Kardiales PRKAG2-Syndrom

Description

Beschreibung

Das kardiale PRKAG2(Protein Kinase AMP-Activated Non-Catalytic Subunit Gamma 2)-Syndrom ist durch eine abnorme Glykogenanreicherung im Herzgewebe gekennzeichnet. Die Krankheit äußert sich klinisch als hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) und ist häufig mit dem elekrokardiographischen Bild einer ventrikulären Präexzitation (WPW-Syndrom) verbunden. Zusätzlich finden sich atrioventrikuläre und ventrikuläre Leitungsstörungen.

Klinik

Text

Genetik

Text

Diagnostik

Text

Genetische Diagnostik

Text

Mangement

Text

Literatur

Gollob MH, Seger JJ, Gollob TN, Tapscott T, Gonzales O, Bachinski L, Roberts R. Novel PRKAG2 mutation responsible for the genetic syndrome of ventricular preexcitation and conduction system disease with childhood onset and absence of cardiac hypertrophy. Circulation. 2001 Dec 18;104(25):3030-3. doi: 10.1161/hc5001.102111. PMID: 11748095.

Hu J, Tang B, Wang J, Huang K, Wang Y, Lu S, Gowreesunkur HB, Wang Y, Wu D, Mayala HA, Wang ZH. Familial Atrial Enlargement, Conduction Disorder and Symmetric Cardiac Hypertrophy Are Early Signs of PRKAG2 R302Q. Curr Med Sci. 2020 Jun;40(3):486-492. doi: 10.1007/s11596-020-2207-z. Epub 2020 Jul 17. PMID: 32681253.

Lopez-Sainz A, Dominguez F, Lopes LR, et al. Clinical Features and Natural History of PRKAG2 Variant Cardiac Glycogenosis. J Am Coll Cardiol 2020;76:186-197. PMID: 32646569.

Porto AG, Brun F, Severini GM, Losurdo P, Fabris E, Taylor MRG, Mestroni L, Sinagra G. Clinical Spectrum of PRKAG2 Syndrome. Circ Arrhythm Electrophysiol. 2016 Jan;9(1):e003121. doi: 10.1161/CIRCEP.115.003121. PMID: 26729852; PMCID: PMC4704128.

Links

- A Case Presentation of PRKAG2 Cardiomyopathy: https://www.youtube.com/watch?v=LNUCxjyI7N4

Verwandte Seiten

Text

Category

1. Uncategorized

Date Created
August 2022
Author
admin