* sind Patienten mit spontanem oder medikamentös induziertem Typ-1-EKG oder nach einer rhythmogenen Synkope; + erlaubt, – nicht erlaubt

**Tab. 7** Empfehlungen zu Sport- und Freizeitaktivitäten bei vorliegender catecholaminerger polymorpher ventrikulärer Tachykardie (CPVT). (Modifiziert nach Ostby et al. [47])

Risiko	CPVT-Typ	Freizeitaktivität	Schulturnen	Wettkampfsport	Bemerkungen
HR	Genetisch pos./phänotyp. neg.	+/-	+/-	+/-	Keine
HR	Genetisch pos./phänotyp. pos.	–	–	–	Evtl. ICD

*HR* „high risk“, *phänotypisch positiv* polymorphe ventrikuläre Tachykardien unter Belastung, + erlaubt, – nicht erlaubt

tationsträger sind normalerweise gesund) [45]. Die molekulargenetische Diagnostik sichert die Diagnose und erlaubt die weitere gezielte Abklärung im familiären Umfeld.

» Die CPVT ist die am häufigsten tödlich verlaufende angeborene Ionenkanalerkrankung

Das Ruhe-EKG ist unauffällig; eine häufige Zuweisungsdiagnose sind VES. Bei Dokumentation von VES vom „uncommon type“ (diese sistieren nicht bei Belastung) muss immer an eine CPVT gedacht werden. Das Belastungs-EKG kann mit dem Auftreten von polymorphen ventrikulären Extrasystolen die Diagnose erhärten.

Als medikamentöse Therapie wird eine Kombination aus  $\beta$ -Blockern (Klasse I), Flecainid (Klasse IIa) und Ivabradin verabreicht, die Medikamentenwirkung ist jedoch individuell extrem unterschiedlich und zumeist besser bei RYR2-Mutationen [46]. Die linksseitige kardiale Sympathektomie (Klasse IIB) ist bei unzureichender medikamentöser Wirkung indiziert, die ICD-Implantation ist bei therapieresistenten ventrikulären Tachykardie nötig, jedoch nicht unproblematisch, da zahlreiche Komplikationen, auch ein „elektrischer Sturm“ induziert werden können [46]. Die ICD-Implantation sollte so lange wie möglich vermieden werden.

Aufgrund des malignen Verlaufs muss bei phänotypisch positiver CPVT auf jede sportliche Aktivität verzichtet werden, aber auch im Alltag sollten durch Lifestyle-Modifikation entsprechende Trigger (z. B. dem Bus nachlaufen ...) vermieden wer-

den (Tab. 7). *Beachte:* Dies kann in der Praxis schwierig sein, muss jedoch konsequent umgesetzt werden. Hilfreich könnte das Verwenden von Pulsuhren sein, die beim Erreichen der Cut-off-Herzfrequenz – es ist dies die Herzfrequenz, bei der in der Ergometrie oder im Holter-EKG die ersten VES auftreten – alarmieren.

Fazit für die Praxis

- Die Therapie von tachykarden Rhythmusstörungen in der Pädiatrie erfordert immer deutlicher einen generationenübergreifenden Ansatz.
- Dieser beginnt bei fetalen Tachykardien mit der professionellen Betreuung durch die Geburtshelfer, setzt sich bis zur Behandlung durch Erwachsenenkardiologen fort und schließt die intensive Zusammenarbeit auf dem technisch hoch anspruchsvollen Gebiet der elektrophysiologischen Untersuchungen ein.
- Besonders wichtig ist der generationenübergreifende Ansatz bei der Betreuung von Familien mit genetischen Arrhythmie-syndromen. Die intensive Kooperation mit Genetikern, Allgemeinmedizinern und Erwachsenenkardiologen kann dazu beitragen, gefährdete Patienten frühzeitig zu erkennen und einen plötzlichen Herztod mithilfe prophylaktischer Maßnahmen zu verhindern.
- Möglicherweise ist dieser Ansatz der generationenübergreifenden Familienbetreuung auch effektiver als aufwendige und teils problematische Screeninguntersuchungen.

