



RUNDBRIEF 27

Ebstein-Fehlbildung

In diesem, sowie in anderen noch folgenden Rundbriefen möchte ich mich mit Fragen beschäftigen, die mir als Kardiologe häufiger gestellt worden sind und mit denen ich häufiger zu tun hatte.

Die EBSTEIN-Fehlbildung

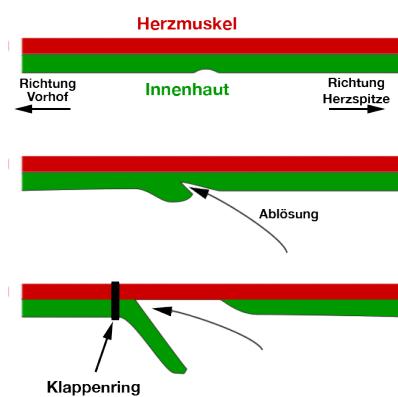
Es handelt sich um eine seltene angeborene Fehlbildung des Herzens, bei der die Tricuspidalklappe, die zwischen rechtem Vorhof und rechter Hauptkammer (= Ventrikel) liegt, in Richtung auf die Spitze der Herzkammer verlagert ist.

Wie entsteht die Fehlbildung der Tricuspidalklappe?

Die Tricuspidalklappe entsteht in der Entwicklung des Herzens dadurch, daß sich die innere Schicht der Herzwand unterhalb der Verbindungsöffnung zwischen Vor- und Hauptkammer, also in der Hauptkammer, von der Herzwand löst, sodaß auf diese Weise ein Klappensegel entsteht (Abb. 1). Normalerweise beginnt diese Loslösung etwa in der Mitte der Hauptkammerwand und schreitet von hier aus in Richtung auf



Abb. 1



Entstehung des Klappensegels

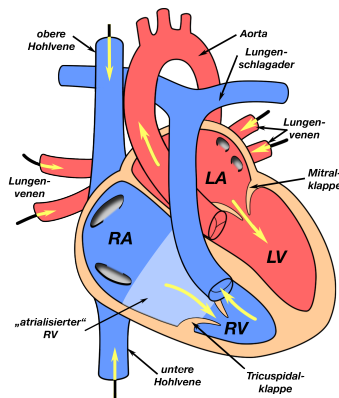
die Verbindungsöffnung zwischen Vorkammer und Ventrikel fort. Auf diese Weise entsteht ein Klappensegel, das sich frei bewegen kann und lediglich an der Verbindungsöffnung im Bereich des sog. Klappenrings (siehe Abb. 1) angeheftet ist. Der Klappenring befindet sich dabei an der Grenze zwischen Vor- und Hauptkammer.

Bei der EBSTEIN-Fehlbildung erfolgt die Lösung des Klappensegels unvollständig und zwar nur in den

spitzennahen Anteilen der rechten Hauptkammer, wird dann aber im Gebiet in der Nähe der Verbindungsöffnung zwischen Vor- und Hauptkammer unterbrochen. Die Lösung ist somit unvollständig. Dadurch befindet sich der Tricuspidalklappenring bei der EBSTEIN-Fehlbildung unterhalb des normalen Übergangsbereiches.

Durch die Verlagerung der Tricuspidalklappe wird der obere Teil des rechten Hauptkammer dem rechten Vorhof zugeordnet („Atrialisierung des Ventrikels“, Abb. 2), was zur Folge hat,

Abb. 2



RA = rechte Vorkammer, RV = rechter Ventrikel, LA = linker Vorhof, LV = linker Ventrikel

daß ein Teil der Wand des rechten Ventrikels dünn ist und sich u.U. stark ausweitet.

Das falsch angesetzte Klappen-segel ist zudem oft durchlöchert und die Haltefäden des Segel sind ebenfalls mißgestaltet. Dadurch kann sich die Klappe nur unzureichend schließen.

Wie häufig tritt diese Fehlbildung auf?

Etwa 1 Kind von 20.000 - 100.000 Neugeborenen ist betroffen, die Fehlbildung macht etwa 1% aller angeborenen Herzfehler aus. Jungen und Mädchen sind gleichermaßen betroffen.

