

Screening von angeborenen Herzfehlern

Mark Hämmerli, Baden

Einleitung

Das Schicksal von Kindern mit angeborenen Herzfehlern hat sich seit der ersten Operation am offenen Herzen vor 50 Jahren (Verschluss eines Vorhofseptumdefektes 1953) entscheidend verändert und heute kann praktisch jedes Herzvitium kurativ oder palliativ behandelt werden. Mehr als 90% dieser Patienten erreichen nun das Erwachsenenalter – und trotzdem stehen angeborene Herzfehler in der Schweiz bei den Ursachen der Säuglingssterblichkeit nach der perinatalen Mortalität weiterhin an 2. Stelle¹⁾. Bei komplexen Herzfehlern stellt meist eine Operation die Behandlungsmethode der Wahl dar und das Operationsresultat hängt dabei ausser von der Fertigkeit des Chirurgen von folgenden Faktoren ab²⁾:

- 1 Frühzeitige Überweisung
- 1 Präzise präoperative Diagnose
- 1 Optimale anästhesiologische und intensivmedizinische Versorgung

Durch Optimierung dieser Prozesse können auch in der Schweiz weitere Verbesserungen der Behandlungsmöglichkeiten erreicht werden. Die frühzeitige Überweisung der Patienten hängt dabei wesentlich von deren Identifizierung durch die Grundversorger ab und für Massnahmen der Qualitätssicherung in diesem Bereich müssen vor allem die Kinderärzte angesprochen werden.

Studien aus verschiedenen Ländern zeigen, dass die Diagnose eines Herzvitiums oft erst mit Verspätung gestellt wird³⁾⁻⁶⁾. In Schweden hat der Anteil von Neugeborenen, bei denen ein lebensbedrohender Herzfehler erst nach der Entlassung aus der Geburtsklinik festgestellt wurde, in letzter Zeit sogar zugenommen⁷⁾. Mit diesem Artikel sollen deshalb Kenntnisse, welche die Entdeckung angeborener Herzfehler aufgrund klinischer Kriterien ermöglichen, vermittelt werden. Für den Pädiater ist es nicht entscheidend, bei Verdacht auf einen Herzfehler die korrekte Diagnose zu stellen und die in den Lehrbüchern übliche systematische Einteilung ist für ihn nicht von grossem Nutzen. Der Kinderarzt muss behandlungsbedürftige Patienten rechtzeitig entdecken und er muss des-

halb in erster Linie entscheiden, welche Kinder wann zur Abklärung weiter gewiesen werden müssen. Es ist für ihn wichtig, die typischen Symptome und Befunde zu kennen und solche Leitsymptome sollen in diesem Artikel besprochen werden. Der Schwerpunkt bei der Betrachtung angeborener Herzfehler wird also auf die Pathophysiologie und nicht auf die Systematik gelegt. Die Leitsymptome von Herzfehlern sind je nach Altersgruppe verschieden und beim Screening wird sinnvollerweise zwischen Neugeborenen, Säuglingen und Kindern nach dem ersten Lebensjahr unterschieden.

Ductus abhängige Herzfehler bei Neugeborenen

Angeborene Herzfehler können in der Regel nicht unmittelbar nach der Geburt diagnostiziert werden. Dies hängt damit zusammen, dass beim foetalen Kreislauf die beiden Kammern dank Querverbindungen auf Vorhofebene (Foramen ovale) und zwischen den grossen Gefässen (Ductus arteriosus) parallel und nicht wie später in Serie geschaltet sind. Die Umstellung vom foetalen zum postnatalen Kreislauf beansprucht eine ge-

wisse Zeit und es ist sehr typisch, dass sich Neugeborene mit komplexen Herzfehlern zunächst normal an die extrauterinen Bedingungen adaptieren. Die Konstriktion des Ductus beginnt etwa 12 Stunden nach der Geburt und erst nach einigen Tagen kommt es zum vollständigen Ductusverschluss.

Als Ductus abhängige Herzfehler werden diejenigen Herzfehler bezeichnet, bei denen das Blut infolge schwerer Obstruktion des Zugangs zum Lungen- oder Körperkreislauf nur auf dem Umweg über den Ductus in die Lungen oder in den Körper gelangen kann (Abb.1).