Korrespondenzadresse

**Ao. Univ. Prof. Dr. Manfred Marx**  
 Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien  
 Währinger Gürtel 18–20, 1090 Wien, Österreich  
 manfred.marx@meduniwien.ac.at

**Funding.** Open access funding provided by Medical University of Vienna.

Einhaltung ethischer Richtlinien

**Interessenkonflikt.** M. Marx, M. Gass und I. Michel-Behnke geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autor/-innen keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

**Open Access.** Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen.

Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

## Literatur

- Gozar L, Gabor-Miklosi D, Toganel R, Fagarasan A, Gozar H, Toma D et al (2022) Fetal tachyarrhythmia management from digoxin to amiodarone—a review. *J Clin Med* 11(3):804
- Schwartz PJ, Garson A, Paul T, Stramba-Badiale M, Vetter VL, Wren C et al (2002) Guidelines for the interpretation of the neonatal electrocardiogram. A task force of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 23(17):1329–1344
- Hill AC, Silka MJ, Bar-Cohen Y (2019) A comparison of oral flecainide and amiodarone for the treatment of recurrent supraventricular tachycardia in children. *Pacing Clin Electrophysiol* 42(6):670–677
- Creo A, Anderson H, Cannon B, Lteif A, Kumar S, Tebben P et al (2019) Patterns of amiodarone-induced thyroid dysfunction in infants and children. *Heart Rhythm* 16(9):1436–1442
- Albinni S et al (2010) Tachykardie Herzrhythmusstörungen im Kindesalter. *Monatsschr Kinderheilkd* 158:1263–1278
- Paul et al (2018) Tachykardie Herzrhythmusstörungen. Leitlinien DGPK. [https://www.dgpk.org/fileadmin/user\\_upload/Leitlinien/Leitlinie\\_Tachykardien\\_DGPK\\_2018\\_11\\_28\\_final.pdf](https://www.dgpk.org/fileadmin/user_upload/Leitlinien/Leitlinie_Tachykardien_DGPK_2018_11_28_final.pdf)
- Brugada J, Blom N, Sarquella-Brugada G, Blomstrom-Lundqvist C, Deanfield J, Janousek J et al (2013) Pharmacological and non-pharmacological therapy for arrhythmias in the pediatric population: EHRA and AEP-Cardiac Working Group joint consensus statement. *Europace* 15(9):1337–1382
- Mah DY, Sherwin ED, Alexander ME, Cecchin F, Abrams DJ, Walsh EP et al (2013) The electrophysiological characteristics of accessory pathways in pediatric patients with intermittent preexcitation. *Pacing Clin Electrophysiol* 36(9):1117–1122
- Daubert C, Ollitrault J, Descaves C, Mabo P, Ritter P, Gouffault J (1988) Failure of the exercise test to predict the anterograde refractory period of the accessory pathway in Wolff Parkinson White syndrome. *Pacing Clin Electrophysiol* 11(8):1130–1138
- Friedman RA, Walsh EP, Silka MJ, Calkins H, Stevenson WG, Rhodes LA et al (2002) NASPE Expert Consensus Conference: Radiofrequency catheter ablation in children with and without congenital heart disease. Report of the writing committee. *North American Society of Pacing and Electrophysiology. Pacing Clin Electrophysiol* 25(6):1000–1017
- Maron BJ, Doerer JJ, Haas TS, Tierney DM, Mueller FO (2009) Sudden deaths in young competitive athletes: analysis of 1866 deaths in the United States, 1980–2006. *Circulation* 119(8):1085–1092
- Corrado D, Pelliccia A, Bjørnstad HH, Vanhees L, Biffi A, Borjesson M et al (2005) Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol. Consensus Statement of the Study Group of Sport Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 26(5):516–524
- Telishevska M, Hebe J, Paul T, Nürnberg JH, Krause U, Gebauer R et al (2019) Catheter ablation in ASymptomatic PEDIatric patients with ventricular preexcitation: results from the multicenter “CASPED” study. *Clin Res Cardiol* 108(6):683–690

## Intergenerational care of patients with tachycardiac arrhythmias

Within the last decades the treatment options for patients with arrhythmias have developed from a purely conservative drug treatment to a really curative treatment with removal of the arrhythmogenic substrate by continuously more sophisticated possibilities in the sense of electrophysiological techniques and ablation. Parallel to this, special outpatient departments of cardiac rhythmology for the care of patients with ion channelopathies have also become established in pediatric cardiology centers. Their task is the intergenerational care of whole families, with the aim of primarily preventing malignant arrhythmias by appropriate counselling and guidance.

## Keywords

Ion channels · Antiarrhythmic drugs · Catheter ablation · Inherited arrhythmogenic diseases · Cardiac electrophysiology