Welche Auswirkungen hat die Fehlbildung?

Die Auswirkungen ergeben sich aus den Funktionsstörungen der Trikuspidalklappe und des rechten Ventrikels. Bei leichten Formen sind die Betroffenen meistens frei von Beschwerden und fallen durch ein Herzgeräusch, durch Luftnot unter Belastung, Mattigkeit oder Herzklopfen auf. In schwereren Fällen kommt es zu Herzrhythmusstörungen

(Herzklopfen), Herzschwäche oder Blausucht der Lippen und Hände (verursacht durch die Herzschwäche oder andere angeborene Herzfehler mit Verbindungen zwischen dem rechten und dem linken Herzen (z.B. Vorhof- oder Ventrikelseptumdefekt)). Bei den leichten und mittelschweren Fällen treten diese Beschwerden im Kindes- oder erst im Erwachsenenalter auf, bei den schwersten Fällen sind schon Neugeborene betroffen.

Die EBSTEIN-Fehlbildung kann auch mit anderen Fehlbildungen verbunden auftreten, die dann ihrerseits zu Beschwerden führen: Z.B. WPW-Syndrom (Herzrasen), Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt (u.a. Blausucht, Herzschwäche), offener Ductus BOTALLI (u.a. Blausucht, Herzschwäche) oder eine Verengung der Lungenklappe (= Pulmonalstenose). Lesen Sie hierzu ggfs. die jeweiligen eBooks der Patientenakademie unter www.meinherzdeinherz.info.

Wodurch wird die EBSTEIN-Anomalie verursacht?

Letztlich ist die Ursache unbekannt. Es sind allerdings Fälle beschrieben, bei denen eine Mutation bestimmter Chromosomen vorliegen, bei denen die Mütter während der Schwangerschaft das Medikament Lithium eingenommen haben oder bei denen eine genetische Störung vorliegt, die die „Herstellung“ von Muskelfasern betreffen (MYHY-Mutation) beeinträchtigt.

Welche Untersuchungen führt man durch?

Die wichtigste Untersuchung ist die Echokardiographie („Herzecho“), sie zeigt das Ausmaß der Klappenundichtigkeit und der Vergrößerung der rechten Hauptkammer, sowie evtl. begleitende Fehlbildungen. Wenn man das sog. 3D-Echo anwendet läßt sich auch das Ausmaß der Klappenanomalie darstellen.

Im EKG kann man neben einer Leitungsblockierung der rechten Leitungsbahn des Herzens (Rechtsschenkelblock) und einer Vergrößerung der rechten Vorkammer auch evtl. Herzrhythmusstörungen erkennen.

Im Röntgenbild sieht man z.T. deutliche Erweiterung des gesamten Herzschattens und im MRT das gesamte Ausmaß der Klappen-Fehlbildung, eine evtl. Pumpschwäche der rechten Hauptkammer und das Ausmaß der Klappenundichtigkeit. MRT-Untersuchungen werden weniger zur Klärung der Diagnose also vielmehr zur Planung einer evtl. Operation durchgeführt.

Kann man die EBSTEIN-Anomalie auch schon im Mutterleib feststellen?

Ja, dies ist sogar fast die Regel. Die Diagnose erfolgt mittels Echokardiographie und zeigt eine starke Erweiterung des

rechten Vorhofes infolge der Undichtigkeit der Tricuspidalklappe. Daneben sieht man eine starke Flüssigkeitsansammlung im Bauch- und/oder im Brustraum (= Hydrops des Fötus). In einem solchen Fall, der einen schweren Herzfehler anzeigt, muß man mit einem hohen Risiko für den Tod des noch ungeborenen Kindes rechnen.

Ist es sinnvoll, sich genetisch beraten zu lassen?

Die vererbte Form der EBSTEIN-Anomalie (MYH7-Mutation) ist extrem selten, sodaß eine genetische Beratung wenig sinnvoll erscheint.

Wie kann man bei der EBSTEIN-Anomalie behandeln?