Beim Verschluss des Ductus tritt bei diesen Patienten dann entweder eine rasch progrediente *Cyanose* oder ein *Schockzustand* mit drohendem Kreislaufkollaps und typischen Symptomen wie Tachypnoe, Tachykardie und blassgrauer Hautfarbe bei verminderter Mikrozirkulation auf. Meist haben diese Säuglinge auch Trinkprobleme und eine Anurie. Ein Herzgeräusch spielt bei der Diagnose von Herzfehlern im Neugeborenenalter nur eine untergeordnete Rolle und bei vielen lebensbedrohenden Herzfehlern hört man kein Geräusch.

Kinder mit Ductus abhängigen Herzfehlern sind beim Auftreten von Symptomen meist auf der Wochenbettstation oder bereits zuhause und werden natürlich nicht besonders überwacht. Sie müssen jedoch notfallmässig

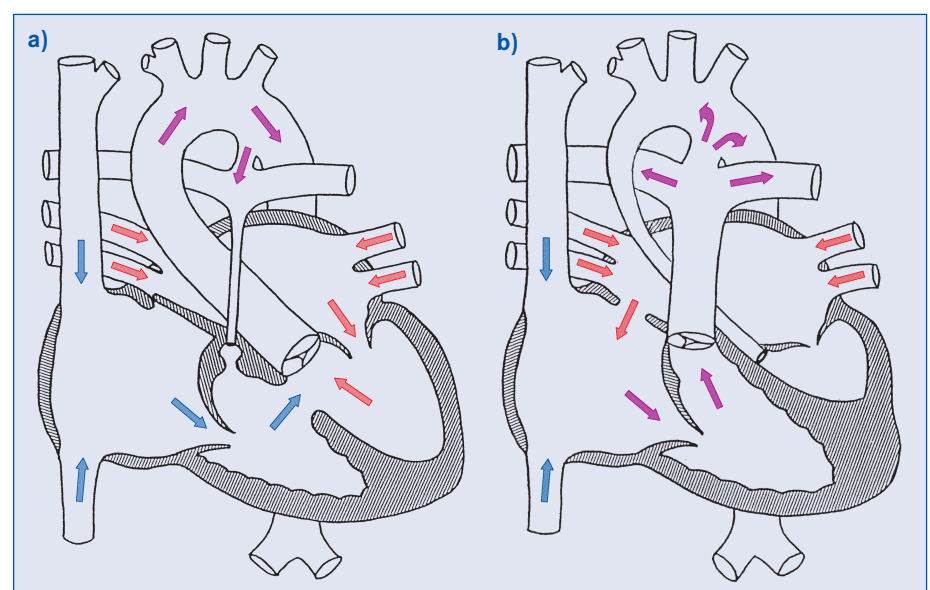


Abbildung 1: Ductus abhängige Herzfehler

- a) Ductus abhängiger Lungenkreislauf bei Pulmonalatresie: Venöses und arterielles Blut vermischen sich in der Aorta und ein Teil des Mischbluts gelangt über den Ductus in die Lungen.
- b) Ductus abhängiger Körperkreislauf bei hypoplastischem Linksherz: Arteriell und venöses Blut gelangen über die rechte Herzseite in die Pulmonalarterie und ein Teil des Mischbluts strömt über den Ductus in die Aorta.

in eine Kinderklinik eingewiesen werden, weil bei ihnen ein akutes Kreislaufversagen entstehen und bei einem an und für sich behandelbaren Herzfehler schwere Komplikationen verursachen oder zum Tod führen kann. Bei solchen Kindern findet man zunächst oft während Tagen nur diskrete Hinweise für eine Herzinsuffizienz und der Kreislaufkollaps kann dann innert Stunden auftreten.

Bei der foetalen Echokardiographie könnten zwar etwa $\frac{2}{3}$ aller angeborenen Herzfehler (und insbesondere komplexe Herzfehler) erkannt werden – in der Realität sind wir aber noch weit von solchen Zahlen entfernt und die diagnostische Herausforderung für den Kinderarzt, schwere behandlungsbedürftige Herzfehler bei Neugeborenen rechtzeitig zu erkennen, wird bis auf weiteres bestehen bleiben.

