

# mitoHEART

CMR-basierte Diagnostik von Kardiomyopathien bei Patienten mit mitochondrialen Myopathien.

Projektstandort: Universitätsklinikum Münster

## Stand der Forschung

Die mitochondrialen Myopathien umfassen unterschiedliche Formen von neuromuskulären Erkrankungen, die durch eine Beeinträchtigung des mitochondrialen Energiestoffwechsels infolge eines mitochondrialen Atmungskettendefekts charakterisiert sind. Es handelt sich hierbei um eine heterogene Gruppe von genetischen Erkrankungen, die durch Mutationen sowohl im Bereich der mitochondrialen DNA (mtDNA) als auch im Bereich der nukleären DNA hervorgerufen werden können. In diesem Zusammenhang erwähnenswert ist, dass die Kardiomyopathie die häufigste Manifestationsform im Falle von Punktmutationen im Bereich der mtDNA darstellt (mit einer Häufigkeit von schätzungsweise 20% und primärem Auftreten einer hypertrophen Kardiomyopathie). Einige kleinere Studien, die primär auf EKG- und/oder Echokardiographie-Untersuchungen basierten, konnten zeigen, dass unterschiedliche Kardiomyopathie-Formen wie die hypertrophe oder dilatative Kardiomyopathie mit Inzidenzen von ~15-40% vorliegen können. Insbesondere in einer größeren Studie konnte gezeigt werden, dass bei Patienten mit mitochondrialer Myopathie und gleichzeitiger Kardiomyopathie eine signifikant höhere Mortalität vorliegt als bei solchen mit mitochondrialer Myopathie ohne Kardiomyopathie. Außerdem wurden kardial bedingte Todesfälle als häufigste Todesursache beobachtet. Daher ist die frühzeitige Erfassung derjenigen Patienten mit mitochondrialer Myopathie, die unter einer Kardiomyopathie leiden bzw. dafür prädisponiert sind, von grundlegender klinischer Bedeutung. Die frühzeitige Diagnose einer Kardiomyopathie unter Einsatz konventioneller Diagnoseverfahren wie der Echokardiographie ist jedoch schwierig, da dieses Verfahren primär funktionelle Wandbewegungsstörungen erfasst, die zumeist erst bei bereits fortgeschrittener kardialer Beteiligung auftreten. Die kardiale Magnetresonanztomographie (CMR) hingegen stellt ein genaueres und umfassenderes nicht-invasives Verfahren für Herzuntersuchungen bei Patienten mit mitochondrialer Myopathie dar, da dieses neue Verfahren die gleichzeitige Erfassung von funktionellen und morphologischen Parametern ermöglicht. Insofern ermöglicht die CMR die Detektion von potentiellen strukturellen Myokardveränderungen, die bereits vor dem Auftreten von funktionellen Veränderungen vorhanden sein können und bietet daher die Möglichkeit, erforderliche Therapiemaßnahmen rechtzeitig zu ergreifen. Bisher gibt es jedoch kaum umfassende bzw. gezielte CMR-Studien bei Patienten mit mitochondrialer Myopathie.

## Ziele

Mit dem Projekt "mitoHEART" beabsichtigen wir 1) die genaue und umfassende Erfassung von Herzerkrankungen bei Patienten mit mitochondrialer Myopathie, 2) die vergleichende Untersuchung von unterschiedlichen Herzschädigungsmustern bei verschiedenen Unterformen der mitochondrialen Myopathie und 3) die Untersuchung des Therapieerfolgs in Abhängigkeit von der zugrundeliegenden Herzerkrankung durch Durchführung von umfassenden CMR-Untersuchungen.

## Projektmanagement und Kontaktadresse

**Ali Yilmaz, Univ-Prof. Dr. med.**  
**Universitätsklinikum Münster**

Kardiologie, Molekulare Bildgebung und Kardiomyopathien / Klinik für Kardiologie I: Sektion für Herzbildgebung  
Albert-Schweitzer-Campus 1, 48149 Münster

Tel: +49 251 - 83 - 44948

Fax: +49 251 - 83 - 44907

Web: [www.rbk.de/herzbildgebung](http://www.rbk.de/herzbildgebung)

## Projektteilnehmer

**Dajana Küdde,  
Universitätsklinikum Münster**

Kardiologie, Molekulare Bildgebung und Kardiomyopathien / Klinik für Kardiologie I: Sektion für Herzbildgebung  
Albert-Schweitzer-Campus 1, 48149 Münster

Tel: +49 251 - 83 - 44833

Fax: +49 83 - 8101 - 44907

E-Mail: [Dajana.Kuedde@ukmuenster.de](mailto:Dajana.Kuedde@ukmuenster.de)

Web: [www.rbk.de/herzbildgebung](http://www.rbk.de/herzbildgebung)

**Literatur**

Jose T, Gdynia HJ, Mahrholdt H, Vöhringer M, Klingel K, Kandolf R, Bornemann A, Yilmaz A, CMR gives clue to "ragged red fibers" in the heart in a patient with mitochondrial myopathy.

Int. J. Cardiol. 2011 May; 149(1):e24-7

© mitoNET 2019