

Wissenswertes für die Praxis

# Die häufigsten angeborenen Herzfehler

Angeborene Herzfehler sind die häufigsten Geburtsanomalien und umfassen 28% aller relevanten angeborenen Störungen. Die Geburtsprävalenz von angeborenen Herzfehlern in Europa liegt bei 8.2 von 1000 Lebendgeburten (1). Dies bedeutet für die Schweiz, dass jährlich etwa 670 Kinder mit einem angeborenen Herzfehler zur Welt kommen.



**Les malformations cardiaques congénitales sont les anomalies congénitales les plus courantes et comprennent 28% de toutes les maladies congénitales pertinentes. La prévalence à la naissance d'une maladie cardiaque congénitale en Europe est de 8,2 sur 1000 naissances vivantes (1). Cela signifie pour la Suisse qu'environ 670 enfants naissent avec une malformation cardiaque congénitale chaque année.**



PD Dr. med. Daniel Tobler  
Basel



PD Dr. med. Matthias Greutmann  
Zürich

Herzfehler werden unterteilt nach Komplexität (Tab. 1) oder Pathophysiologie (Shuntvitien, obstruktive Vitien, komplexe und zyanotische Vitien). Durch die Erfolge der Herzchirurgie, der Intensivmedizin und der Kinderkardiologie werden heutzutage über 90% aller Kinder mit angeborenen Herzfehlern erwachsen. Bei einfachen Herzfehlern sind es sogar 98%, die das Erwachsenenalter erreichen (2). Dies führte über die letzten Jahrzehnte zu einem stetigen Anstieg der Prävalenz von Erwachsenen mit angeborenen

Herzfehlern. Inzwischen ist die Anzahl der erwachsenen Patienten mit einem Herzfehler fast doppelt so gross wie jene der Kinder (Abb. 1) (3). Insbesondere bei komplexen Herzfehlern hat die Prävalenz im Erwachsenenalter in den letzten 10 Jahren um 55% zugenommen und wird weiter zunehmen. Diese erwachsenen Patienten mit komplexen angeborenen Herzfehlern sind aber nicht geheilt und viele haben ein hohes kardiales Morbiditäts- und Mortalitätsrisiko. Gemäss internationalen Richtlinien sollen diese Patienten

**TAB. 1 Unterteilung der Herzfehler nach Komplexität und Pathophysiologie**

Einfache Herzfehler <sup>1</sup>	Mässig komplexe Herzfehler <sup>2</sup>	Komplexe Herzfehler <sup>3</sup>
<b>Native Herzfehler</b> – isolierter VSD – kleiner ASD – kleiner PDA – leichtgradige Pulmonalstenose – isolierte Aortenklappenfehler – isolierte Mitralklappenfehler	Aortenisthmusstenose	<b>Zyanotische Herzfehler</b> – Mitrals- und Trikuspidalatresien – Univentrikuläres Herz – Eisenmenger Syndrom – Pulmonalatresien, alle Formen – Transpositionskomplexe
	Fallot'sche Tetralogie	
	Ebstein Anomalie	
	Sinus venosus Defekte	
	Atrioventrikuläre Septumdefekte	
	Falsch-mündende Lungenvenen	
<b>Reparierte Herzfehler</b> – reparierter VSD ohne Residuen – reparierter ASD ohne Residuen – reparierter PDA ohne Residuen	Supra- und Subaortenstenosen	<b>Palliative behandelte Herzfehler</b> – Fontan-Palliation – pulmonale Conduits, alle Formen – reparierte TGA, alle Formen*
	Grosse Shuntvitien	
	Syndrome mit Herzanomalien	
		<b>Heterotaxien und Situsanomalien</b>

<sup>1</sup> Diese Patienten können generell durch Kardiologen ohne spezielle Ausbildung in GUCH-Kardiologie betreut werden (eine einmalige Zuweisung ans GUCH-Zentrum ist empfohlen zur Standortbestimmung).

