

# MEDIZINISCHE GENETIK



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.  
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.  
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.  
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

*Gegründet 1989 durch Jan Murken*

## SCHRIFTLEITUNG

*Markus Nöthen, Bonn (federführend)*  
*Ulrike Hüffmeier, Erlangen*  
*Reiner Siebert, Ulm*  
*Malte Spielmann, Lübeck/Kiel*  
*Johannes Zschocke, Innsbruck*

## WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

*Nuria C. Brämwig, Münster*  
*Yorck Hellenbroich, Lübeck*  
*Eva Klopocki, Würzburg*  
*Ilona Krey, Leipzig*  
*Gudrun Rappold, Heidelberg*  
*Sarah Verheyen, Graz (ÖGH)*  
*Christiane Zweier, Bern (SGMG)*

**DE GRUYTER**



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der GfH“:  
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden  
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der ÖGH“:  
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck  
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der SGMG“:  
PD Dr. med. Isabel Filges, Basel und Dr. sc. nat. Naomi Porret, Bern  
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen des BVDH“:  
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München  
(Präsidentin des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

Informationen zu Abstracting & Indexing Services finden Sie auf der Homepage der Zeitschrift.

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/medgen>

**EIGENTÜMERIN** Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany  
E-Mail: [organisation@gfhev.de](mailto:organisation@gfhev.de); <https://www.gfhev.de/zeitschrift-medizinische-genetik>

**HERAUSGEBER** Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V. (ÖGH), Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V. (SGMG), Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

**REDAKTION** Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany  
E-Mail: [redaktion@medgenetik.de](mailto:redaktion@medgenetik.de)

**VERLAG** Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

**JOURNAL MANAGER** Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05 – 325, Fax: +49 (0)30 260 05 – 250, E-Mail: [katharina.appelt@degruyter.com](mailto:katharina.appelt@degruyter.com)

**ANZEIGEN** E-Mail: [anzeigen@degruyter.com](mailto:anzeigen@degruyter.com)

© 2025 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

**SATZ** Dörlemann Satz, Lemförde

**DRUCK** Franz X. Stickle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

Fragen zur allgemeinen Produktsicherheit: [productsafety@degruyterbrill.com](mailto:productsafety@degruyterbrill.com)

Bildnachweis Cover: Universitätsmedizin Göttingen, Dr. Lukas Cyganek, Stammzell-Unit der UMG



## Contents

### MAIN TOPIC

#### **The role of genetics in inherited cardiac diseases**

Gudrun A. Rappold, Bernd Wollnik

**Editorial – The role of genetics in inherited cardiac diseases — 93**

Chiara Vey, Nico Melnik, Gregor Dombrowsky,  
Marc-Phillip Hitz

**Current and future diagnostics of congenital heart disease (CHD) — 95**

Gökhan Yigit, Silke Kaulfuß, Bernd Wollnik

**Understanding inherited cardiomyopathies: clinical aspects and genetic determinants — 103**

Martin Zenker, Cordula M. Wolf

**Cardiovascular aspects of Noonan syndrome and related disorders — 113**

Sven Dittmann, Janis Kerkering, Eric Schulze-Bahr

**Cardiac arrhythmias and genetics – current stage — 125**

Timon Seeger, Sandra Hoffmann

**Advances in human induced pluripotent stem cell (hiPSC)-based disease modelling in cardiogenetics — 137**

Felix Wiedmann, Constanze Schmidt

**Disease mechanism and novel drug therapies for atrial fibrillation — 147**

### BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

#### **Stellungnahmen und Leitlinien**

**S1-Leitlinie zum „pränatalen Schnelltest“ — 155**

#### **GfH-Verbandsmitteilung**

**Corrigendum to:**

Birgit Lorenz

**Long-term experience with gene augmentation therapy in patients with inherited retinal disease associated with biallelic mutations in RPE65 — 159**