- Kerst G et al (2017) Tachykardien bei Kindern ohne und mit angeborenem Herzfehler. Medikamentöse vs. interventionelle Therapie. *Monatsschr Kinderheilkd* 165:961–971
- Tabib A, Loire R, Chalabreysse L, Meyronnet D, Miras A, Malicier D et al (2003) Circumstances of death and gross and microscopic observations in a series of 200 cases of sudden death associated with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and/or dysplasia. *Circulation* 108(24):3000–3005
- Puranik R, Chow CK, Duflo JA, Kilborn MJ, McGuire MA (2005) Sudden death in the young. *Heart Rhythm* 2(12):1277–1282
- Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Crotti L, Pedrazzini M, Besana A, Bosi G et al (2009) Prevalence of the congenital long-QT syndrome. *Circulation* 120(18):1761–1767
- Skinner JR, Van Hare GF (2014) Routine ECG screening in infancy and early childhood should not be performed. *Heart Rhythm* 11(12):2322–2327
- Peters S, Trümmel M, Meyners W (2004) Prevalence of right ventricular dysplasia-cardiomyopathy in a non-referral hospital. *Int J Cardiol* 97(3):499–501
- Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA et al (2010) Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria. *Eur Heart J* 31(7):806–814
- Priori SG, Blomström-Lundqvist C, Mazzanti A, Blom N, Borggrefe M, Camm J et al (2015) 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPCC). *Eur Heart J* 36(41):2793–2867
- Marcus FI (2005) Prevalence of T-wave inversion beyond V1 in young normal individuals and usefulness for the diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Am J Cardiol* 95(9):1070–1071
- Fogel MA, Weinberg PM, Harris M, Rhodes L (2006) Usefulness of magnetic resonance imaging for the diagnosis of right ventricular dysplasia in children. *Am J Cardiol* 97(8):1232–1237
- Jurlander R, Mills HL, Espersen KI, Raja AA, Svendsen JH, Theilade J et al (2020) Screening relatives in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: yield of imaging and electrical investigations. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging* 21(2):175–182
- van Berlo JH, de Voogt WG, van der Kooij AJ, van Tintelen JP, Bonne G, Yao RB et al (2005) Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of LMNA gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med* 83(1):79–83
- van Rijsingen IAW, Arbustini E, Elliott PM, Mogensen J, Hermans-van Ast JF, van der Kooij AJ et al (2012) Risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin A/C mutation carriers a European cohort study. *J Am Coll Cardiol* 59(5):493–500
- Charron P, Arbustini E, Bonne G (2012) What should the cardiologist know about Lamin disease? *Arrhythm Electrophysiol Rev* 1(1):22–28
- Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S et al (2021) 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J* 42(1):17–96
- Graham TP, Driscoll DJ, Gersony WM, Newburger JW, Rocchini A, Towbin JA (2005) Task Force 2: congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 45(8):1326–1333
- Priori SG, Schwartz PJ, Napolitano C, Bloise R, Ronchetti E, Grillo M et al (2003) Risk stratification in the long-QT syndrome. *N Engl J Med* 348(19):1866–1874
- Ackerman MJ (2004) Cardiac channelopathies: it's in the genes. *Nat Med* 10(5):463–464
- Tester DJ, Ackerman MJ (2014) Genetics of long QT syndrome. *Methodist Debakey Cardiovasc J* 10(1):29–33
- Mazzanti A, Maragna R, Vacanti G, Monteforte N, Bloise R, Marino M et al (2018) Interplay between genetic substrate, QTc duration, and arrhythmia risk in patients with long QT syndrome. *J Am Coll Cardiol* 71(15):1663–1671
- Kaufman ES (2009) Mechanisms and clinical management of inherited channelopathies: long QT syndrome, Brugada syndrome, catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, and short QT syndrome. *Heart Rhythm* 6(8 Suppl):S51–S55
- Amin AS, Pinto YM, Wilde AAM (2013) Long QT syndrome: beyond the causal mutation. *J Physiol* 591(17):4125–4139
- Postema PG, Walsh R, Bezzina CR (2021) Illuminating the path from genetics to clinical outcome in Brugada syndrome. *Eur Heart J* 42(11):1091–1093
- Kaplinger JD, Tester DJ, Alders M, Benito B, Berthet M, Brugada J et al (2010) An international compendium of mutations in the SCN5A-encoded

- cardiac sodium channel in patients referred for Brugada syndrome genetic testing. *Heart Rhythm* 7(1):33–46
38. Ciconte G, Monasky MM, Santinelli V, Micaglio E, Vicedomini G, Anastasia L et al (2021) Brugada syndrome genetics is associated with phenotype severity. *Eur Heart J* 42(11):1082–1090
  39. Behere SP, Weindling SN (2017) Brugada syndrome in children—Stepping into uncharted territory. *Ann Pediatr Cardiol* 10(3):248–258
  40. Caturano A, Pafundi PC, Sasso FC, Dendramis G, Brugada P, Russo V (2021) Brugada syndrome and COVID-19 vaccines. *Europace* 23(12):1871–1872
  41. Nademanee K (2021) Radiofrequency ablation in Brugada syndrome. *Heart Rhythm* 18(10):1805–1806
  42. Schwartz PJ, Ackerman MJ, Antzelevitch C, Bezzina CR, Borggrefe M, Cuneo BF et al (2020) Inherited cardiac arrhythmias. *Nat Rev Dis Primers* 6(1):58
  43. Roston TM, Vinocur JM, Maginot KR, Mohammed S, Salerno JC, Etheridge SP et al (2015) Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia in children: analysis of therapeutic strategies and outcomes from an international multicenter registry. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 8(3):633–642
  44. Napolitano C, Priori SG (2007) Diagnosis and treatment of catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Heart Rhythm* 4(5):675–678
  45. Napolitano C, Priori SG, Bloise R (1993) Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW et al (Hrsg) *GeneReviews*. University of Washington, Seattle (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1289/>)
  46. Roston TM, Jones K, Hawkins NM, Bos JM, Schwartz PJ, Perry F et al (2018) Implantable cardioverter-defibrillator use in catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia: a systematic review. *Heart Rhythm* 15(12):1791–1799
  47. Ostby SA, Bos JM, Owen HJ, Wackel PL, Cannon BC, Ackerman MJ (2016) Competitive sports participation in patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia: a single center's early experience. *JACC Clin Electrophysiol* 2(3):253–262