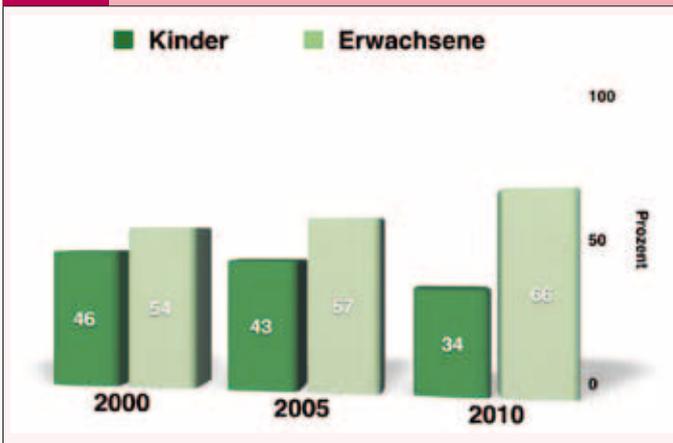
<sup>2</sup> Diese Patienten können auch durch Kardiologen ohne spezielle Ausbildung in GUCH-Kardiologie mitbetreut werden, sollten jedoch periodisch an einem GUCH Zentrum gesehen werden.

<sup>3</sup> Diese Patienten sollten an einem GUCH-Zentrum mit der nötigen Infrastruktur und Expertise betreut werden

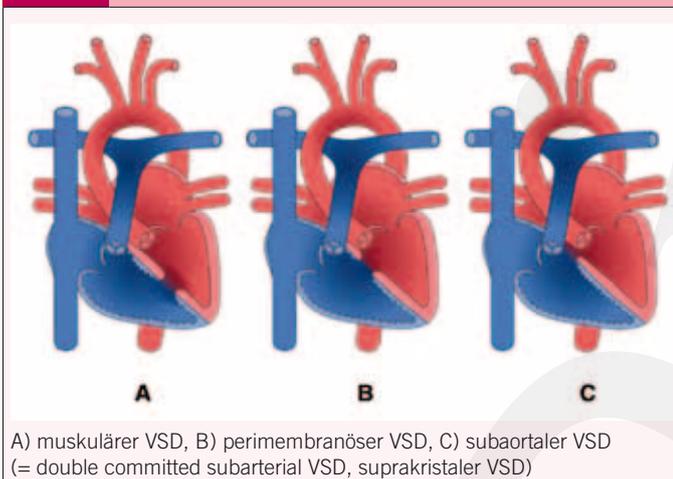
\* operierte Transposition der grossen Gefässe (TGA) = Operation nach Rastelli, atrialer Switch (Operation nach Senning und nach Mustard), arterieller Switch

ASD = Vorhofseptumdefekt, VSD = Kammerseptumdefekt, PDA = persistierender Ductus arteriosus

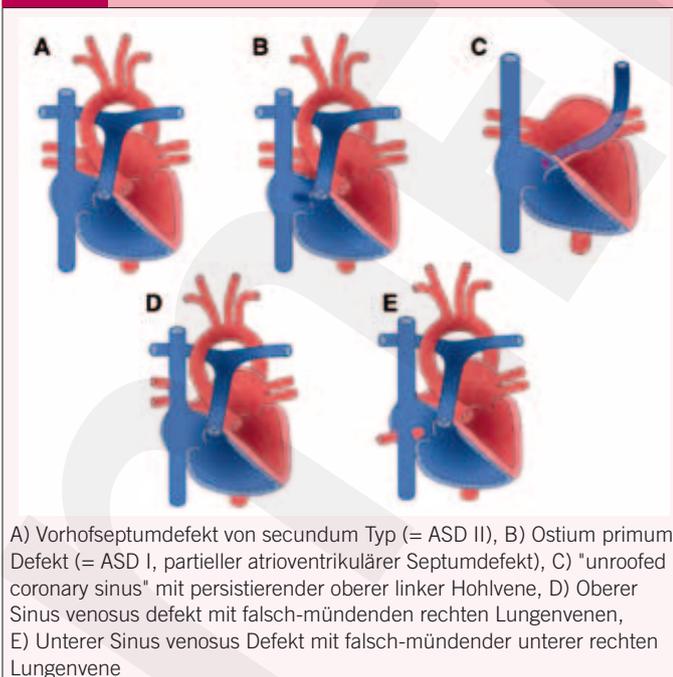
**ABB. 1** Wandel des Prävalenzverhältnisses von angeborenen Herzfehlern bei Kindern und Erwachsenen in den letzten 10 Jahren



**ABB. 2** Kammerseptumdefekte (VSD)



**ABB. 3** Interatriale Verbindungen



an einem Zentrum mit der nötigen Infrastruktur und Expertise betreut werden (4).

