

Angeborene Herzfehler

Seltene Ursachen häufiger Symptome: Daran denken!

Prof. Dr. med. Matthias Greutmann

Abteilung für angeborene Herzfehler, Klinik für Kardiologie, Universitäres Herzzentrum Zürich, Universitätsspital Zürich, Zürich

In ihrer Kasuistik in der vorliegenden Ausgabe des *Swiss Medical Forum* beschreiben Speck und Kollegen [1] einen Patienten mit einem sehr seltenen angeborenen Herzfehler («anomalous origin of the left coronary artery from the pulmonary artery», kurz ALCAPA), der sich erst im Alter von 47 Jahren mit dem Bild einer Herzinsuffizienz und pektanginösen Beschwerden manifestierte und schliesslich erfolgreich chirurgisch behandelt wurde.

Angeborene Herzfehler sind die häufigsten angeborenen Defekte und betreffen etwa 1/100 Neugeborenen [2]. Die meisten Herzfehler werden aufgrund klinischer Befunde (Herzgeräusch, Zyanose) oder Symptomatik (Trinkschwäche, Gedeihstörung) kurz nach Geburt oder im frühen Kindesalter diagnostiziert. Während noch vor wenigen Jahrzehnten viele dieser angeborenen Herzfehler eine schlechte Prognose hatten, haben die enormen Fortschritte der modernen Herzmedizin und insbesondere der Herzchirurgie das Schicksal dieser Patientinnen und Patienten grundlegend verändert. Heute überleben >90% der Betroffenen ins Erwachsenenalter [3]. Diese Entwicklung hat über die letzten Jahrzehnte zu einer rasch wachsenden neuen Kohorte von komplexen Patientinnen und Patienten in der Kardiologie geführt: die Erwachsenen mit angeborenen Herzfehlern [4, 5]. Diese sind zwar nicht «geheilt» und bedürfen einer lebenslangen spezialisierten Nachbetreuung, die meisten haben aber eine gute Lebensqualität und führen ein produktives Leben.

Selten werden angeborene Herzfehler erst im Erwachsenenalter diagnostiziert. Häufig präsentieren sich Betroffene mit «gewöhnlichen» Symptomen wie Leistungsintoleranz oder es handelt sich um eine Zufallsdiagnose im Rahmen der Durchführung von Abklärungen aus anderer Indikation (Echokardiographie, Computertomographie). Gelegentlich wird die Diagnose erst bei Auftreten von Komplikationen (z.B. Vorhofflimmern, Herzinsuffizienz, paradoxe Embolie) gestellt. Die prompte und korrekte Diagnose ist entscheidend für das Management der betroffenen Patientinnen und Patienten.



Matthias Greutmann

Koronaranomalien

Zu den angeborenen Herzfehlern, die gelegentlich erst im Erwachsenenalter diagnostiziert werden, gehören die Koronaranomalien. Embryologisch entstehen die Koronararterien aus dem Myokard und finden über komplexe chemotaktische Mechanismen Anschluss an die Aorta. Ist dieser Prozess gestört, kann es zur Konnektion der linken (seltener der rechten) Koronararterie mit der Pulmonalarterie kommen. Die Versorgung des myokardialen Stromgebietes der linken Koronararterie erfolgt bei betroffenen Patientinnen und Patienten über Kollateralfluss aus der rechten Koronararterie. Dabei kommt es zu einem retrograden Fluss in der falsch abgehenden Koronararterie, die schliesslich als «Koronarfistel» in die Pulmonalarterie mündet (wie in der vorliegenden Kasuistik von Speck et al. [1] schön mittels Computertomographie dargestellt).

Pathophysiologisch entspricht das ALCAPA-Syndrom damit einer aussergewöhnlichen Form einer «Koronarfistel». Je nach Anatomie der Koronarversorgung und Ausmass der kongenital angelegten koronaren Kollateralen kommt es bei dieser Anomalie bereits im frühen Kindesalter zu einer Myokardischämie, die sich häufig mit einer (ischämisch bedingten) Mitralsuffizienz oder einem Myokardinfarkt manifestiert. Bei ausgeprägter Kollateralisierung treten Symptome, wie im beschriebenen Fall, erst im Erwachsenenalter auf oder können bis ins hohe Alter gänzlich fehlen. Da der Pathomechanismus der Myokardischämie einem Steal-Phänomen entspricht, erfolgte in den Anfängen der Herzchirurgie in den 1950er Jahren als erste wirksame Behandlung die Ligatur der falsch abgehenden Koronararterie, was zu einer Verminderung des Steal-Phänomens führte [6]. Wenn technisch möglich wird aber bei symptomatischen Patientinnen und Patienten einer Reimplantation der falsch abgehenden Koronararterie in die Aorta mit Etablierung einer dualen Koronarperfusion der Vorzug gegeben [7].

