



Unterbrochener Aortenbogen (interrupted aortic arch - IAA)

Einleitung

Der Unterbrochene Aortenbogen (interrupted aortic arch - IAA) ist eine der seltensten angeborenen Herz- bzw. Gefäßfehlbildungen (1,5% aller angeborenen Herzfehler). Es liegt eine vollständige Unterbrechung zwischen verschiedenen Segmenten des Aortenbogens und der absteigenden Aorta vor. Dieser Herzfehler kommt in der Regel nicht isoliert vor, sondern ist mit anderen Fehlbildungen, in etwa 80% mit einem Loch in der Herzscheidewand (VSD = Ventrikelseptumdefekt) oder einem offenen Ductus arteriosus (PDA = patent ductus arteriosus) kombiniert. Die Therapie beim Neugeborenen ist zunächst medikamentös (Gabe von Prostaglandin, um den PDA zu eröffnen). Die Operation wird unmittelbar nach Diagnosestellung noch in der Neugeborenenperiode durchgeführt. Je nach Lage und Ausprägung der Unterbrechung erfolgt die Verbindung der vorhandenen Aortenteile entweder direkt oder über eine Kunststoffprothese (Patch). Heutzutage werden in der Regel auch gleichzeitig die zusätzlichen intrakardialen Fehlbildungen korrigiert (z.B. VSD-Verschluss). Ohne Behandlung führt dieser Zustand in der Regel innerhalb der ersten postnatalen Tage bzw. Wochen zum Tode. Im Vergleich zu anderen Herzfehlern ist das Operationsrisiko eher hoch und es ist häufiger eine erneute Intervention erforderlich. Im langfristigen Verlauf kann eine erneute Verengung des Aortenbogens

auftreten, die durch eine Ballon-Dilatation im Herzkatheter behandelbar ist oder eine weitere Operation notwendig macht. Bemerkenswert ist bei einem Teil der Patienten zudem die Kombination von Veränderungen am Erbgut welche zu anderen nicht das Herz betreffenden Problemen führen können.

Historisches

Der IAA wurde erstmals durch Steidele im Jahr 1778 beschrieben. Die Klassifikation des IAA in Typ A, B, C wurde 1959 durch Celoria und Patton entwickelt. Die erste erfolgreiche Operation wurde 1955 durch Merrill berichtet (direkte Anastomose bei einem Patienten mit kurzstreckigem IAA Typ A, allerdings ohne gleichzeitigen Verschluss des VSD). Eine einzeitiges Vorgehen mit gleichzeitigem Verschluss eines VSD und direkter Verbindung der getrennten Aortenbogen-Anteile wurde erstmals 1975 durch Trusler beschrieben. Diese Eingriffe hatten aufgrund des kritischen Zustandes der Neugeborenen eine extrem hohe Sterblichkeitsrate während der Operation, was sich allerdings nach Einführung des Prostaglandin E1 zum Offenhalten des Ductus arteriosus und sorgfältigen Stabilisierung dramatisch geändert hat. Obwohl die Operation auch heute zu den risikoreicheren gehört, ist durch solche optimierte Vorbereitung der Patienten und verfeinerte Operationstechniken das Risiko deutlich kleiner als noch vor 10 bis 20 Jahren.



Anatomie / Hämodynamik

Die normale Anatomie, und speziell die Abgänge der grossen Arterien vom Aortenbogen, ist in Abbildung 1a dargestellt. Nach Celoria und Patton werden drei Haupttypen unterschieden (Abb 1b):

- Typ A: Unterbrechung im Bereich des Aortenisthmus, d. h. vor der Arteria subclavia (ca. 20%)
- Typ B: Unterbrechung zwischen Arteria carotis und subclavia (ca. 78%)
- Typ C: Unterbrechung zwischen Truncus brachiocephalicus und linker Arteria carotis (etwa 2%). Der Herzfehler kommt in der Regel nicht als alleinige Fehlbildung vor, sondern in Kombination mit anderen Fehlbildungen (in etwa 80% mit einem VSD und einem PDA).