Dagegen können Erwachsene mit einfacheren Herzvitien bei unkompliziertem Verlauf auch von Kardiologen ohne spezielle Ausbildung in GUCH-Kardiologie (grown-ups with congenial heart disease) betreut werden. Die häufigsten dieser einfachen Herzfehler sind Shuntvitien (v.a. Kammerseptumdefekte [VSD], Vorhofseptumdefekte [ASD]), rechtsventrikuläre Ausflusstraktobstruktionen (insbesondere valvuläre Pulmonalstenose) und linksventrikuläre Ausflusstraktobstruktionen (bicuspidale Aortenklappe, kongenitale Aortenstenose).

Dieser Artikel gibt einen kurzen Überblick über die vier häufigsten einfachen angeborenen Herzfehler beim Erwachsenen, welche mehrheitlich von nicht auf GUCH spezialisierten Kardiologen betreut werden.

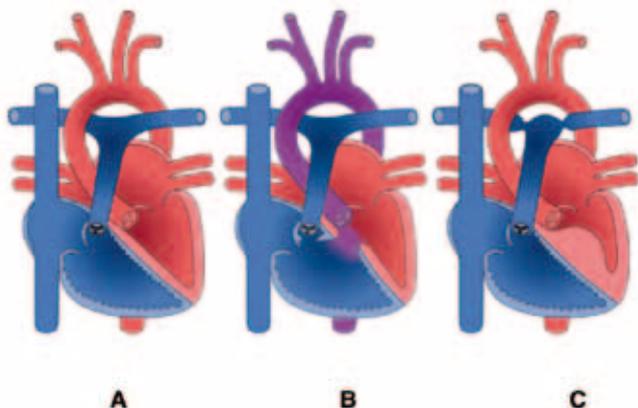
### Kammerseptumdefekte (VSD)

VSDs sind die häufigsten angeborenen Herzfehler mit einer Geburtsprävalenz von 2.6 per 1000 Lebendgeburten. Die Prävalenz von einfachen VSDs liegt bei Erwachsenen jedoch deutlich tiefer (0.3 per 1000), da sich ein grosser Anteil der VSDs in der frühen Kindheit spontan verschliesst. VSDs können isoliert auftreten, aber auch in Kombination mit komplexeren Herzfehlern. Die Klassifikation eines VSDs basiert auf der Lokalisation (Abb. 2) und der Grösse des Defektes (klein, mittelgross, gross). Kleinere Defekte sind drucktrennend (mit hohem systolischem Druckgradienten zwischen linkem und rechtem Ventrikel) und verursachen bei der Auskultation meist ein lautes, raues, pansystolisches Geräusch. Bei grösseren Defekten kommt es initial zu einer Volumenbelastung der Lungenstrombahn und der linken Herzkammern.

Die meisten VSDs werden im Neugeborenenalter diagnostiziert. Dabei gilt zu beachten, dass unmittelbar nach Geburt noch eine systemische pulmonale Hypertonie persistiert und dass es erst mit Absinken des pulmonalen Widerstandes in den ersten Lebens-tagen zum Links-Rechts-Shunt und damit zum typischen Auskultationsbefund kommt. Während kleine, Druck-trennende Defekte asymptomatisch bleiben, präsentieren sich grössere Defekte (in der Regel  $\geq 75\%$  des Aortendurchmesser) häufig bereits im Neugeborenen Alter durch die Linksherzbelastung mit Zeichen der Herzinsuffizienz (Atemnot und Trinkschwäche).