Der Ductus spielt bei folgenden Situationen eine entscheidende Rolle (*siehe auch Tabelle 1*):

- 1 Lungenperfusion über den Ductus: Alle Herzfehler mit Hypoplasie der rechten Kammer und/oder schwerer Pulmonalstenose bzw. Pulmonalatresie:
- 1 Blutfluss zum Körper über den Ductus: Alle Herzfehler mit Hypoplasie der linken Kammer und/oder schwerer Obstruktion im Bereich der linksventrikulären Ausflussbahn oder des Aortenbogens, bzw. Unterbruch des Aortenbogens
- 1 Austausch von Blut zwischen Lungen- und Körperkreislauf über den Ductus: Transposition der grossen Arterien

Herzfehler bei Säuglingen

Nach dem Verschluss von Ductus und Foramen ovale erfolgen weitere Anpassungen

des Kreislaufs und der pränatal hohe Lungengefässwiderstand sinkt im Verlauf der ersten Lebensmonate. Bei Herzfehlern, bei welchen das Blut unbehindert gleichzeitig in beide grossen Arterien fliessen kann (z. B. bei grossen intrakardialen Defekten wie grossem VSD oder AV-Kanal oder bei Vorliegen einer einzigen Herzkammer ohne Pulmonalstenose), kann es nun zu einer zunehmenden Lungenüberflutung kommen, weil der Blutfluss zum Pulmonal- und Systemkreislauf durch das Verhältnis der Gefässwiderstände in den beiden Kreisläufen bestimmt wird. Der Lungengefässwiderstand ist im Normalfall tiefer als der Widerstand im Körperkreislauf und deshalb strömt mehr Blut in die Pulmonalarterie als in die Aorta. Leitsymptome solcher Herzfehler sind *Atemprobleme*, eine *Trinkschwäche* und/oder eine *Gedeihstörung* und oft kann auch bei diesen Kindern nur ein leises und unspezifisches Herzgeräusch gehört werden.

Bei angeborenen Herzfehlern mit langsam progredienter Pulmonalstenose (z. B. bei Fallot'scher Tetralogie) besteht in der Regel zunächst noch kein ausgeprägter Rechts/Links-Shunt und die *Cyanose* ist im Gegensatz zur Cyanose bei Neugeborenen mit Ductus abhängigen Herzfehlern oft nur diskret (z. B. nur beim Schreien sichtbar). Bei diesen Säuglingen hört man allerdings meist ein *Herzgeräusch* und selbstverständlich kann auch bei sonst gesunden und unauffälligen Säuglingen ein Herzgeräusch ohne andere Symptome der Schlüssel zur Diagnose eines Herzvitiums sein.

Herzfehler bei grösseren Kindern

Etwa 90% aller angeborenen Herzfehler werden in der Schweiz heute im 1. Lebens-

- 1 Vorhofseptumdefekt
- 1 Leichte Aortenklappenanomalien
- 1 Aortenisthmusstenose
- 1 Subvalvuläre Aortenstenose
- 1 Mitralklappenprolaps

Tabelle 2: Häufige nach dem 1. Lebensjahr entdeckte Herzfehler

jahr entdeckt. Grössere Kinder mit einem Herzfehler weisen in der Regel keine Symptome auf und sind auch normal leistungsfähig. Herzfehler, welche nach dem Säuglingsalter festgestellt werden, sind meist weniger schwer und gefährden Leben und Gesundheit des Kindes nicht unmittelbar. Bei vielen dieser Vitien können jedoch Spätkomplikationen auftreten und aus diesem Grund sind eine rechtzeitige Diagnose und allfällige Behandlung wichtig.

In dieser Altersgruppe werden Herzfehler meist bei der *Abklärung eines Herzgeräusches* entdeckt. Allerdings hört man bei bis zu 60% aller Kinder (Prävalenz abhängig vom Untersucher) ein Herzgeräusch und die Unterscheidung zwischen akzidentellen und organischen Herzgeräuschen muss geübt werden. Dennoch ist die sorgfältige Auskultation (selbstverständlich zusammen mit der klinischen Untersuchung) die beste Screeningmethode⁸⁾⁻¹⁰⁾. Der «Gold Standard» für die Unterscheidung zwischen normalen und auffälligen Auskultationsbefunden ist die Echokardiographie, doch handelt es sich dabei um eine teure und zeitaufwändige Untersuchungsmethode und es ist weder notwendig noch angemessen, bei allen Kindern mit Herzgeräuschen eine Echokardiographie durchzuführen.