Verschiedene Abschnitte des Aortenbogens und der absteigenden Aorta sind vollständig unterbrochen. Liegt die Unterbrechung im Bereich des Aortenisthmus (20%), so wird der unterbrochene Aortenbogen als Typ A klassifiziert. Bei der Typ B Unterbrechung (78%) liegt der Defekt zwischen linker Carotis und linker Subclavia. Die Unterbrechung vom Typ C liegt zwischen Truncus brachiocephalicus und linker Arteria carotis (etwa 2%). Der Herzfehler kommt in der Regel nicht als alleinige Fehlbildung vor, sondern in Kombination mit anderen Fehlbildungen (in etwa 80% mit einem VSD und einem PDA).

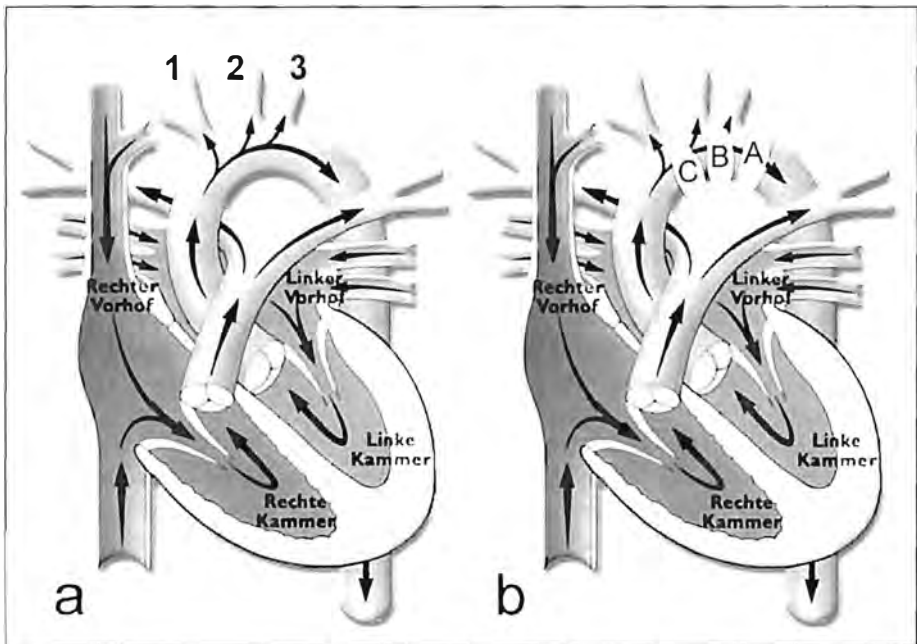


Abbildung 1 a. Normale Anatomie. Vom Aortenbogen entspringende Arterien (1 Truncus brachiocephalicus, 2 Arteria carotis links, 3 Arteria subclavia links); b. Lokalisation der Unterbrechung des Aortenbogens. IAA Typ A, B, und C.



Durch die Unterbrechung des Blutflusses in der Aorta wird die untere Körperhälfte nach Verschluss des PDA nicht durchblutet. Damit die Versorgung des Körpers, insbesondere der Leber, der Nieren und des Magen-Darm-Traktes stattfinden kann, muss zusätzlich ein anderer Herzfehler bestehen. Mit hohem Druck pumpt die linke Herzkammer gegen die Unterbrechung und der Auslass ist dann z. B. der VSD. Die Lunge wird überflutet und das Blut kommt dann rasch wieder in der linken Herzkammer an. Sowohl die Lunge als auch das Herz sind daher in einem ständigen Stresszustand und es kommt schließlich zur Überlastung dieser Organe.

Diagnostik

Die klinische Untersuchung ist unspezifisch und nicht eindeutig; ein Herzgeräusch kann vorhanden sein, der Blutdruck an den Beinen kann niedriger sein als an den Armen. Die Ultraschalluntersuchung (Echokardiografie) zeigt normalerweise alle Fehlbildungen. Im Röntgenbild zeigt sich ein vermehrter Blutdurchfluss durch die Lungen und meist ein vergrößertes Herz. Auf eine Herzkatheteruntersuchung kann in eindeutigen Fällen verzichtet werden, trotzdem sollte man diese bei Unklarheiten und in Anbetracht der möglichen zusätzlichen anderen Herzfehlern durchführen. Fragestellungen bei älteren, bereits operierten Kindern und Jugendlichen können mittels Herzkatheter (mit der Möglichkeit gleichzeitiger interventioneller Behandlung) oder auch mittels Kernspintomographie (MRI) geklärt werden.