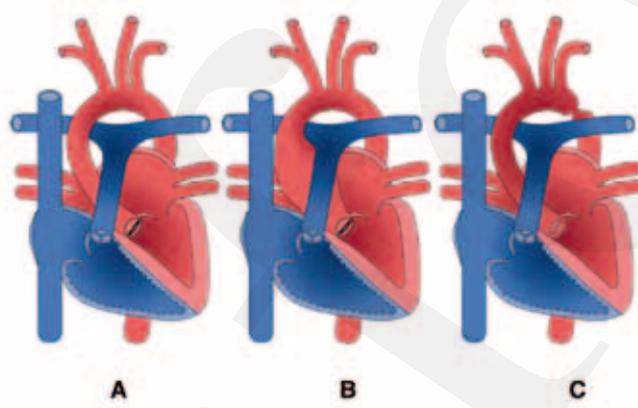
Kinder mit hämodynamisch signifikanten VSDs ohne spontane Regredienz werden idealerweise frühzeitig (je nach klinischem Zustandsbild), meist etwa im Alter von 5–6 Monaten, operiert. Kinder mit kleineren Defekten bleiben meist asymptomatisch und gedeihen normal. Diese Patienten haben in der Regel eine sehr gute Prognose mit normaler Lebenserwartung. Eine Operation ist bei kleinem Shuntvolumen nicht indiziert. Bei diesen Patienten sind die linksventrikulären Volumina normal und eine pulmonale Hypertonie fehlt. Gelegentlich führt auch ein kleiner perimembranöser oder suprakristaler VSD zu einer Aorteninsuffizienz und macht eine Operation notwendig. Gabriel et al. beschreiben das Follow-up von 222 erwachsenen Patienten mit isoliertem kleinem VSD und fanden eine spontane Verschlussrate bei Erwachsenen von 6% im Erwachsenenalter (5). Nur ein Patient zeigte im weiteren Verlauf eine hämodynamische Verschlechterung durch den VSD. Vier Patienten (2%), alle mit einem perimembranösen VSD und assoziierter Aorteninsuffizienz, erlitten eine Endokarditis. Wegen des relativ hohen Endokarditisrisikos wird deshalb in den Schweizeri-

**ABB. 4 Pulmonalstenosen**



A) isolierte valvuläre Pulmonalstenose, B) valvuläre Pulmonalstenose im Rahmen eines komplexeren Herzfehlers (z.B. Fallot'sche Tetralogie), C) valvuläre Pulmonalstenose im Rahmen eines Syndroms (z.B. Noonan-Syndrom)

**ABB. 5 Bikuspidale Aortenklappe**



A) kongenitale Aortenstenose bei bikuspidaler Klappe, B) kongenitale Aortenstenose bei bikuspidaler Aortenklappe mit Aneurysma der Aorta ascendens, C) Bikuspidale Aortenklappe mit assoziierter Aortenisthmusstenose

schen Richtlinien die Endokarditis-Prophylaxe auch bei Erwachsenen mit VSD noch empfohlen (6). Wichtig ist eine gute Edukation der Patienten über die Symptome einer Endokarditis und die grosszügige Abnahme von Blutkulturen im Verdachtsfall.

### Vorhofseptumdefekte (ASD)

Beim Erwachsenen sind ASDs nach der bikuspiden Aortenklappe der häufigste Herzfehler und werden wegen des oft benignen Verlaufes häufig erst nach der 1. Lebensdekade diagnostiziert. Definitionsgemäss ist ein ASD eine direkte Verbindung zwischen den beiden Vorhöfen. Lediglich ein Substanzdefekt im Bereich der Fossa ovalis betrifft das Vorhofseptum (ASD vom secundum Typ), alle anderen interatrialen Verbindungen sind anatomische Defekte der Vorhofswand (Ostium primum Defekt [ASD Typ 1]), Sinus venosus Defekt ('unroofed coronary sinus') (Abb. 3). Ist der Defekt gross, führt dies aufgrund des Links-Rechts-Shunts zur Volumenbelastung der rechten Herzkammern. Die Mehrheit der Patienten mit einem ASD ist während der Kindheit symptomfrei, obwohl sich einige Kinder mit Atemnot und gehäuften Atemwegsinfektionen präsentieren können. Symptome (v.a. Leistungsintoleranz) treten häufig erst nach der 2. Lebensdekade auf und gelegentlich präsentieren sich Patienten initial mit einer Komplikation (Rhythmusstörungen, paradoxe Embolie). Die Echokardiographie ist die Methode der Wahl zur Diagnose eines ASDs. Gelegentlich können bei Erwachsenen ASDs von transthorakal aufgrund der Echoqualität nicht dargestellt werden. Bei vergrösserten rechtsseitigen Herzhöhlen mit Verdacht auf einen interatrialen Shunt stellt die simple Kochsalz-Kontrast-Injektion („bubble-study“) einen sensitiven Test zur Diagnose einer Shunt-Verbindung dar. Zur genauen Charakterisierung des ASD bedarf es beim Erwachsenen meist einer erweiterten Bildgebung (transösophageale Echokardiographie, gelegentlich Herz-MRI). Diese erlauben die exakte Diagnose des vorliegenden Defektes (z. B. Sinus venosus Defekt) und den Ausschluss assoziierter Vitien (z.B. abnorme Lungenvenenverbindungen). Zudem ist eine transösophageale Echokardiographie unerlässlich zur Beurteilung, ob ein Secundum ASD für einen interventionellen Schirmverschluss