Herzfehler, welche oft erst nach dem 1. Lebensjahr entdeckt werden, sind in *Tabelle 2* aufgeführt.

Quintessenz

- 1 Bei den meisten betroffenen Kindern sind angeborene Herzfehler trotz zunehmender Verbreitung der foetalen Echokardiographie bei der Geburt nicht bekannt.
- 1 Die perinatale Adaptation verläuft bei Neugeborenen mit Herzfehlern (auch komplexen) praktisch immer normal und Symptome treten erst nach einem freien Intervall von einigen Stunden oder Tagen auf. Bei der Routine-Untersuchung durch den Kinderarzt in den ers-

Ductus abhängiger Lungenkreislauf	Ductus abhängiger Körperkreislauf	Austausch von Blut über den Ductus
Fallot'sche Tetralogie mit schwerer Pulmonalstenose	Hochgradige Aortenisthmusstenose	Transposition der grossen Arterien
Kritische valvuläre Pulmonalstenose	Kritische valvuläre Aortenstenose	
Pulmonalatresie mit oder ohne VSD	Hypoplastisches Linksherz	
Tricuspidalatresie mit schwerer Pulmonalstenose	Unterbrochener Aortenbogen	
Schwere Ebstein-Anomalie der Tricuspidalklappe		

Tabelle 1: Wichtige Ductus abhängige Herzfehler

ten 48 Stunden werden deshalb oft keine auffälligen Befunde festgestellt.

- 1 Bei den so genannt Ductus abhängigen Herzfehlern kann nach Verschluss des Ductus kein Blut mehr zum Lungen- oder Körperkreislauf gelangen und innert kurzer Zeit ein Kreislaufkollaps auftreten. Bei Verdacht auf ein solches Vitium muss deshalb eine notfallmässige kardiologische Abklärung erfolgen.
- 1 Es gibt nur wenige Leitsymptome, die auf angeborene Herzfehler hinweisen:
 - Cyanose oder Kreislaufschock beim Neugeborenen
 - Cyanose, Atemprobleme, Trinkschwäche oder Gedeihstörung beim Säugling
 - Herzgeräusch beim Säugling oder grösseren Kind
 - Bei der Diagnose von komplexen und lebensbedrohenden Herzfehlern im Neugeborenenalter spielen Herzgeräusche keine entscheidende Rolle.

Referenzen

- 1) Bundesamt für Statistik, Neuenburg. Schweizerische Todesursachenstatistik 2001.
- 2) American Academy of Pediatrics, Section on Cardiology and Cardiac Surgery: Guidelines for pediatric cardiovascular centers. Pediatrics 2002; 109: 544–49.
- 3) Abu-Harb M, Hey E, Wren C. Death in infancy from unrecognised congenital heart disease. Arch Dis Child 1994; 71: 3–7.
- 4) Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: Implications for routine examination. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1999; 80: F 49–53.
- 5) Kuehl KS, Loffredo CA, Ferencz C. Failure to diagnose congenital heart disease in infancy. Pediatrics 1999; 103: 743–47.
- 6) Pfammatter JP, Stocker FP. Delayed recognition of haemodynamically relevant congenital heart disease. Eur J Pediatr 2001; 160: 231–34.
- 7) Sunnegårdh J, Mellander M. Neonatal screening for critical congenital heart defects – low sensitivity for lesions with duct-dependent systemic circulation. Cardiol Young 2002; 12 (Suppl. 1): 15.
- 8) Newburger JW, Rosenthal A, Williams RG, et al.: Noninvasive tests in the initial evaluation of heart murmurs in children. N Engl J Med 1983; 308: 61–64.
- 9) McCrindle BW, Shaffer KM, Kan JS, et al.: Cardinal clinical signs in the differentiation of heart murmurs in children. Arch Pediatr Adolesc Med 1996; 150: 169–74.
- 10) Danford DA. Clinical and basic laboratory assessment of children for possible congenital heart disease. Curr Opin Pediatr 2000; 12: 487–91.

Korrespondenzadresse:

Dr. Mark Hämmerli
Bahnhofstrasse 9c
5504 Othmarsingen
martellino@bluewin.ch