

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. Brämswig, 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; <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

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

ANZEIGEN E-Mail: anzeigen@degruyter.com

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

SATZ Dörlemann Satz, Lemförde

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

Fragen zur allgemeinen Produktsicherheit: 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