geeignet ist. Die Indikation zum ASD-Verschluss ist gegeben bei Nachweis einer Volumenbelastung der rechtsseitigen Herzhöhlen und Ausschluss einer pulmonalen Hypertonie (pulmonal-vaskulärer Widerstand < 5 Wood Units). Nach kryptogenem Hirnschlag wird ein ASD-Verschluss unabhängig von der Grösse des Defektes empfohlen. Wenn technisch möglich wird ein interventioneller Verschluss mit einem ASD-Occluder empfohlen.

Je früher im Leben der Defekt verschlossen wird, desto geringer ist das langfristige Komplikationsrisiko. In einer Studie konnte ein Mortalität-Benefit gezeigt werden, wenn der Defekt vor dem 25. Lebensjahr verschlossen wird (7), während eine andere Studie ein geringeres Risiko von atrialen Rhythmusstörungen zeigte, wenn der Defekt vor dem 40. Lebensjahr verschlossen wird (8). Wird ein ASD vom Secundum-Typ in der Kindheit verschlossen, ist ein kardiologisches Follow-up bei fehlenden Residuen nicht nötig. Wird der ASD nach der 2. Lebensdekade verschlossen, oder handelt es sich ursprünglich nicht um einen ASD II empfiehlt sich eine dauerhafte Nachsorge. Besonderer Beachtung bedürfen Patienten mit erhöhtem pulmonal-arteriellem Widerstand zum Zeitpunkt des Verschlusses, Patienten mit prä- und postoperativen Rhythmusstörungen und Patienten mit ventrikulärer Dysfunktion.

### Valvuläre Pulmonalstenose

Valvuläre Pulmonalstenosen kommen bei 7–10% aller Patienten mit angeborenen Herzfehlern vor. In der Regel sind sie isoliert, können aber auch in Kombination mit anderen Herzfehlern vorkommen oder assoziiert sein mit syndromalen Erkrankungen (Noonan-Syndrom, William-Beuren Syndrom, LEOPARD-Syndrom etc.) (Abb. 4). Die klinische Präsentation ist abhängig vom Grad der Obstruktion und von der Grösse und Funktion des rechten Ventrikels. Neugeborene mit schwerer Pulmonalstenose oder gar mit einer atretischen Pulmonalklappe präsentieren sich mit einer Zyanose durch den Rechts-Links Shunt auf Vorhofsebene (offenes Foramen ovale) und ohne Intervention ist die Prognose bei diesen Kindern infaust. Kinder mit einer weniger ausgeprägten valvulären Pulmonalstenose sind jedoch meist asymptomatisch. Bei

# Die Fortbildungszeitschrift für Herzkreislauf-Themen

**für alle interessierten Internisten & Hausärzte:**

- ▶ «info@herz+gefäss» deckt alle vaskulären Fachgebiete ab – wir engagieren uns für «herz+gefäss» vom Aertzeverlag medinfo, weil unsere Anliegen verstanden und kompetent wie auch qualitativ hochstehend umgesetzt werden. (Die Herausgeber)
- ▶ «info@herz+gefäss» reflektiert die verschiedenen Pathologien der atherosklerotischen Krankheiten besser. (Die Herausgeber)



«info@herz+gefäss»

Ich möchte keine Zeitschrift «info@herz+gefäss» verpassen und  
wünsche ein Jahresabonnement (6 Ausgaben/Jahr),  
zum Preis von Fr. 80.–.