### Bodo Niggemann Heilkunst?

**Blumenholz: Spica Verlag 2022, 1. Aufl., 150 S., 30 Abb., (ISBN: 978-3-98503-053-8), 17,70 EUR**



Zunächst habe ich mich gefragt, warum der Autor hinter den Titel „Heilkunst“ ein Fragezeichen stellt. Möchte er damit in Frage stellen, dass Heilen eine Kunst ist? Oder möchte er zum Ausdruck bringen, dass es verschiedene Auffassungen von Heilkunst gibt? Oder meint er damit, dass „Heilen“ eben keine natürliche Begabung ist, sondern erst erlernt werden muss?

Nach der Lektüre des Buches glaube ich, dass der Buchautor alle drei Aspekte im Auge hatte. Als Kinderarzt, akademischem Lehrer und Forscher war/ist es ihm ein Anliegen, seine langjährige Erfahrung im Umgang mit pädiatrischen Patienten weiterzugeben. Er tut dies mit zahlreichen Tipps für viele verschiedene Situationen, praktische Beispiele bezieht er v.a. aus seinem Spezialgebiet Pneumologie und Allergologie. Alle Handlungsanleitungen sind getragen von der im ärztlichen Beruf (leider nicht mehr selbstverständlichen) Humanitas und Empathie. Patienten- und elterngerechte Kommunikation sind dabei ebenso wesentlich wie adäquate Untersuchungsmethodik – Ziel ist immer das bestmögliche Ergebnis.

Die altersgemäße Einbindung des Kindes („Nicht über sie, sondern mit ihnen sprechen ...“) ist dem Autor ein besonderes Anliegen. Die große kinderärztliche Verantwortung ohne Überschätzung der eigenen Wichtigkeit wird mehrfach mit der Forderung nach „Demut“ zum Ausdruck gebracht – wohl eine der wichtigsten Eigenschaften eines Pädiaters. Derartige ethische Aspekte werden eingebaut, ohne moralisierend zu wirken.

Aber auch die wissenschaftliche Sachebene kommt nicht zu kurz, z.B. wenn der Autor über Evidence Based Medicine (EBM) schreibt und deren Bedeutung, aber auch Limitationen darstellt. Dass er dabei auch die (im

BMJ publizierte) nicht durchgeführte Doppelblindstudie über die Wirksamkeit von Fallschirmen bei Sprüngen aus großer Höhe zitiert, ist wohl kein Zufall – Humor kommt in diesem Taschenbuch nicht zu kurz.

Das Buch ist insgesamt „zügig“ und praxisnah geschrieben und verzichtet auf schwierige Satzkonstruktionen. Wenn man zwischendurch doch einmal Gefahr läuft zu ermüden, verleiht einer der 30 aufheiternden Cartoons von Jan Tomaschoff frischen Schwung. Persönlich habe ich das Buch auf einer längeren Flugreise „in einem Zug“ durchgelesen.

Genau genommen sollte man diese pädiatrische Handlungsanleitung aber zumindest dreimal in seinem Leben lesen. Erstmals am Beginn der (kinder-) ärztlichen Ausbildung („Aha“). Dann in der Mitte der Berufslaufbahn („Da kann ich noch einiges besser machen“). Und schließlich am Ende mit einem altersgütigen Schmunzeln („Genau so war's“).

Jedenfalls kann man dieses Büchlein allen (kinder-) ärztlichen Generationen mit bestem Gewissen empfehlen, die im Buchhandel verlangten 17,70 € sind gut investiertes Geld. Klinik- und Abteilungsvorständen kann man empfehlen, neu einsteigenden Kolleginnen dieses Büchlein als Einstandsgeschenk und Handlungsanleitung zu schenken.

**R. Kerbl, Leoben**