Klinik

Bei der typischen Konstellation von PDA und VSD ist der Zustand des Patienten in den ersten postnatalen Tagen in der Regel wenig auffällig. Wenige Stunden bis Tage nach der Geburt verschliesst sich der PDA, über welchen die untere Körperhälfte zunächst durchblutet wurde. Dadurch ist einerseits die linke Herzkammer plötzlich einem massiven Widerstand ausgesetzt, andererseits ist die Durchblutung lebenswichtiger Organe wie Leber, Nieren und Magen-Darm-Trakt ungenügend. Dieser Zustand äussert sich am Kind in einem akuten schweren Schockzustand. Sowohl die Lunge als auch das Herz sind in einem ständigen Stresszustand und es kommt schließlich zur Überlastung dieser Organe. Ohne Behandlung führt dieser Zustand in der Regel innerhalb der ersten Tage bzw. Wochen nach der Geburt zum Tode. Gelegentlich tritt kein Spontanverschluss des PDA auf, und die Diagnose wird erst nach wenigen Wochen gestellt, wenn der absinkende Widerstand in den Lungenarterien zu einer Überdurchblutung der Lunge und konsekutiven Zeichen der Herzmuskelschwäche (Herzinsuffizienz) führt.

Therapie

Die Therapie beim Neugeborenen ist zunächst medikamentös (Gabe von Prostaglandin E₁, um den PDA zu eröffnen). Die Operation wird unmittelbar nach Diagnosestellung noch in der Neugeborenenperiode, aber nach ausreichender Stabilisierung des Kindes durchgeführt. Ziel der Operation ist es, die Kontinuität des Aortenbogens wieder herzustellen. Heutzuta-



ge wird in der Regel ein einzeitiges Vorgehen gewählt und dabei gleichzeitig auch die zusätzlichen intrakardialen Fehlbildungen korrigiert (z.B. VSD-Verschluss, Abb 2). Die operative Letalität nach Primärkorrektur ist aufgrund der Komplexität des Herzfehlers im Vergleich mit anderen Herzfehlern hoch, liegt allerdings bei guter prä-operativer Stabilisierung des Kindes unter 10%. Dieses steht in einem starken Gegensatz zu einer Letalität von mehr als 50%, wenn der Patient im Schockzustand in die Korrektur geführt wird.

Bei präoperativ kritischem Zustand kann ein zweizeitiges Vorgehen gewählt werden. Dabei wird die Verbindung des unterbrochenen Aortenbogens durch direkte Verbindung der vorhandenen Aortenteile (Abb. 2c) oder über eine Kunststoffprothese (Patch) geschaffen. Zusätzlich wird mit einem Bändchen um die Lungenarterie (Pulmonalis-Banding) diese verengt und damit der stark erhöhte Blutfluss durch die Lungen begrenzt. Diese Operation kann evtl., wie bei der Aortenisthmusste-

nose ohne Einsatz der Herz-Lungen-Maschine durchgeführt werden und durch diesen relativ "kleinen Eingriff" kann das Kind stabilisiert werden. In einer zweiten Operation müssen die noch bestehenden Herzfehler zu einem späteren Zeitpunkt operiert werden.

Langzeitverlauf

Insgesamt sind die Ergebnisse sowohl nach dem einzeitigen als auch nach dem zweizeitigen Vorgehen vergleichbar. Die 10-Jahres-Überlebensrate liegt zwischen 60 und 70%. Von den überlebenden Patienten sind fast 90% körperlich gut belastbar (NYHA I-II). Allerdings kann ein Teil (bis 20%) der Patienten neurologische Symptome (Krampfanfälle, mentale Retardierung) auf.