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Fachgebiet: \_\_\_\_\_

Strasse: \_\_\_\_\_

PLZ, Ort: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

Aertzeverlag medinfo AG - Seestr. 141 • 8703 Erlenbach  
www.medinfo-verlag.ch • Tel. 044 915 70 80 Fax: 044 915 70 89

symptomatischen Patienten mit valvulärer Pulmonalstenose ist die perkutane Ballonvalvuloplastie Therapiemethode der Wahl. Nach erfolgreicher Valvuloplastie ist die Rezidivrate tief und die Langzeit-Prognose sehr gut. Bei leichter Pulmonalstenose im Erwachsenenalter (Gradient < 25 mmHg) ist keine Progression zu erwarten und eine kardiologische Nachsorge ist bei diesen Patienten nicht nötig. Höhergradige Stenosen können sich mit Atemnot und Leistungsintoleranz präsentieren und haben unbehandelt eine ungünstigere Prognose.

### Kongenitale valvuläre Aortenstenose

Eine kongenitale Aortenstenose findet sich meist auf dem Boden einer bikuspid angelegten Aortenklappe (Abb. 5). Je nach Dysplasie dieser Klappen kann eine Klappendysfunktion bereits bei Geburt bestehen oder erst im späteren Erwachsenenalter auftreten. Die bikuspidale Aortenklappe ist die häufigste angeborene Herzanomalie mit einer geschätzten Inzidenz von 1–2% in der Allgemeinbevölkerung, wobei das männliche Geschlecht ca. 3–5x häufiger betroffen ist (9). Die Indikation zur Klappenintervention richtet sich beim Erwachsenen primär nach dem Auftreten von Symptomen. Es gelten die gleichen Richtlinien wie bei Patienten mit degenerativ veränderter Aortenstenose. Die bikuspidale Aortenklappe ist in 50% der Fälle assoziiert mit einer „bikuspiden“ Aortopathie. Dabei kommt es zu einer oft bereits in der Kindheit beginnenden unterschiedlich rasch progredienten Dilatation der Aorta ascendens. Diese Dilatation ist wahrscheinlich der Hauptgrund für die erhöhte Inzidenz von Aortendissektionen bei Patienten mit bikuspidaler Aortenklappe. Der Zeitpunkt eines Ascendensersatzes wird kontrovers diskutiert. In den neuesten europäischen Richtlinien wird bei Fehlen von Risikofaktoren (Aortenisthmusstenose, unbehandelte arterielle Hypertonie, schnelles Wachstum, positive Familienanamnese) ein Ersatz erst ab einem Ascendens-Durchmesser von 5.5 cm empfohlen.

**PD Dr. med. Daniel Tobler**

Kardiologie  
 Universitätsspital Basel, 4031 Basel  
 daniel.tobler@usb.ch

**PD Dr. med. Matthias Greutmann**

Leiter angeborene Herzfehler  
 Universitäres Herzzentrum Zürich  
 Universitätsspital Zürich, 8091 Zürich

**Literatur:**

- van der Linde D, Konings EE, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJ, Roos-Hesselink JW. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: A systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011;58:2241-2247
- 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;122:2264-2272
- 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
- Baumgartner H, Bonhoeffer P, De Groot NM, de Haan F, Deanfield JE, Galie N, Gatzoulis MA, Gohlke-Baerwolf C, Kaemmerer H, Kilner P, Meijboom F, Mulder BJ, Oechslin E, Oliver JM, Serraf A, Szatmari A, Thaulow E, Vouhe PR, Walma E, Vahanian A, Auricchio A, Bax J, Ceconi C, Dean V, Filippatos G, Funck-Brentano C, Hobbs R, Kearney P, McDonagh T, Popescu BA, Reiner Z, Sechtem U, Sirnes PA, Tendera M, Vardas P, Widimsky P, Swan L, Andreotti F, Beghetti M, Borggrefe M, Bozio A, Brecker S, Budts W, Hess J, Hirsch R, Jondeau G, Kokkonen J, Kozelj M, Kucukoglu S, Laan M, Lionis C, Metzveli I, Moons P, Pieper PG, Pillossoff V, Popelova J, Price S, Roos-Hesselink J, Uva MS, Tornos P, Trindade PT, Ukkonen H, Walker H, Webb GD, Westby J. Esc guidelines for the management

of grown-up congenital heart disease (new version 2010): The task force on the management of grown-up congenital heart disease of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J.* 2010