Ein abnormaler Abgang der Koronararterien aus dem «falschen» Sinus valsalva mit interarteriellem Verlauf

zwischen Aorta und Pulmonalarterie ist eine der häufigeren Ursachen belastungsinduzierter Synkopen und des plötzlichen Herztodes bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen <35 Jahren. Am gefährlichsten ist der Abgang der linken Koronararterie aus dem rechtskoronaren Sinus valsalva mit interarteriellem Verlauf.

Andere Koronaranomalien (z.B. der retroaortale Verlauf der Arteria circumflexa bei Abgang aus dem rechtskoronaren Sinus valsava) haben in der Regel keine klinische Bedeutung. Während kleinere Koronarfisteln bei normal angelegten Koronararterien meist keine klinische Bedeutung haben und oft Zufallsbefunde der koronaren Bildgebung darstellen, kann es bei grossen Fisteln zu einem Steal-Phänomen mit Myokardischämie kommen. In diesen Fällen muss eine sorgfältige, individualisierte Einschätzung der Therapieindikation und Therapiemodalität erfolgen.

Der koronaren Computertomographie kommt bei der Diagnose von Koronaranomalien eine herausragende Bedeutung zu. Sie erlaubt nicht nur eine exakte Diagnosestellung, sondern ist auch für die etwaige Therapieplanung meist unabdingbar.

Andere angeborene Herzfehler, die gelegentlich erst im Erwachsenenalter diagnostiziert werden, sind Vorhofseptumdefekte, falsch mündende Lungenvenen und die Aortenisthmusstenose. Letztere ist eine wichtige Differentialdiagnose einer therapierefraktären systemischen arteriellen Hypertonie im Erwachsenenalter. Eine Diagnose erst im Erwachsenenalter ist zwar selten, darf aber nicht verpasst werden. Sie lässt sich einfach klinisch stellen mit Dokumentation einer Blutdruckdifferenz zwischen Armen und Beinen.

In der Schweiz steht ein gut ausgebautes Netzwerk an spezialisierten Zentren für die Behandlung Erwachsener mit angeborenen Herzfehlern zur Verfügung. Diese Zentren stehen jederzeit gerne für die gemeinsame Betreuung und Therapieplanung Betroffener zur Verfügung. Kontaktdaten der einzelnen Zentren finden sich auf der Website der Arbeitsgruppe für Jugendliche und Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern der Schweizerischen Gesellschaft für Kardiologie (www.sgk-watch.ch).

Disclosure Statement

Der Autor hat deklariert, keine potentiellen Interessenskonflikte zu haben.

Literatur

- 1 Speck S, Bastian K, Fretz V, Sieber C, Linka A, Kadner A, Fischer TA. Belastungsdyspnoe und Angina pectoris. *Swiss Med Forum*. 2022;22(21–22):361–364.
- 2 Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol*. 2002;39(12):1890–900.
- 3 Moons P, Bovijn L, Budts W, Belmans A, Gewillig M. Temporal trends in survival to adulthood among patients born with congenital heart disease from 1970 to 1992 in Belgium. *Circulation*. 2010;122(22):2264–72.
- 4 Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Guo L, Dendukuri N, Kaouache M. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation*. 2014;130(9):749–56.
- 5 Padrutt M, Bracher I, Bonassin F, Santos Lopes B, Gruner C, Stampfli SF, et al. Impact of growing cohorts of adults with congenital heart disease on clinical workload: a 20-year experience at a tertiary care centre. *Swiss medical weekly*. 2017;147:w14443.
- 6 Sabiston DC, Jr., Neill CA, Taussig HB. The direction of blood flow in anomalous left coronary artery arising from the pulmonary artery. *Circulation*. 1960;22:591–7.
- 7 Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, Budts W, Chessa M, Diller GP, et al; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *European heart journal*. 2021;42(6):563–645.

Korrespondenz:
Prof. Dr. med.
Matthias Greutmann
Abteilung für
angeborene Herzfehler
Klinik für Kardiologie
Universitäres Herzzentrum
Zürich
Universitätsspital Zürich
Rämistrasse 100
CH-8091 Zürich
[Matthias.greutmann\[at\]
usz.ch](mailto:Matthias.greutmann[at]usz.ch)