Im Langzeitverlauf sind Reoperationen häufiger als nach Korrektur vieler anderer Herzfehler. Die Reoperationsrate ist mit über 40% nach 15 Jahren hoch. Hauptursache für die Reoperation ist die erneute Verengung an der Operationsstelle im

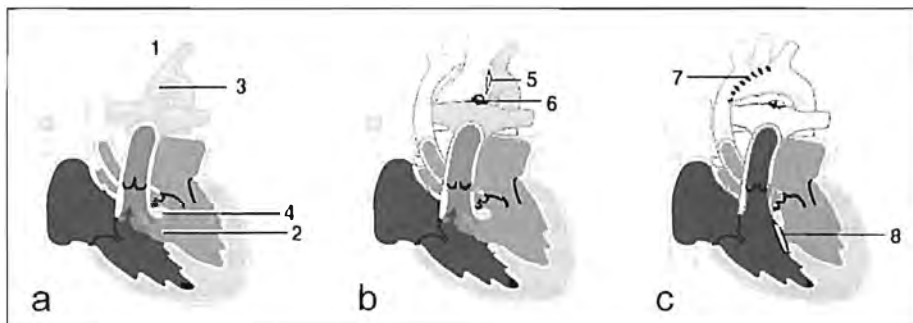


Abbildung 2 a. IAA Typ B: fehlendes Segment zwischen linker Arteria carotis und linker Arteria subclavia (1), VSD (2), PDA (3), Verengung im LVOT (4); b. descendierende Aorta wird vom PDA getrennt (5), PDA wird verschlossen (6); c. die Aortenbogen-Anteile werden direkt verbunden (7), der VSD mit Patch verschlossen (8).



Bereich des Aortenbogens. Diese macht eine erneute Operation oder eine Ballondilatation (evtl. mit Stent-Implantation) mit dem Herzkatheter notwendig. Andere Gründe für eine erneute Operation sind Verengungen im linksventrikulären Ausflustrakt, ein Rest-VSD oder auch nicht-kardiale Probleme wie Verengungen der Luftwege und Lähmungen des Zwerchfells. Eine lebenslange Nachbetreuung ist erforderlich, ebenso die Einhaltung der Endokarditisprophylaxe.

Besonderheiten

Insbesondere der Unterbrochene Aortenbogen Typ B ist in der Regel kombiniert mit einer spezifischen Veränderung am Erbgut (Mikrodeletion 22q11). Dieses Fehlen eines sehr kleinen Anteils auf dem Chromosom 22 findet sich bei 5% aller Neugeborenen mit einem Herzfehler. Dies sind typischerweise so genannte „conotruncale“ Herzfehler (u.a. IAA Typ B, bestimmte VSD, Fallot-Tetralogie, Truncus arteriosus). Betroffene Patienten können verschiedene nicht-kardiale Probleme haben. Die Symptome können von Patient zu Patient unterschiedlich stark ausgeprägt sein und umfassen eine Unterentwicklung oder das Fehlen des Thymus mit T-Zelldefekt und Immunschwäche, typische Gesichtsformen (kurze breite Nase, schmaler Mund mit motorischen Störungen, Gaumenspalte, Ohranomalien), teilweise geistige Retardierung. Psychomotorischer sowie sprachlicher Entwicklungsrückstand gehören zu den Folgen. Fast 10% der betroffenen Jugendlichen haben Lern- oder Verhaltens-

störungen, bis zu 20% der Erwachsenen entwickeln eine Psychose (Schizophrenie). Da diese Probleme zum Teil ebenso gravierend sind wie der Herzfehler selbst, sollte bei Typ B IAA unbedingt eine genetische Abklärung durchgeführt werden um die Familie sowohl über mögliche Probleme in der Zukunft wie auch das Wiederholungsrisiko beraten zu können. Eine Elterninitiative ist unter www.kids-22q11.ch zu finden.

Zusammenfassung IAA

- Komplette Unterbrechung des Aortenbogens, kombiniert mit weiteren kardialen Fehlbildungen
- OP in der Neugeborenenperiode nach Stabilisierung des Patienten, relativ hohes OP-Risiko
- Operation: direkte Verbindung der Aortensegmente, Korrektur der anderen Fehlbildungen
- Häufigster Grund für die Reoperation ist die erneute Verengung im Bereich des Aortenbogens
- 10-Jahres-Überlebensrate ca. 70%
- Bei Typ B IAA genetische Abklärung (22q11 Mikrodeletion)

Korrespondenzadresse
Priv.-Doz. Dr. Mladen Pavlovic
Abt. für Pädiatrische Kardiologie
Med. Universitäts-Kinderklinik
3010 Bern
Tel. +41 31 632 95 62
Fax. +41 31 632 80 50