- Gabriel HM, Heger M, Innerhofer P, Zehetgruber M, Mundigler G, Wimmer M, Maurer G, Baumgartner H. Long-term outcome of patients with ventricular septal defect considered not to require surgical closure during childhood. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39:1066-1071
- Flückiger U, Jaussi A. Revidierte schweizerische richtlinien für die endokarditisprophylaxe. *Kardiovaskuläre Medizin.* 2008;11:392-400
- Murphy JG, Gersh BJ, McGoon MD, Mair DD, Porter CJ, Ilstrup DM, McGoon DC, Puga FJ, Kirklin JW, Danielson GK. Long-term outcome after surgical repair of isolated atrial septal defect. Follow-up at 27 to 32 years. *N Engl J Med.* 1990;323:1645-1650
- Gatzoulis MA, Freeman MA, Siu SC, Webb GD, Harris L. Atrial arrhythmia after surgical closure of atrial septal defects in adults. *N Engl J Med.* 1999;340:839-846
- Siu SC, Silversides CK. Bicuspid aortic valve disease. *J Am Coll Cardiol.* 2010;55:2789-2800

**Take-Home Message**

- ◆ Die Prävalenz von angeborenen Herzfehlern bei Erwachsenen steigt
- ◆ Die häufigsten einfachen angeborenen Herzfehler sind Shuntvitien (ASD, VSD) und einfachere obstruktive Läsionen (Pulmonalstenosen, kongenitale Aortenstenose). Diese Patienten können generell durch Kardiologen ohne spezielle Ausbildung in GUCH-Kardiologie betreut werden
- ◆ Patienten mit mässig komplexen und komplexen Herzfehlern sollten wegen des deutlich erhöhten Morbiditäts- und Mortalitätsrisikos an einem Zentrum mit Expertise in der Behandlung von angeborenen Herzfehlern betreut werden
- ◆ Die Prognose von hämodynamisch nicht relevanten Shuntvitien ist sehr gut
- ◆ Im Gegensatz zur kongenitalen Aortenstenose ist eine leichte valvuläre Pulmonalstenose im Erwachsenenalter nicht progredient und das Rezidivrisiko nach erfolgreicher Ballon-Valvuloplastie ist klein
- ◆ Bei der kongenitalen Aortenstenose gelten die gleichen Operationsindikationen wie bei der degenerativen Aortenstenose. Bei Patienten mit bikuspidaler Aortenklappe sollte immer die Aorta ascendens mitbeurteilt werden

**Message à retenir**

- ◆ La prévalence de malformations cardiaques congénitales chez les adultes augmente
- ◆ Les malformations cardiaques congénitales les plus courantes et simples sont des vices de shunt (TSA, VSD) et des lésions obstructives simples (sténose pulmonaire, sténose aortique congénitale). Ces patients peuvent généralement être gérés par des cardiologues sans formation spéciale en GUCH (Grown Up Congenital Heart Disease)
- ◆ Les patients atteints de malformations cardiaques modérément complexes et complexes doivent être surveillés par un centre spécialisé dans le traitement des malformations congénitales cardiaques en raison de l'augmentation de la morbidité et mortalité significative
- ◆ Le pronostic des vices de shunt hémodynamiquement non rélevants est très bon
- ◆ Contrairement à une sténose aortiques congénitale, une sténose pulmonaire valvulaire légère à l'âge adulte n'est pas progressive, et le risque de récidive après une valvuloplastie à ballon réussie est petit
- ◆ Pour la sténose aortique congénitale, les mêmes indications chirurgicales s'appliquent que pour la sténose aortique dégénérative. Chez les patients atteints d'une bicuspidie aortique, l'aorte ascendante doit toujours aussi être évaluée