In schweren Fällen, d.h bei stark eingeschränkter oder sich verschlechternder körperlicher Leistungsfähigkeit, bei Blausucht, bei fortschreitender Erweiterung der rechten Hauptkammer, beim Auftreten von Embolien oder bei häufigen oder schweren Herzrhythmusstörungen gibt es zu einer Operation keine Alternative. Bei einer Operation unterscheidet man 2 Varianten: Eine klappenerhaltende Operation oder ein Klappenwechsel.

Die **klappenerhaltende Operation** ist ein technisch komplizierter Eingriff, bei dem die Segel der Tricuspidalklappe zunächst an ihrer fehlerhaften Aufhängung abgelöst werden. Die nun herausgelöste Tricuspidalklappe, die einer Eiscrème-Waffel ähnelt (auf Eng-

lisch „cone“, daher „cone-Operation“), wird verdreht und in Richtung des Vorhofes an derjenigen Stelle neu angenäht, an der sie sich ursprünglich befinden sollte. Dadurch wird die Klappe neu geformt und besser funktionsfähig.

Gleichzeitig neben der Neugestaltung der Klappe die oft vergrößerten Herzhöhlen (Vorhof und Hauptkammer) durch Nähte gerafft und dadurch verkleinert und ein evtl. vorhandener Vorhofseptumdefekt verschlossen. Ziel dieser Operation ist die Reparatur der undichten Klappe, die Verkleinerung des rechten Vorhofs und der rechten Herzkammer, sowie die Korrektur eines evtl. vorliegenden begleitenden Herzfehlers.

Falls die rechte Herzkammer nach dieser Operation noch immer stark geschwächt sein kann man die Operation erweitern, indem das sauerstoffarme Blut der oberen Hohlvene durch eine künstlich geschaffene Verbindung unter Umgehung der rechten Hauptkammer direkt in die Lunge geleitet wird, sodaß das schwache rechte Herz entlastet wird.

Die Sterblichkeit bei der Operation ist gering (ca. 2%), und die Ergebnisse sind, wenn sie von erfahrenen Chirurgen durchgeführt wird, sehr gut.

Wenn eine Reparatur nicht möglich ist, weil die Tricuspidalklappe zu stark fehlgebildet ist, ist der **Ersatz durch eine Bioprothese** die einzige Option.

Sofern die Anatomie der Herzklappen günstig ist und es zuläßt sollte eine klappenerhaltende Operation durchgeführt werden

Eine medikamentöse Behandlung ist nur in denjenigen Fällen sinnvoll, in denen die o.g. Operationskriterien (noch) nicht erfüllt sind. Sie entspricht der Behandlung einer Herzschwäche ([siehe hier](#)). Die endgültige Behandlung ist aber idealerweise chirurgisch.

Einige der Herzrhythmusstörungen, die im Zusammenhang mit einer EBSTEIN-Fehlbildung auftreten, können medikamentös behandelt werden. Für eine umfassendere Behandlung sind aber auch hier Kathetertechniken (z.B. Katheterablation) möglich, wenngleich solche Behandlungen wegen der Veränderungen im rechten Vorhof und Ventrikel technisch komplizierter sind. Auch der Verschluß eines evtl. begleitend vorliegenden Vorhofseptumdefektes vom Typ des offenen Foramen ovale ist mittels Kathetertechniken möglich, wenn sich herausstellen sollte, daß dieser Defekt für die Blausucht der kleinen Patienten verantwortlich ist.

Wie ist die Lebenserwartung bei der EBSTEIN-Fehlbildung?

Patienten ohne oder mit nur geringen Beschwerden haben eine normale Lebenserwartung. Die Beschwerden entwickeln

sich jedoch in der Regel ab dem Erwachsenenalter fort-schreitend.

Patienten mit schweren Formen der Erkrankung, insbesondere solche, die bereits der Zeit im Mutterleib bedeutsame Auswirkungen auf das Herz haben oder die schon als Neugeborene Beschwerden haben bzw. bekommen, haben ein erhöhtes Risiko, aufgrund von Hersagen zu sterben. Todesfälle sind auch bei der Geburt oder bei körperlicher Anstrengung möglich.